



Epämuodostumat 1993-2009 Missbildningar 1993-2009 Congenital anomalies 1993-2009

Annukka Ritvanen
+358 20 610 7376
annukka.ritvanen@thl.fi

Seija Sirkkiä
+358 20 6107365
seija.sirkkia@thl.fi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos
PL 30 (Mannerheimintie 166, Helsinki)
00271 Helsinki
Puhelin: + 358 20 610 6000
www.thl.fi

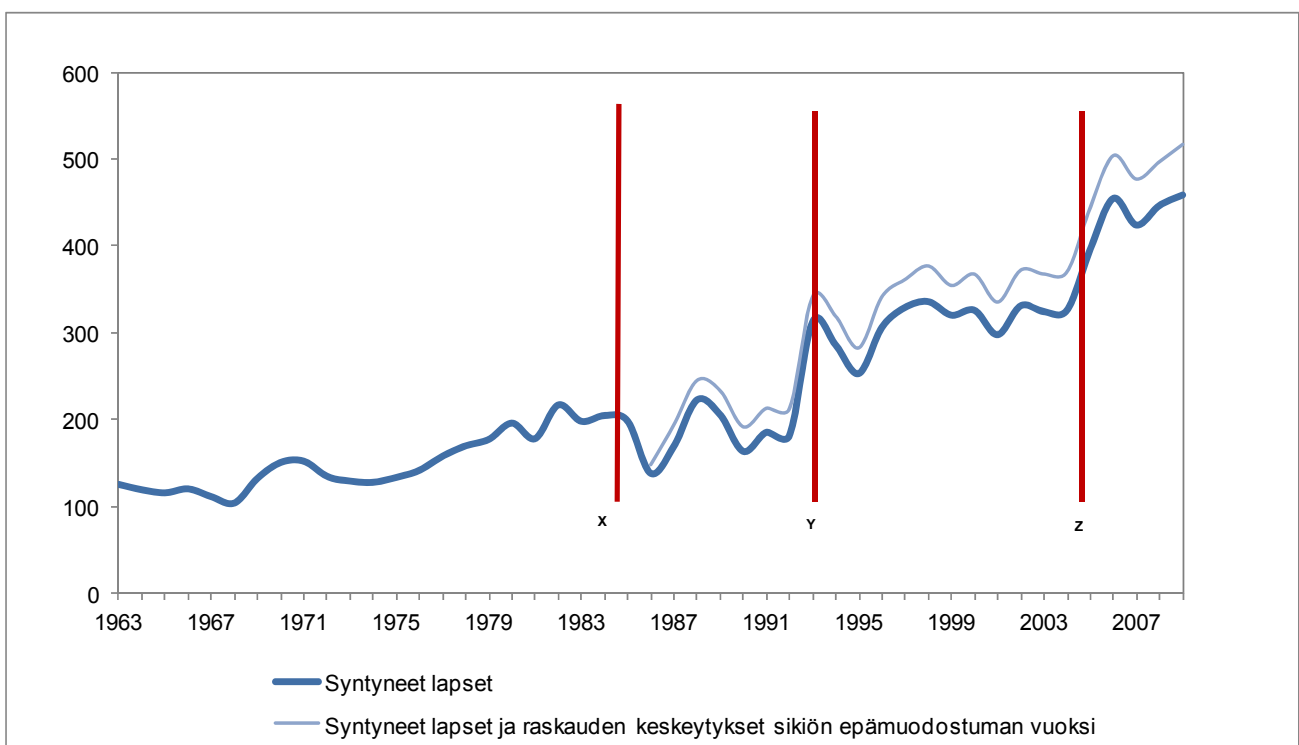
EPÄMUODOSTUMAT 1993–2009

30.3.2012

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2009 melko tasaisena, keskimäärin 3 prosentilla vastasyntyneistä eli hieman yli 2000 vastasyntyneellä vuosittain todettiin merkittäviä epämuodostuma. Esiintyvyyksien ajoittaiset suuret vaihtelut liittyvät epämuodostumarekisterin toiminnan uudistuksiin. Pieni satunnaisvaihtelu johtuu epämuodostumien harvinaisuudesta. Vuoden 2009 tiedoissa ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Kuvio 1).

Seurantajakson aikana tehtiin vuosittain keskimäärin noin 240 raskauden keskeyttämistä sikiön epämuodostumien vuoksi. Keskeytysten lukumäärä on kasvanut hitaasti ollen noin 350 vuonna 2009.

Kuvio 1. Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1963–2009. (X = epämuodostumarekisterin uudistus vuonna 1985, Y= uudistus vuonna 1993, Z = uudistus vuonna 2005.)

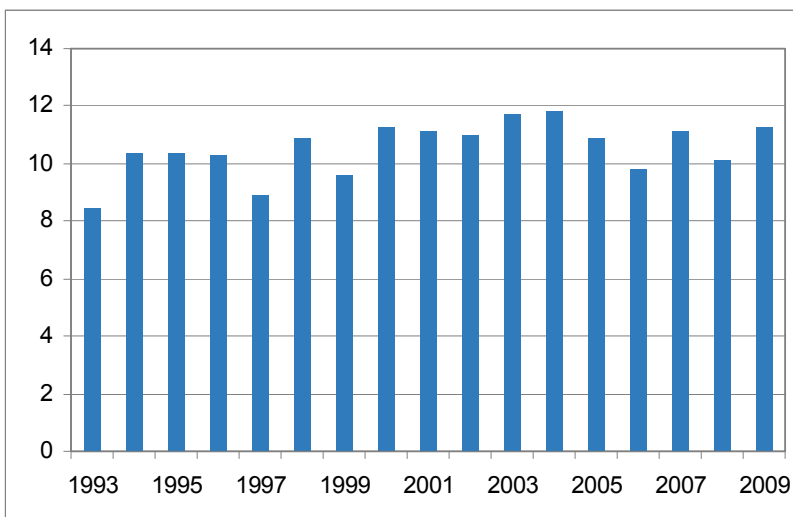


Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) epämuodostumarekisteriin on kerätty vuodesta 1963 lähtien tietoja syntyneillä lapsilla todetuista epämuodostumista. Rekisterin päätarkoituksena on pyrkiä epämuodostumien esiintyvyyden jatkuvalla ja nopealla seurannalla ehkäisemään talidomidin kaltaisten epämuodostumia aiheuttavien tekijöiden eli teratogeenien aiheuttamat onnettomuudet. Vuonna 1993 epämuodostumarekisterin toimintaa uudistettiin. Sairaaloiden parantuneen ilmoittamisen ja rekisterin oman aktiivisuuden seurauksena epämuodostumatapauksien esiintyvyys nousi jyrkästi 1990-luvun alussa, vaikka todellinen esiintyvyys ei muuttunutkaan. Vastaavasti esiintyvyys nousi epämuodostumarekisterissä, kun uusi tietolähde (erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineisto) otettiin käyttöön vuodesta 2005 alkaen. Epämuodostumien esiintyvyydessä on jatkuvasti myös satunnaisvaihtelua, joka selittyy epämuodostumatapausten harvinaisuudella. Epämuodostumarekisteriin on kerätty myös tiedot sikiön poikkeavuuden perusteella (ns. sikiöperusteella) tehdyissä keskeytyksissä sikiöillä todetuista epämuodostumista vuodesta 1986 alkaen.

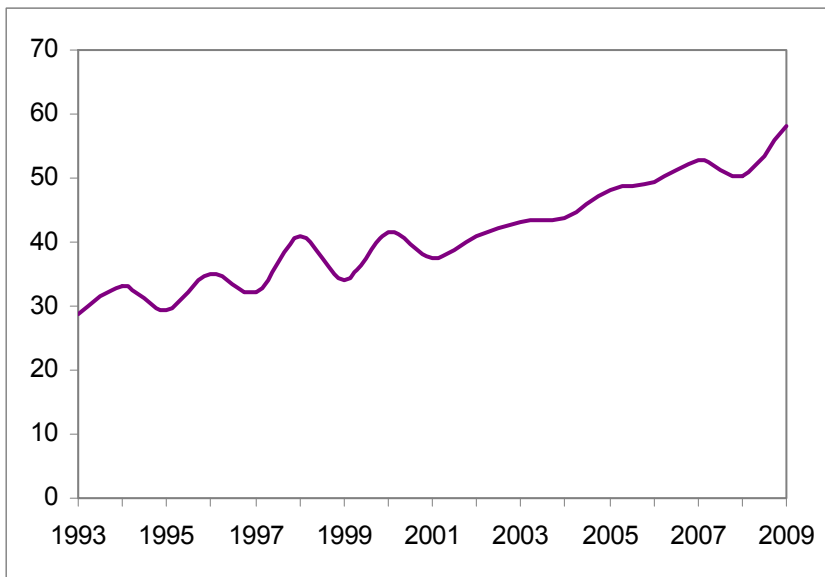
Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2009 melko tasaisena, keskimäärin 348/10 000 vastasyntyntä (458/10 000 vuonna 2009). Vuosittain 1 500–2 700 (keskimäärin 2 067, vuonna 2009 2 779) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Vuoden 2009 tiedoissa (rekisterin tiedot täydentyvät usean vuoden ajan) ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Liitetaulukko 1, Kuvio 1).

Vuosittain tehtiin keskimäärin 243 raskauden keskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (353 vuonna 2009) (Liitetaulukko 1). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa, 10,5 %, oli sikiöllä todettujen epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskauden keskeytyksiä vuosina 1993–2009 (Kuvio 2). Epämuodostumien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli keskimäärin 389/10 000 (517/10 000 vuonna 2009) (Liitetaulukko 1). Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskauden keskeytysten esiintyvyys on kasvanut vähitellen vuodesta 1993 alkaen ollen keskimäärin 41/10 000 vastasyntyntä (58/10 000 vuonna 2009) (Liitetaulukko 1, Kuvio 3). Sikiöperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla lukuun ottamatta eräiden vaikeiden epämuodostumien, kuten anenkefalian esiintyvyyttä.

Kuvio 2. Raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2009. [Keskeytykset / (syntyneet + keskeytykset)].



Kuvio 3. Sikiön epämuodostumien perusteella tehtyjen raskauden keskeytysten esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2009.



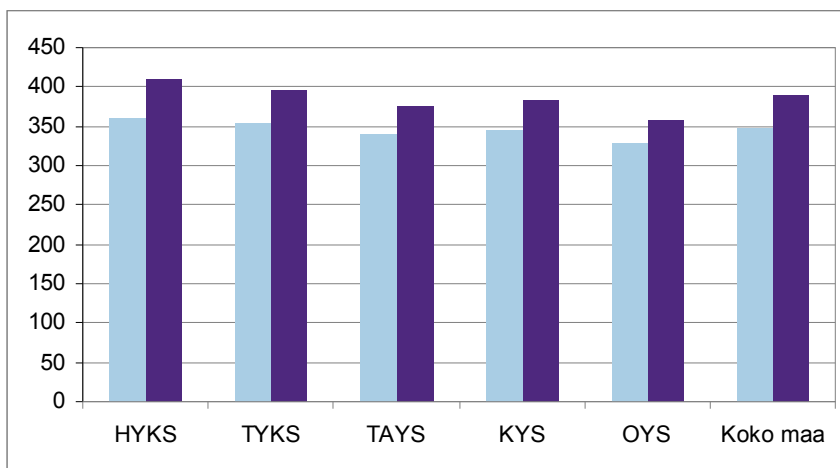
Vuosina 1993–2009 epämuodostumia havaittiin 3,4 prosentilla (4,5 % vuonna 2009) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,1 prosentilla (16,6 % vuonna 2009) kuolleena syntyneistä, 27,0 prosentilla (23,3 % vuonna 2009) perinataalikaudella kuolleista ja 44,3 prosentilla (41,3 % vuonna 2009) imeväisiässä kuolleista lapsista (Liitetaulukko 1). Kaikkiaan 30,8 prosentilla (27,4 % vuonna 2009) kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Lapsista (elävänä ja kuolleena syntyneet), joilla oli epämuodostuma, 93,7 prosenttia (96,4 % vuonna 2009) oli elossa imeväisiän päättyessä. Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostumatapausten kuolleisuusluvut pienenevät kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyyntä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 23,4 prosenttina (20,8 % vuonna 2009) (kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet).

Epämuodostumatapausten esiintyvyys vaihteli alueellisesti vuosina 1993–2009 (syntyneet: alhaisin esiintyvyys 260/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, korkein esiintyvyys 375/10 000 Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirissä). Alueellinen vaihtelu korostuu eri vuosien tietoja verrattaessa. Vuonna 2009 suurin epämuodostumatapausten esiintyvyys (syntyneet) oli Keski-Suomen sairaanhoitopiirissä (608/10 000) ja pienin Kymenlaakson sairaanhoitopiirissä (287/10 000) (Liitetaulukko 2). Länsi-Pohjan, Etelä-Pohjanmaan, Keski-Pohjanmaan, Keski-Suomen ja Satakunnan sairaanhoitopiirien esiintyvyydet olivat vuosina 1993–2009 tilastollisesti merkitsevästi pienemmät ($p < 0,001$) kuin muualla maassa (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset). Vastaavasti esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) Varsinais-Suomen sekä Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset). Keskeytysten esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) Helsingin ja Uudenmaan ja Pohjois-Karjalan sairaanhoitopiireissä ja pienemmät ($p < 0,001$) Keski-Suomen, Keski-Pohjanmaan ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiireissä. Vuonna 2009 Keski-Suomen sairaanhoitopiirissä epämuodostumatapausten esiintyvyys (syntyneet) oli tilastollisesti merkitsevästi suurempi ($p < 0,001$) kuin muualla maassa, mutta muutoin esiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa eli muissa sairaanhoitopiirissä esiintyvyydet eivät poikenneet tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta. Vuosina 1993–2009 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä tehtiin 37,3 % Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä (32,3 % vuonna 2009).

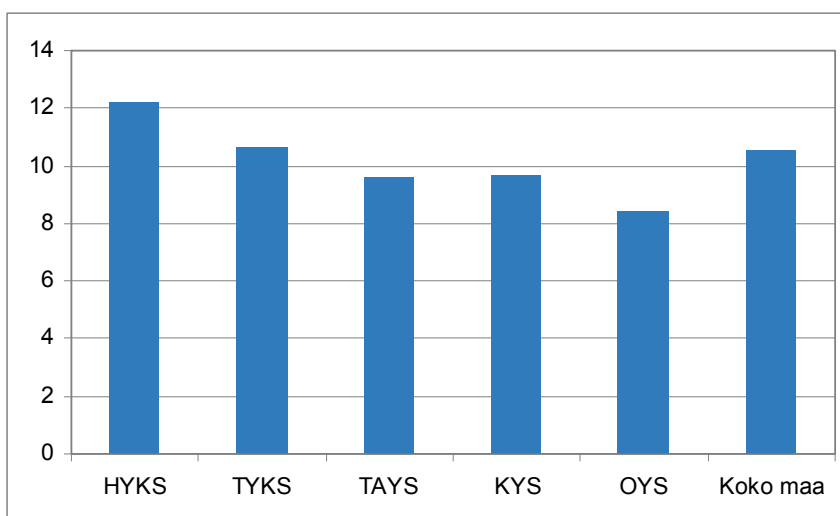
Vuosina 1993–2009 Helsingin yliopistollisen keskussairaalan vastuualueella esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloiden alueilla (sekä

syntyneet että syntyneet ja keskeytykset), kun taas Oulun yliopistollisen sairaanhoitopiirin vastuualueella ne olivat pienemmät ($p < 0,001$). Tampereen yliopistollisen sairaanhoitopiirin vastuualueella kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli pienempi ($p < 0,001$) kuin muualla (Kuvio 4). Vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumatapauksien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiöseulonta-, tutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin kuitenkin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa. Vuosina 1993–2009 raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista oli suurin Helsingin yliopistollisen keskussairaalan vastuualueella (Kuvio 5). Vuosina 1993–2009 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä tehtiin 42,3 % Helsingin yliopistollisen keskussairaalan vastuualueella (39,1 % vuonna 2009).

Kuvio 4. Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2009 yliopistollisten sairaaloiden vastuualueilla. (Vaaleat pylväät kuvaavat syntyneitä lapsia ja tummat pylväät syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. HYKS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan vastuualue).



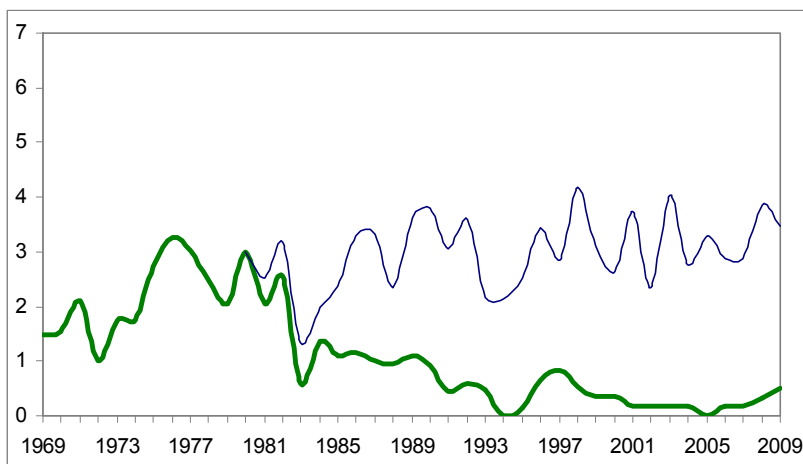
Kuvio 5. Raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2009 yliopistollisten sairaaloiden vastuualueilla. [Keskeytykset / (syntyneet + keskeytykset). HYKS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan vastuualue].



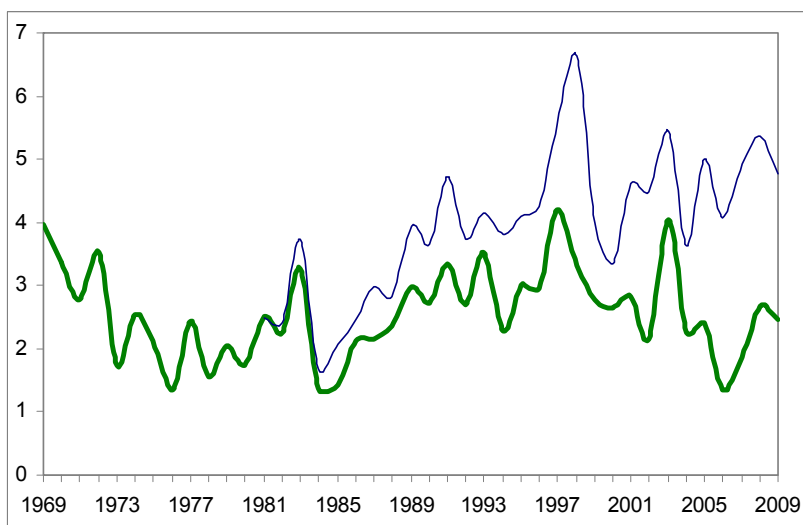
Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja keskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2009 melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden [NTD = anenkefalia (aivottomuus) + spina bifida (selkärankahalkio)] kokonaisesiintyvyys oli 7,6/10 000 vastasyntynyttä, mikä on hieman pienempi kuin muissa eurooppalaisissa väestöissä (Liitetaulukko 3). Sikiötutkimuksien ja sikiöperusteisten raskauden keskeytysten vaikutus alkoi näkyä NTD:n esiintyvyydessä 1980-luvun alussa. Vuosina 1993–2009 NTD-raskauksista keskeytettiin yli puolet, 60 % (64 % vuonna 2009), anenkefalia-raskauksista keskimäärin 90 prosenttia (86 % vuonna 2009) ja spina bifida -raskauksista 40 prosenttia (48 % vuonna 2009) (Kuvio 7). Vuosina 1993–2009 todettiin vuosittain noin 45 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 18 lasta (vastaavasti 50 ja 18 vuonna 2009). Vuosina 1993–2009 anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja kokonaisesiintyvyys 3,0/10 000. Vastaavasti spina bifidan esiintyvyydet olivat keskimäärin 2,8/10 000 ja 4,6/10 000 (Liitetaulukko 3, Kuvio 6).

Kuvio 6. Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1969–2009. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia, ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)

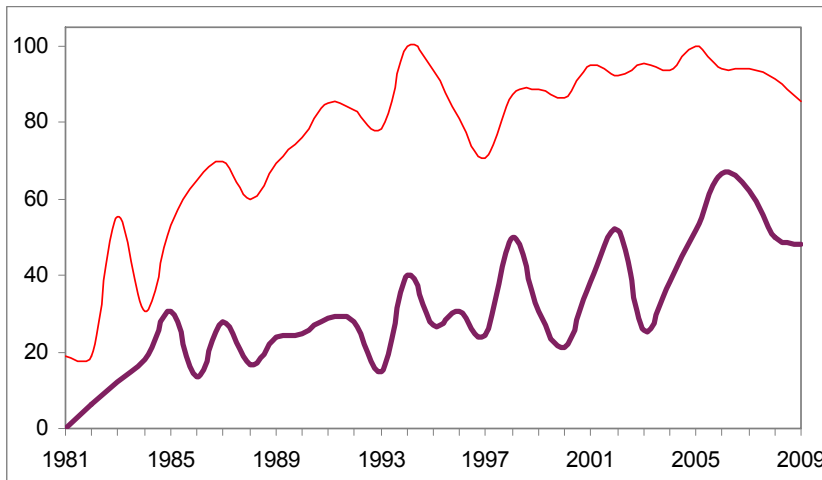
Anenkefalia (aivottomuus):



Spina bifida (selkärankahalkio):

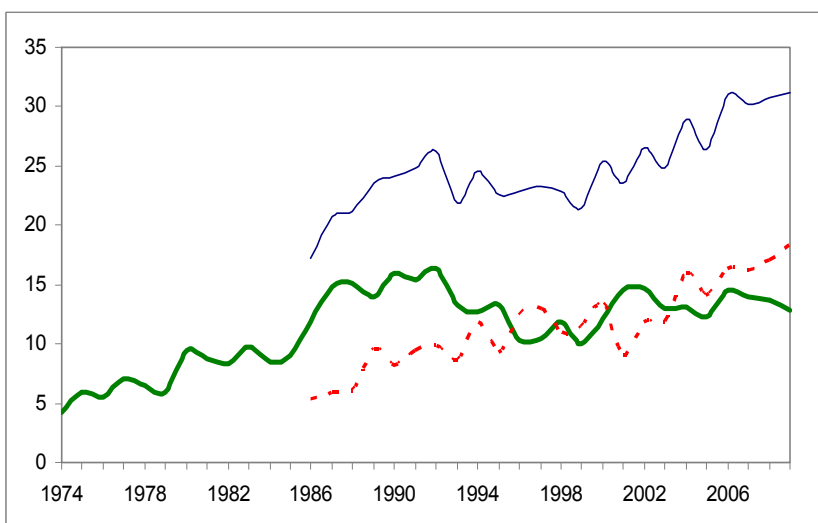


Kuvio 7. Raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista NTD-raskauksista vuosina 1981–2009. [Keskeytykset / (syntyneet + keskeytykset). Ohut viiva kuvaa anenkefaliaa, paksu viiva spina bifidaa.]



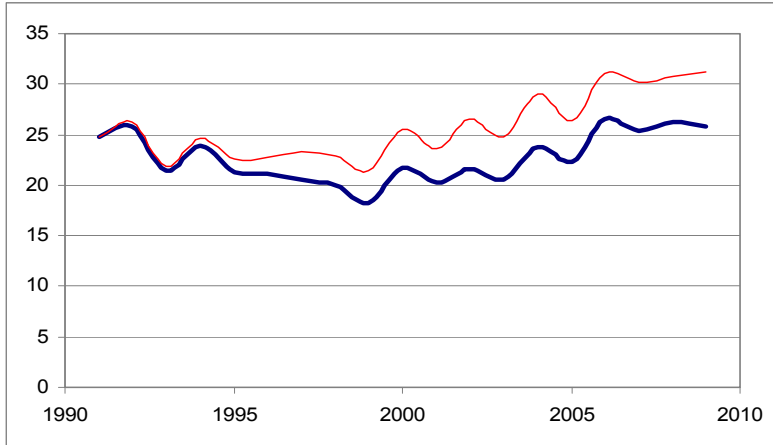
Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) kasvoi hieman ollen keskimäärin 25,8/10 000 vuosina 1993–2009 (30,8 /10 000 vuonna 2009) (Liitetaulukko 3, Kuvio 8). Tätä selittävät synnyttäjien keski-ian kasvu 1990-luvulta alkaen (35 vuotta täyttäneiden synnyttäjien osuus oli syntyneiden lasten rekisterin mukaan 17,8 prosenttia vuonna 2009) ja äidin iän myötä lisääntyvä 21-trisomia -raskauden riski sekä muutokset sikiön poikkeavuuksien seulonta- ja tutkimuskäytännöissä erityisesti varhaisraskauden aikana (Kuvio 9). Downin oireyhtymän esiintyvyys syntyneillä lapsilla on pysynyt melko tasaisena vuosina 1993–2009 ja oli keskimäärin 12,7/10 000 (13,7 / 10 000 vuonna 2009) (Liitetaulukko 3, Kuvio 8).

Kuvio 8. Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1974–2009. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia, ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä, ohut pilkkuviiva raskauden keskeytyksiä.)

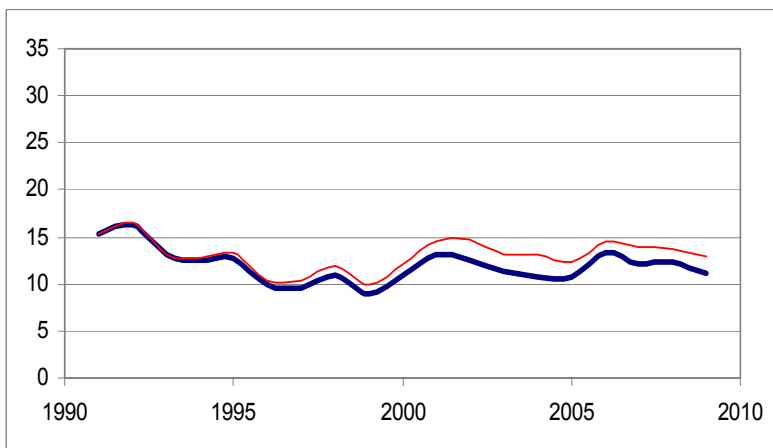


Kuvio 9. Äitien keski-ikä vaikutus Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyyteen vuosina 1990–2009. (Paksu viiva on vakioitu äidin iän perusteella ja ohut viiva on vakioimaton.)

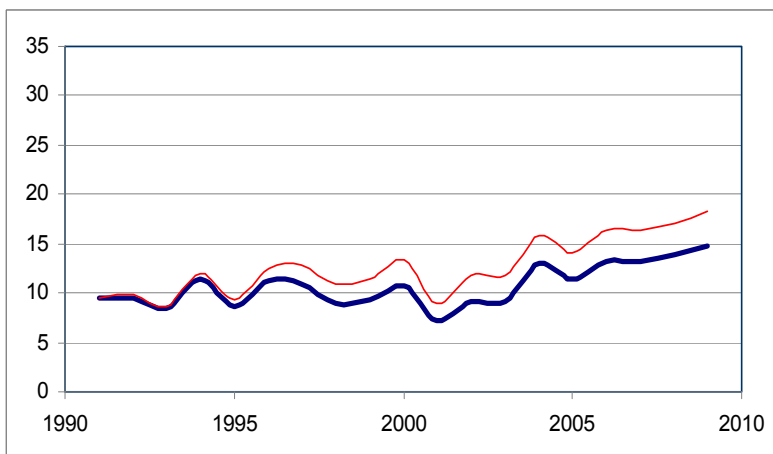
Syntyneet lapset ja raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)



Syntyneet lapset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)

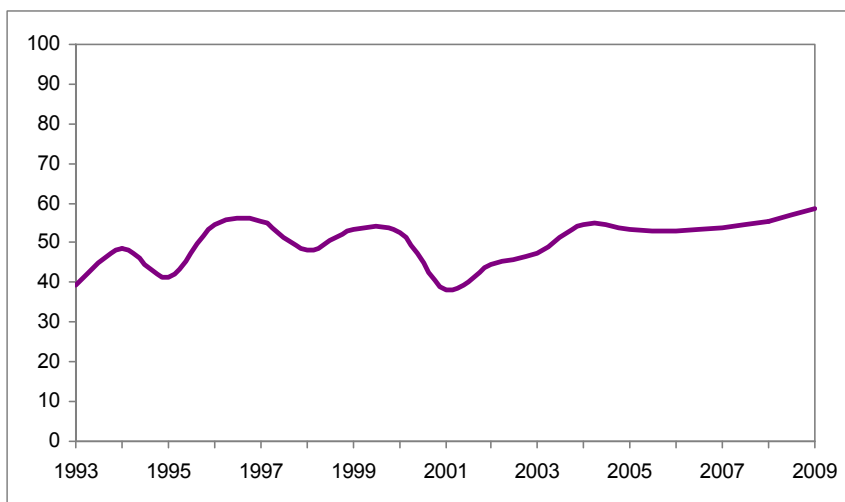


Raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)

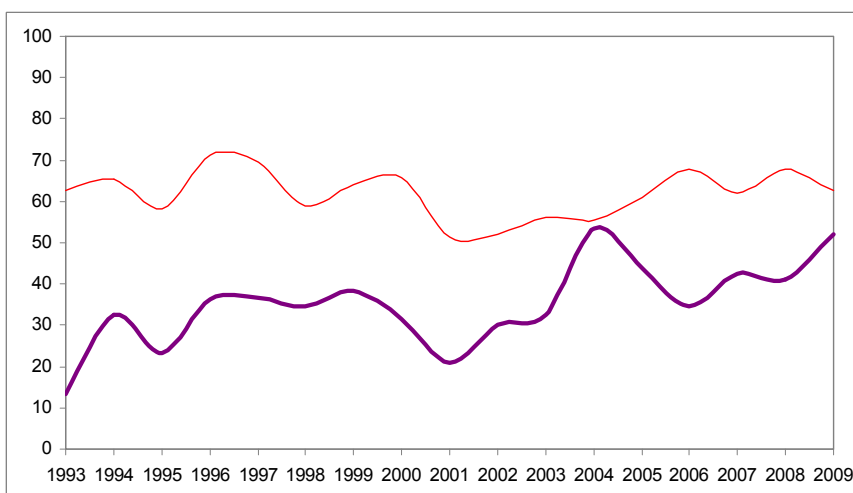


Keskimäärin 44,4 prosenttia Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35 vuotta täyttäneille äideille (56,4 % vuonna 2009). Kaikista Down-raskauksista 42,6 prosenttia oli alle 35-vuotiailla naisilla (37,6 % vuonna 2009). Vuosina 1993–2009 kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin puolet, 50,6 prosenttia (58,7 % vuonna 2009) (Kuvio 10). Alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista keskeytettiin noin joka kolmas, 35,4 prosenttia (52,1 % vuonna 2009) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla kaksi kolmesta eli 61,8 prosenttia (62,7 % vuonna 2009) (Kuvio 11). Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 153 Down-raskautta (189 vuonna 2009), joista syntyi keskimäärin 76 lasta (78 vuonna 2009) (Liitetaulukko 3). Vuosina 1993–2009 syntyneistä Down-lapsista 5,2 prosenttia syntyi kuolleena (3,8 % vuonna 2009), ja 4,8 prosenttia menehtyi imeväisiässä (1,3 % vuonna 2009), joten kaikista syntyneistä Down-lapsista oli 90,3 prosenttia (94,9 % vuonna 2009) elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä.

Kuvio 10. Raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) vuosina 1993–2009. [Keskeytykset / (syntyneet + keskeytykset)].



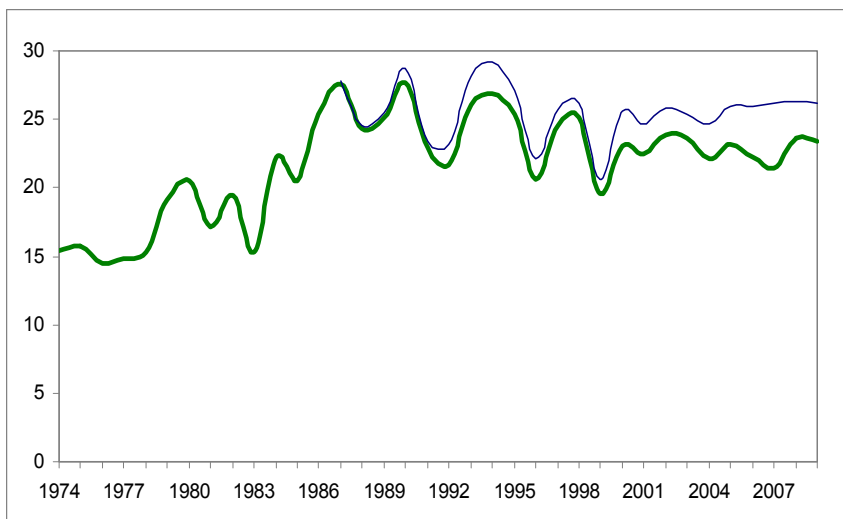
Kuvio 11. Raskauden keskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) vuosina 1993–2009 naisen iän mukaan. [Keskeytykset / (syntyneet + keskeytykset)]. Paksu viiva kuvaa alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksia, ohut viiva 35 vuotta täyttäneiden naisten Down-raskauksia.]



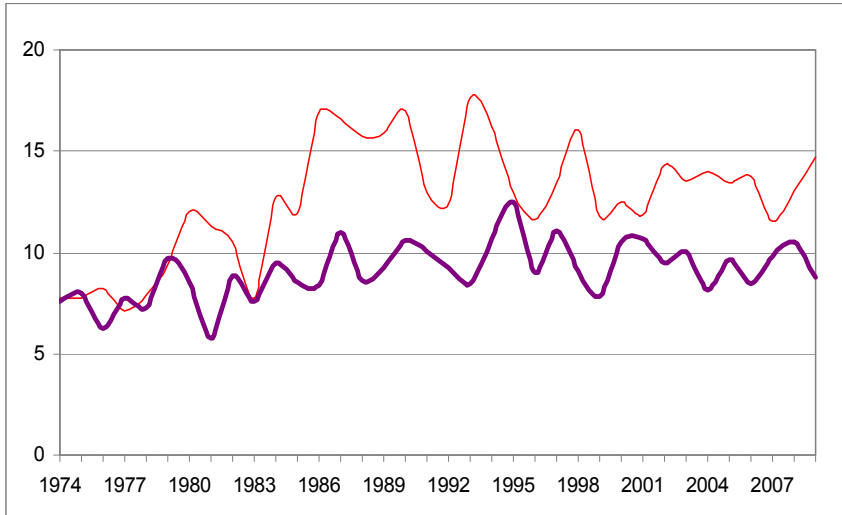
Vuosina 2002–2009 raskaudenkeskeytyksistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (21-trisomia), 73,9 % tehtiin alle 18+1 raskausviikolla, 20,9 % raskausviikolla 18+1–20+0, 2,9 % raskausviikolla 20+1–22+0 (keskimäärin hieman yli 2 raskautta vuosittain, vaihteluväli 2–4 vuodessa) ja 2,0 % raskausviikolla 22+1–24+0 (keskimäärin 2 raskautta vuosittain, vaihteluväli 0–4 vuodessa). Puolessa (51,4 %) kaikista myöhäisistä, raskausviikon 20+0 jälkeen tehdyistä raskauden keskeyttämisistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (trisomia 21), raskauden aikana oli todettu myös jokin vaikea sikiön rakenteellinen poikkeavuus ja vastaavasti 68,8 prosentissa raskausviikon 22+0 jälkeen tehdyistä raskauden keskeyttämisistä.

Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) on Suomessa selvästi suurempi kuin muissa Euroopan maissa, 25,7/10 000 vuosina 1993–2009 (Liitetaulukko 3, Kuvio 12). Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeuksellisen suuri, 14,2/10 000, huulisuulakihalkioiden (CLP) esiintyvyys taas oli suunnilleen samaa luokkaa kuin muuallakin Euroopassa, 11,2/10 000. Vuosina 1993–2009 suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 14,4/10 000 ja huulisuulakihalkioiden 11,3/10 000 (Liitetaulukko 3, Kuvio 13). Maassamme aiemmin havaittua halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ollut enää todettavissa vuosina 1986–2009, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä. CP/CLP -suhde on muualla ollut yleensä 0,5, mutta Suomessa 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 152 halkioraskautta, joista syntyi keskimäärin 139 lasta (vastaavasti 159 ja 142 vuonna 2009) (Liitetaulukko 3). Keskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen vastasyntyneillä ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 8,8 prosenttia; pelkkä halkio ei kuitenkaan ollut näiden keskeytyksien perusteena, vaan jokin moniepämuodostuma tai oireyhtymä, johon halkio liittyi yhtenä osana.

Kuvio 12. Huulisuulakialueen halkioiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974–2009. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)



Kuvio 13. Suulakihalkioiden ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys (syntyneet lapset, 1/10 000) vuosina 1974–2009. (Paksu viiva kuvaa huulisuulakihalkiota = CLP, ohut suulakihalkiota = CP.)



Liitetaulukot

Liitetaulukko 1. Epämuodostumatapaukset 1993–2009.

Liitetaulukko 2. Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2009.

Liitetaulukko 3. Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2009.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiöperusteella tehtyjen raskauden keskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnyynnäisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista. Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä THL:n syntyneiden lasten rekistereistä, raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä (myös erikoissairaanhoidon avohoito), Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut diagnoosit varmistetaan sairaaloista. Epämuodostumarekisterin päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ehkäisemään epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Käsitteet ja määritelmät

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

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

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

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

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

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

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

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

Raskaus voidaan keskeyttää Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valviran) luvalla, kun raskaus on kestänyt alle 20+1 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ rvk) ja kun epäillään tai on jo todettu,

että sikiöllä on sairaus tai ruumiinvika, tai kun raskaus on kestänyt alle 24+1 raskausviikkoa (\leq 24+0 rvk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

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

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksytty tapaus eli Suomessa elävänä tai kuolleena 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 yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia.

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

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

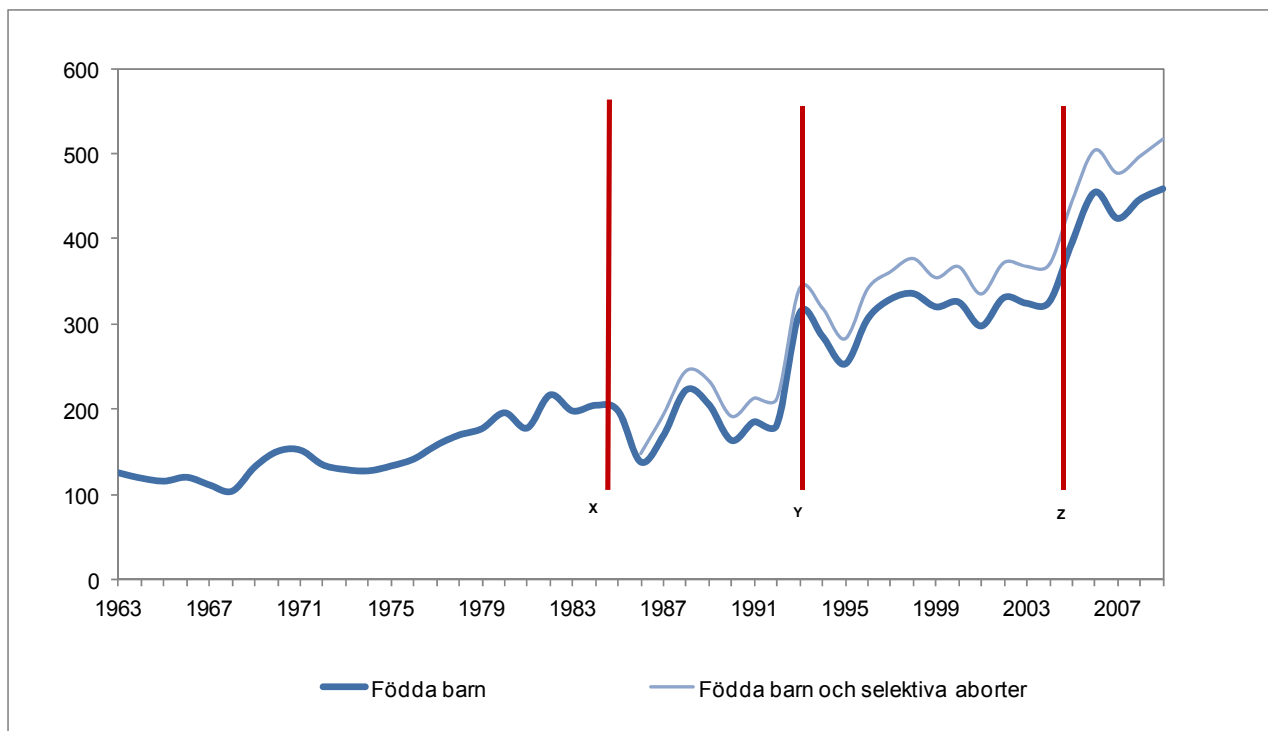
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskauden keskeyttämisten esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) lukumäärä 10 000 vastasyntyntä kohti.

Missbildningar 1993–2009

Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2009. Årligen konstaterades betydande missbildning hos i medeltal 3 procent av nyfödda barn dvs. hos litet över 2000 nyfödda barn. Tidvisa stora variationer i prevalensen är associerade med registerreformerna. Mindre tillfälliga variationer beror på sällsyntheten av missbildningar. Uppgifterna för 2009 avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Figur 1).

Under förföljningsperioden avbröts årligen i genomsnitt 240 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret. Antalet selektiva aborter har sakta stigit och var cirka 350 år 2009.

Figur 1. Den totala prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 nyfödda) åren 1963–2009. (X = registerreformen år 1985, Y = reformen år 1993, Z = reformen år 2005.)

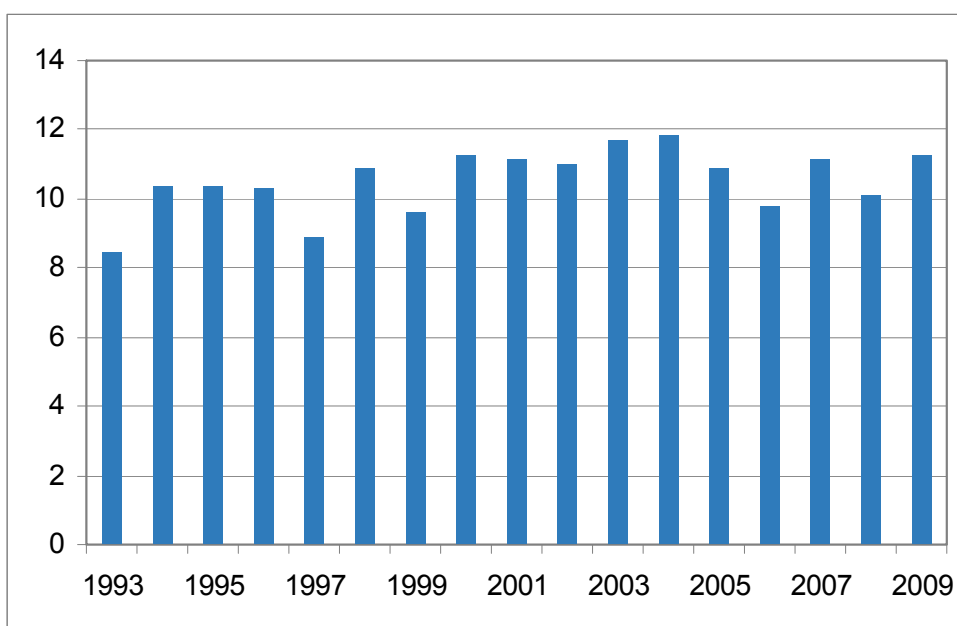


Från och med 1963 har uppgifter om missbildningar som konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats i missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL). Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av förekomsten av missbildningar försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener som talidomid. Registrets verksamhet förnyades 1993. Till följd av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1990-talet, även om den verkliga frekvensen inte förändrades. Sedan en ny datakälla (information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) togs i bruk år 2005, har prevalensen gått uppåt på ett motsvarande sätt. Missbildningsprevalensen varierar också kontinuerligt även till följd av tillfällighet associerad med sällsynta missbildningsfall. Från och med 1986 har man i missbildningsregistret också samlat uppgifter om missbildningar som konstaterats hos foster vid aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter).

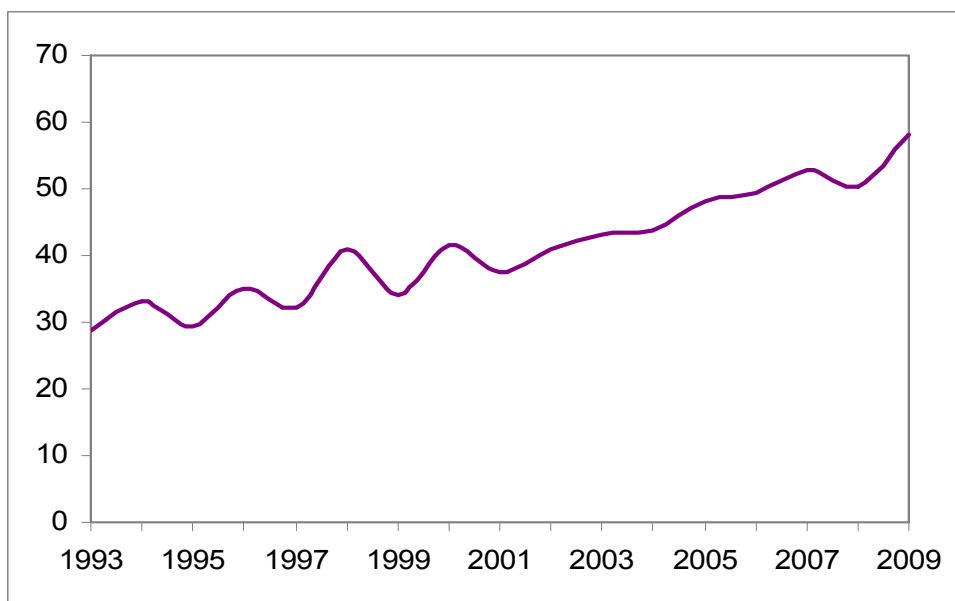
Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2009, i medeltal 348/10 000 födda barn (458/10 000 år 2008). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 500–2 700 (i medeltal 2 067, 2 779 år 2009) nyfödda barn. Uppgifterna för 2009 (registrets uppgifter kompletteras under flera år) avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Bilagetabell 1, Figur 1).

Årligen avbröts i genomsnitt 243 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret (353 år 2009) (Tabell 1). I cirka vart tionde fall, 10,6 %, med betydande missbildningar hade en selektiv abort under 1993–2008 (Figur 2). Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var i medeltal 389/10 000 (517/10 000 år 2009) (Tabell 1). Prevalensen för selektiva aborter har sakta stigit sedan år 1993, och var i genomsnitt 41/10 000 födda barn (58/10 000 år 2009) (Figur 3). Selektiva aborter hade ingen större effekt på prevalensen för de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om prevalenser för några svåra eller letala missbildningar, såsom anenkefali.

Figur 2. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall åren 1993–2009. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



Figur 3. Prevalensen för selektiva aborter (1/10 000 nyfödda) åren 1963–2009.



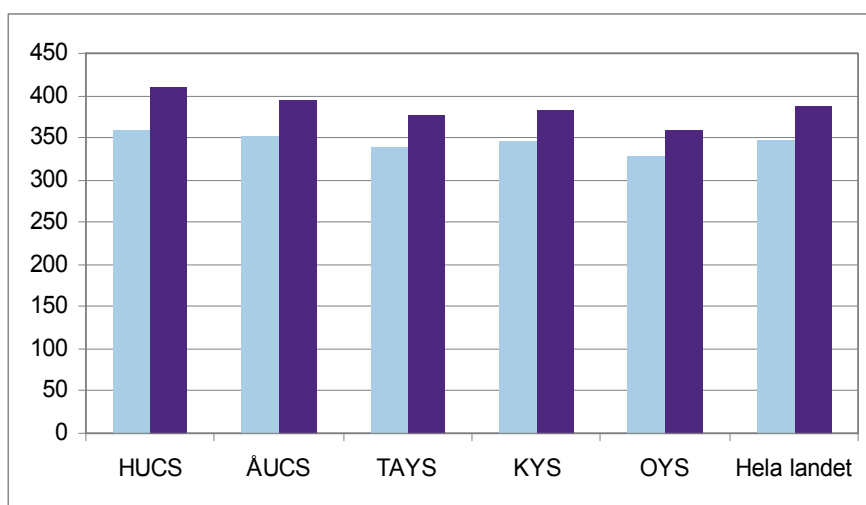
Under åren 1993–2009 förekom betydande missbildningar hos 3,4 procent (4,5 % år 2009) av de levande födda barnen, hos 18,1 procent (16,6 % år 2009) av de dödfödda, hos 27,0 procent (23,3 % år 2009) av de perinatalt döda och hos 44,3 procent (41,3 % år 2009) av de barn som dött i spädbarnsåldern (Tabell 1). Sammanlagt 30,8 procent (27,4 % år 2009) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning (levande födda eller dödfödda) levde 93,7 procent (96,4 % år 2009) efter spädbarnsåldern. Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade dödligheten hos barn med missbildningar i samma utsträckning som hos övriga barn, och missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 23,4 procent (20,8 % år 2009) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Missbildningsprevalensen varierade regionalt under 1993–2009 (bland födda barn lägst 260/10 000 i Västra Österbottens sjukvårdsdistrikt, högst 375/10 000 i Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt). Den regionala variationen syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år (Bilagetabell 2). År 2009 var missbildningsprevalensen högst (608/10 000 bland födda barn) i Mellersta Finlands sjukvårdsdistrikt och lägst (287/10 000) i Kymmenedalens sjukvårdsdistrikt. Under 1993–2009 var prevalenserna statistiskt betydligt lägre ($p < 0,001$) i Västra Österbottens, Syd- Österbottens, Mellersta Österbottens, Mellersta Finlands och Satakunta sjukvårdsdistrikt än annanstans i landet (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter). På samma sätt var prevalenserna statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Egentliga Finlands och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter). Prevalenserna för selektiva aborter var statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Helsingfors och Nylands och Norra Karelens sjukvårdsdistrikt och lägre ($p > 0,001$) i Mellersta Finlands, Mellersta Österbottens och Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt. År 2009 var missbildningsprevalensen (bland födda barn) statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Mellersta Finlands sjukvårdsdistrikt än annanstans i landet, men annars var prevalenserna ganska jämna i hela landet. I inget annat sjukvårdsdistrikt var prevalensens avvikelser av statistiskt betydelse ($p < 0,001$) jämfört med situationen i resten av landet. 37,3 procent av alla selektiva aborter som utförts pga. missbildningar hos fostret gjordes i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt under åren 1993–2009 (32,3 % år 2009)

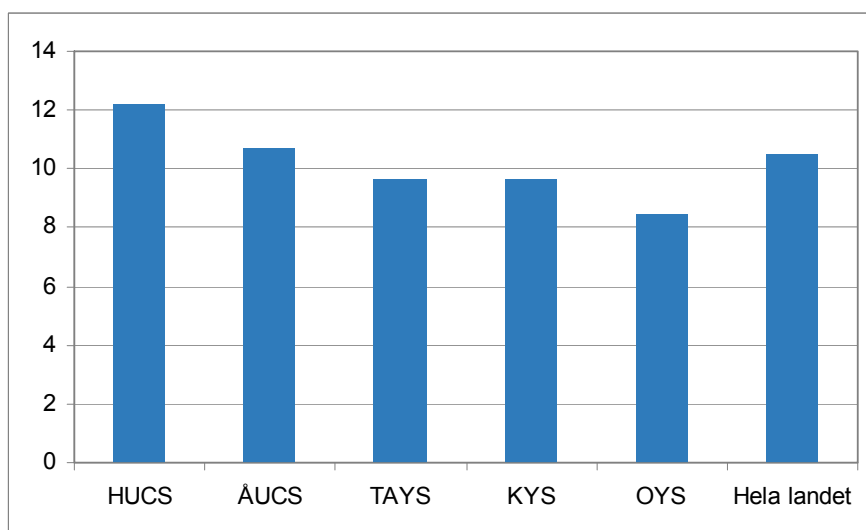
Under åren 1993–2009 var missbildningsprevalenserna i ansvarsområdet av Helsingfors universitetscentralsjukhus statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) än i andra universitetssjukhusens ansvarsområden (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter), medan de

var lägre ($p < 0,001$) i ansvarsområdet av Uleåborgs universitetssjukhus. Den totala prevalensen (födda och selektiva aborter) var lägre i ansvarsområdet av Tammerfors universitetssjukhus än annanstans i landet (Figur 4). Denna variation kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterscreening, fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen. Under åren 1993–2008 var andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall högst i ansvarsområdet av Helsingfors universitetscentralsjukhus (Figur 5). Under åren 1993–2009 utfördes 42,3 procent av selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret i ansvarsområdet av Helsingfors universitetscentralsjukhus (39,1 % år 2009).

Figur 4. Missbildningsprevalensen (1/10 000 nyfödda) åren 1993–2009 i universitetscentralsjukhusens ansvarsområden. (Ljusa staplar visar födda barn och mörka staplar födda barn och selektiva aborter. HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus ansvarsområde.)



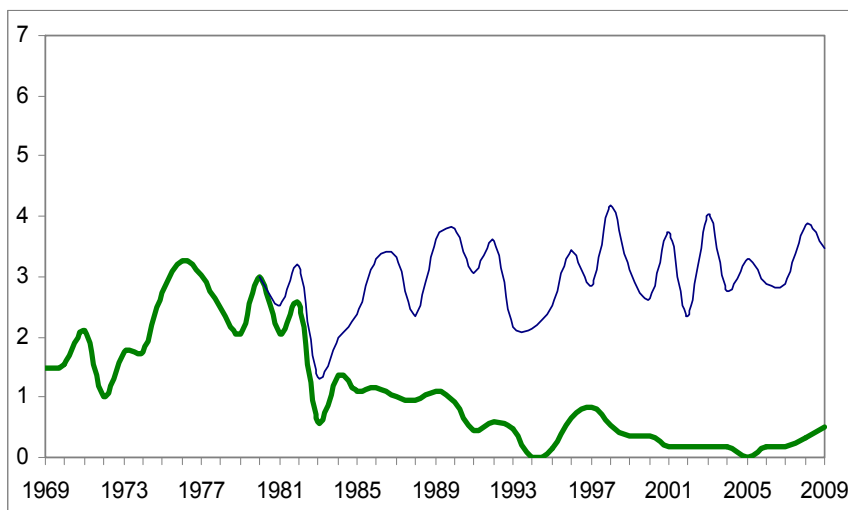
Figur 5. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall i universitetscentralsjukhusens ansvarsområden åren 1993–2009. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter). HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhus ansvarsområde].



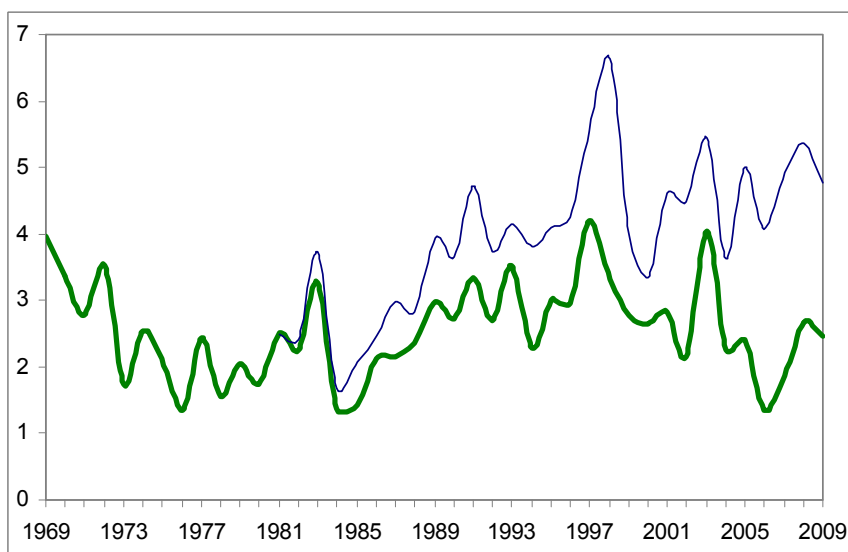
Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2009. Den totala prevalensen för neuralrörsdefekter (NTD = anencefali + spina bifida) var 7,6/10 000 födda barn, som är litet lägre än i andra europeiska populationer (Bilagetabell 3). Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD-prevalensen kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2009 avbröts något över hälften av NTD-graviditeter, 60 procent (64 % år 2009), i medeltal 90 procent (86 %) av graviditeterna med foster som hade anencefali och 40 procent (48 %) av graviditeterna där foster hade spina bifida (Figur 7). Under perioden 1993–2009 konstaterades årligen sammanlagt 45 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 18 barn föddes (på motsvarande sätt 50 och 18 år 2009). Under perioden 1993–2009 var prevalensen för anencefali bland födda barn 0,3/10 000 och den totala prevalensen 3,0/10 000. Den motsvarande prevalensen för spina bifida var i genomsnitt 2,8/10 000 och 4,6/10 000 (Bilagetabell 3, Figur 6).

Figur 6. Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 nyfödda) åren 1969–2008 (Den tjocka linjen visar nyfödda barn, den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)

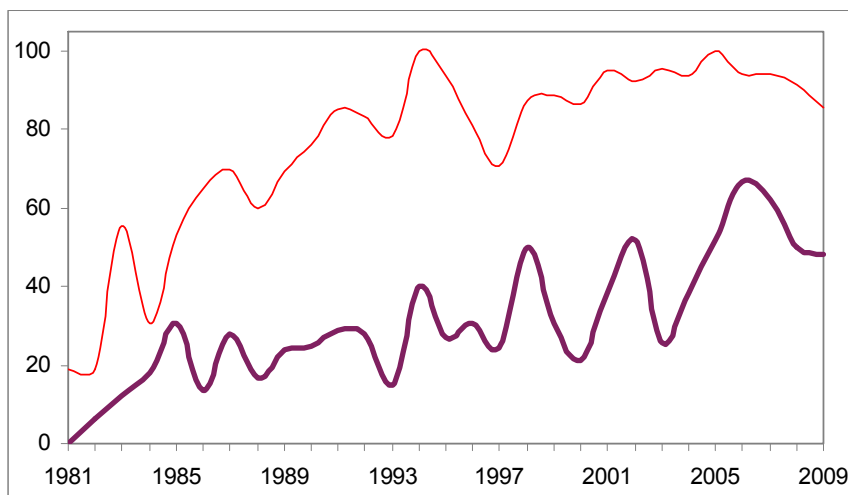
Anencefali:



Spina bifida:

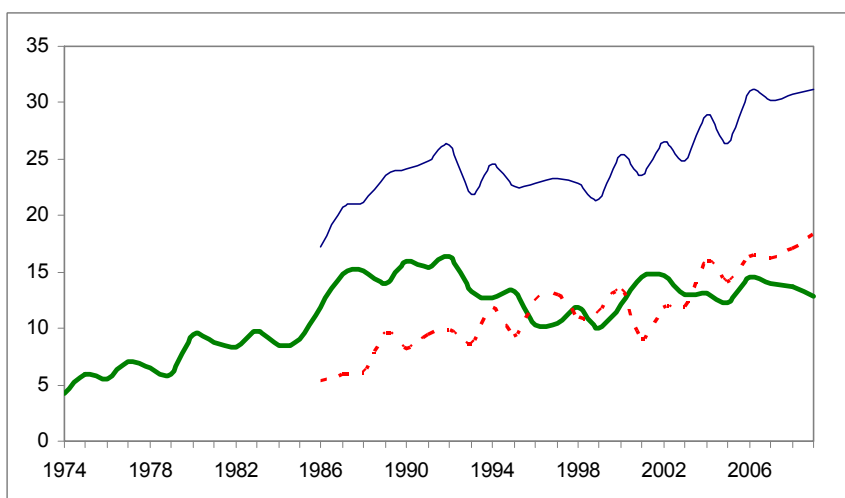


Figur 7. Andelen (%) av selektiva aborter av alla NTD-graviditeter åren 1981–2009. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter). Den tunna linjen visar anencefali och den tjocka linjen spina bifida.]



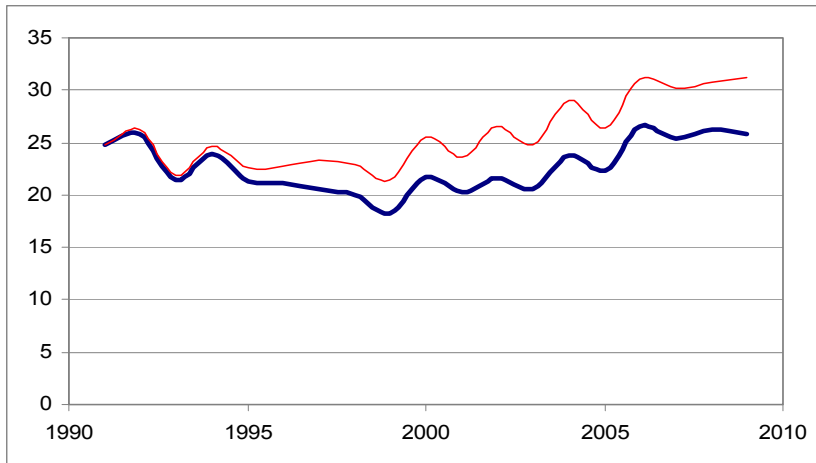
Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) ökade något och var i medeltal 25,8 /10 000 under perioden 1993–2009 (30,8/10 000 år 2008) (Tabell 3, Figur 8). Orsaken till detta är att andelen föderskor som har fyllt 35 år har ökat sedan 1990-talet (enligt Födelseregistret vid THL var denna andel 17,8 procent år 2009) och att risken för Down-graviditet ökar med moderns ålder samt förändringar i praxisen vid prenatal screening och diagnostik av abnormiteter hos fostret, speciellt under tidig graviditet (Figur 9). Förekomsten av Downs syndrom (trisomi 21) hos nyfödda barn har varit ganska jämn under åren 1993–2009 och den var i medeltal 12,7/10 000 (13,7/10 000 år 2009) (Bilagetabell 3, Figur 8).

Figur 8. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 nyfödda) åren 1974–2009. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn, den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter och den tunna pricklinjen selektiva aborter.)

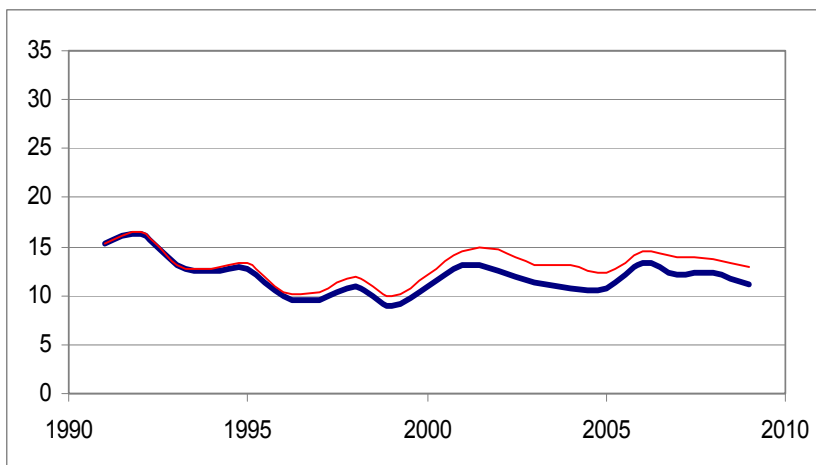


Figur 9. Effekten av medelålder hos mödrar på den totala prevalensen av Downs syndrom (trisomi 21) åren 1990–2009. (Den tjocka linjen är standardiserad enligt moderns ålder och den tunna linjen är ostandardiserad.)

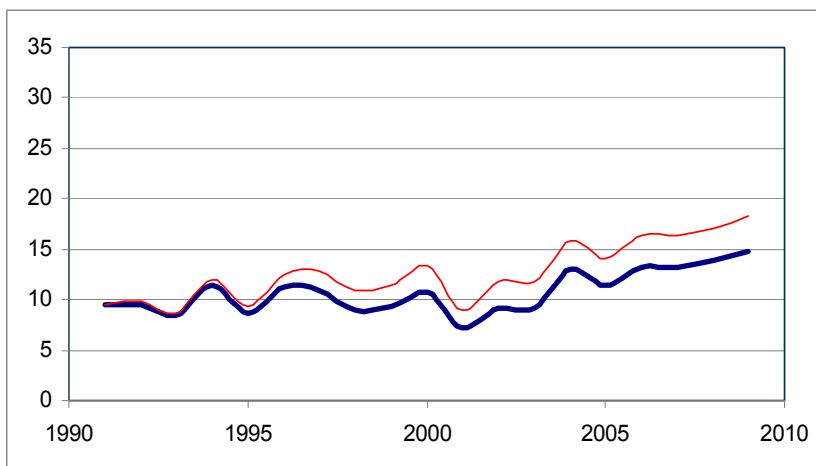
Födda barn och selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21)



Födda barn (Downs syndrom - trisomi 21)

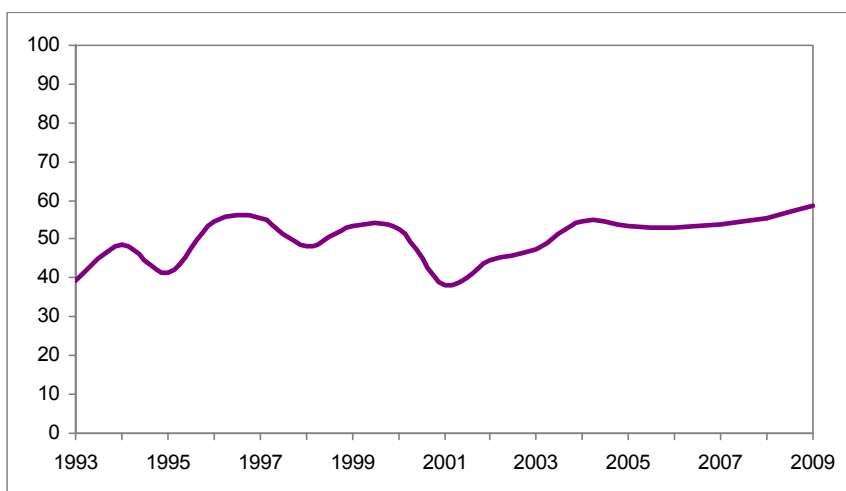


Selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21)

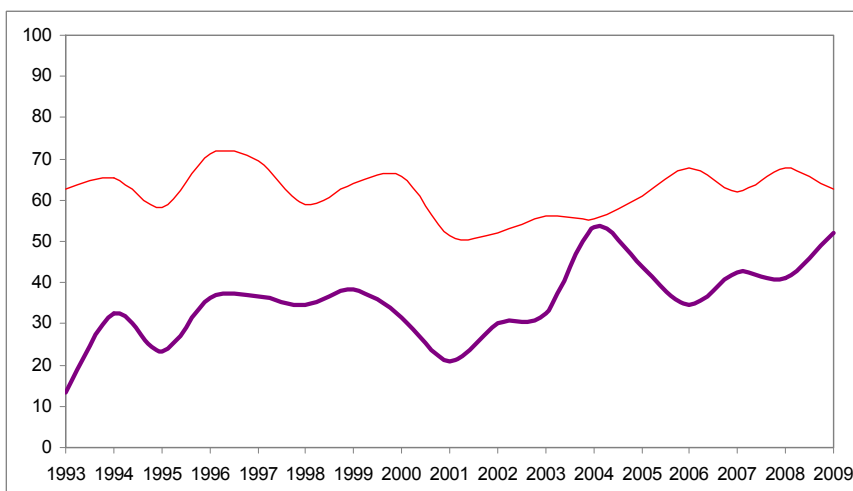


I genomsnitt föddes 44,4 procent av de barn som föddes med Downs syndrom hade mödrar som fyllt 35 år (56,4 procent år 2009). Kvinnor under 35 år hade 42,6 procent av alla Down-graviditeter (37,6 %). Under åren 1993–2009 avbröts ungefär hälften eller med andra ord 50,6 procent (58,7 %) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter) (Figur 10). En tredjedel eller med andra ord 35,4 procent (52,1 %) av Down-graviditeter bland kvinnor under 35 år och två tredjedelar eller med andra ord 61,8 procent (62,7 %) av Down-graviditeter bland kvinnor i åldern 35 år eller över (Figur 11). Årligen konstaterades sammanlagt 153 Down-graviditeter (189 år 2009), av vilka i genomsnitt 76 barn föddes (78 år 2009) (Bilagetabell 3). Under åren 1993–2009 var 5,2 procent av barn med Downs syndrom dödfödda (3,8 %) och 4,8 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern (1,3 %), vilket betyder att 90,3 procent (94,9 %) av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret.

Figur 10. Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) åren 1993–2009. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



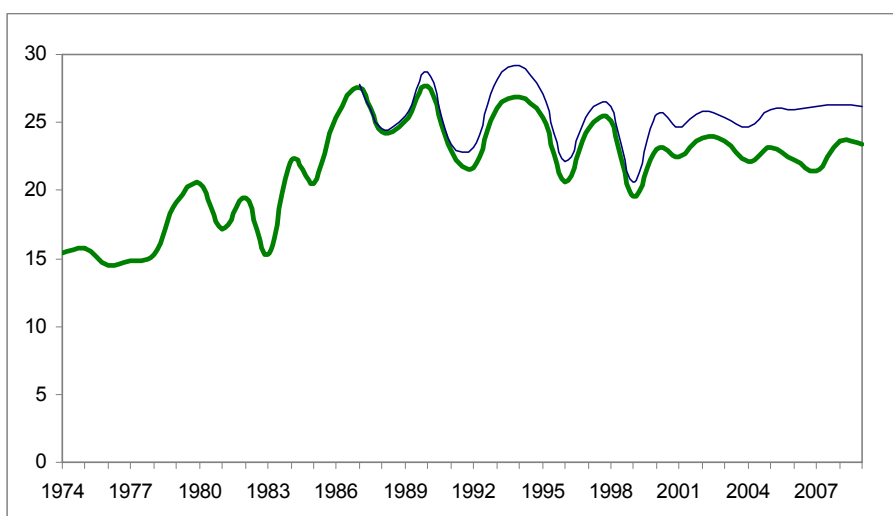
Figur 11: Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) enligt kvinnans ålder åren 1993–2009. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter). Den tjocka linjen visar Down-graviditeter av kvinnor under 35 år, den tunna linjen Down-graviditeter av kvinnor som fyllt 35 år.]



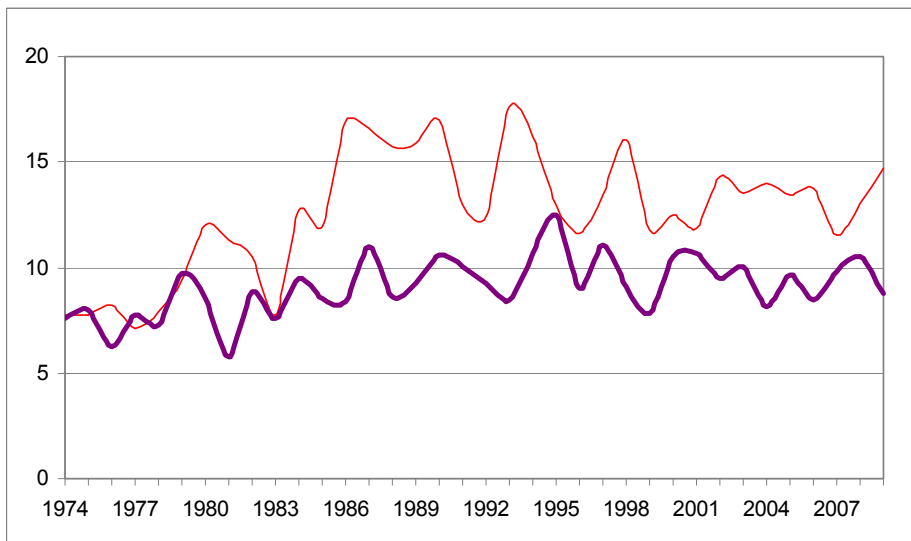
Under åren 1993–2009 utfördes 73,9 procent av selektiva aborter med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret före graviditetsveckan 18+1, 20,8 procent under graviditetsveckan 18+1–20+0, 2,9 procent under graviditetsveckan 20+1–22+0 (i medeltal litet flere än 2 graviditeter årligen, variationen mellan 2–4 per år) och 2,0 procent under graviditetsveckan 22+1–24+0 (i medeltal 2 graviditeter årligen, variationen mellan 0–4 per år). I hälften (51,4 %) av alla de sena selektiva aborterna med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret efter graviditetsveckan 20+0 hade också någon svår strukturell anomali konstaterats hos fostret och på motsvarande sätt i 68,8 procent av selektiva aborter med trisomi 21 utförda efter graviditetsveckan 22+0.

Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för klugen läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,7/10 000 under åren 1993–2009 (Bilagetabell 3, Figur 12). Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög, 14,2/10 000, medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var ungefär på samma nivå som på annat håll i Europa, 11,2/10 000. Under perioden 1993–2009 var prevalensen (födda barn) för CP 14,4/10 000 och för CLP 11,3/10 000 (Bilagetabell 3, Figur 13). Den ständigt ökande prevalensen för klugen läpp, käke och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under 1986–2009, då missbildningsregistrets uppgifter om fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor. Relationen CP/CLP är annorstädes vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av klugen 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 152 graviditeter med klugen läpp, käke och gom. Dessa graviditeter resulterade i 139 barn (på motsvarande sätt 159 och 142 år 2009) (Bilagetabell 3). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för klugen läpp, käke och gom var alltså inte särskilt stor. Andelen selektiva aborter av alla graviditeter med läpp-, käk- och gomspalt var 8,3 procent, men en isolerad spalt var inte indikation för den selektiva aborten, utan vanligen spalten var en associerad del av multipla anomalier eller något syndrom.

Figur 12. Prevalensen (1/10 000 nyfödda) för klugen läpp, käke och gom åren 1974–2009. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)



Figur 13. Prevalensen för gomspalt och för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (födda barn, 1/10 000 nyfödda) åren 1974–2009. (Den tjocka linjen visar läpp-, käk- och gomspalt = CLP och den tunna linjen gomspalt = CP.)



Bilagetabeller

Bilagetabell 1. Missbildningsfallen 1993–2009.

Bilagetabell 2. Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2009.

Bilagetabell 3. Missbildningar som övervakas internationellt 1993–2009.

Källor

Missbildningsregistret innehåller från och med 1963 uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter) och vid spontana aborter har också samlats i missbildningsregistret från och med 1986. Uppgifter om missbildningar som konstaterats efter det första levnadsåret registreras också. Registrats data och insamlingsmetod förnyades åren 1985, 1993 och 2005. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälsovårdspersonalen, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse-, abort-, synskade- och vårdanmälningsregistren (samt information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Dessa diagnoser bekräftas ännu ytterligare vid sjukhusen. Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret, och därigenom förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Registret producerar statistik för både nationellt och internationellt bruk, och dess uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Termer och definitioner

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

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

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

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

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

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

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

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

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

eller när graviditeten har varat mindre än 24+1 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ gv) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppsslyte (fosterskada) hos fostret.

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

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

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

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

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

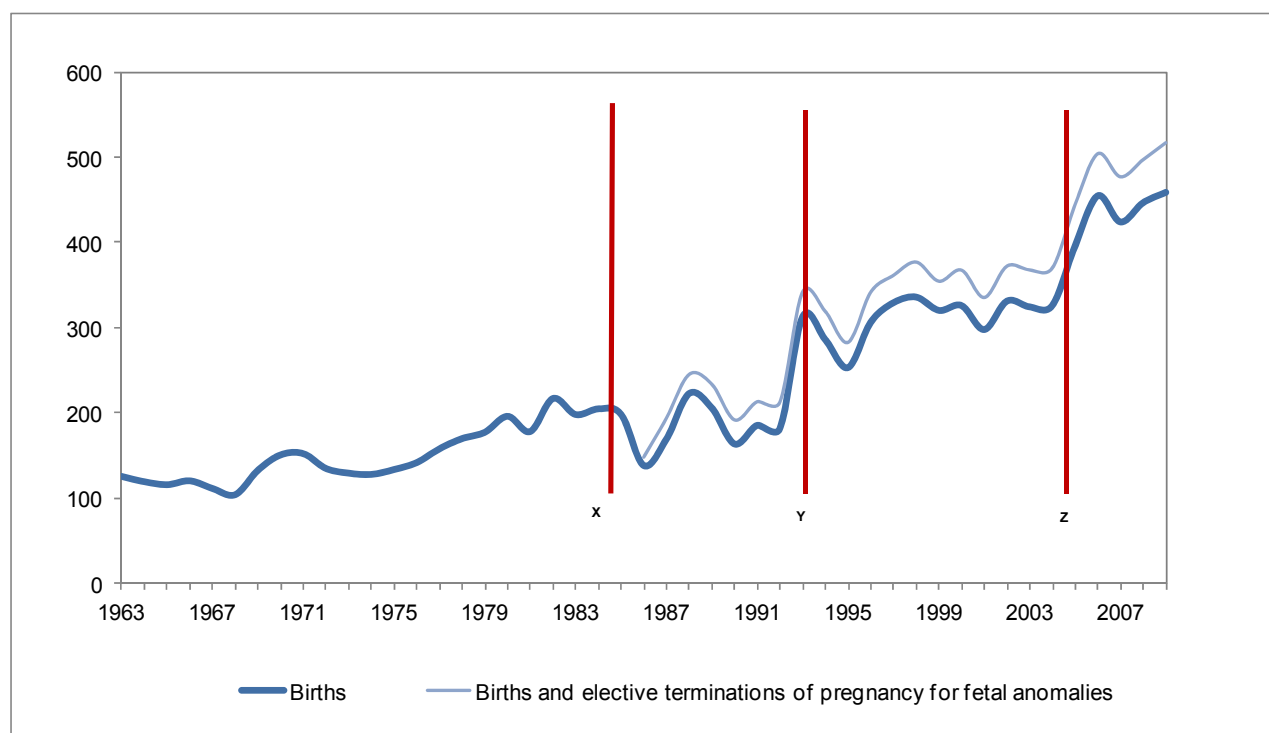
Missbildningsfrekvens/prevalens för selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret: Antalet missbildningar vid selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret per 10 000 nyfödda.

Congenital anomalies 1993–2009

In 1993–2009, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable. Annually major anomalies were detected on average in 3 percent of births or in slightly more than 2000 births. The major periodic variations in the prevalence are associated with the reforms in the Malformation Register activities. The smaller random variation is due to the rarity of congenital anomalies. There were no significant differences between the data for 2009 and data for previous years (Figure 1).

During the follow-up period an average of about 240 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects. The number of selective terminations of pregnancy has slowly increased, being about 350 in 2009.

Figure 1. Total prevalence of births with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 1963–2009. (X = the reform of the register in 1985, Y = the reform in 1993, Z = the reform in 2005).



From 1963 onwards, data have been entered for births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Malformations, maintained by THL (National Institute for 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. 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. Correspondingly, the prevalence increased in the Malformation Register when a new data source (Information on outpatient services in specialised health care) was introduced in 2005. The prevalence of congenital anomalies varies also continuously by chance due to the rarity of cases with major congenital anomalies. Furthermore, data on major congenital anomalies detected in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications have been collected into the register since 1986.

In 1993–2009, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable, being on average 348/10 000 births (458/10 000 in 2009). Annually major anomalies were detected in 1500 to 2700 births (on average 2067, 2779 in 2009). There were no significant differences between the data for 2009 and data for previous years (Appendix Table 1, Figure 1) (The data in the register are completed during several years).

An average of 243 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects (353 in 2009) (Appendix Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for detected foetal anomalies accounted for approximately one tenth (10.5 per cent) of all births and terminations of pregnancy with major anomalies in 1993–2009 (Figure 2). The total prevalence of major anomalies (births and terminations of pregnancy) was on average 389/10 000 (517/10 000 in 2009) (Appendix Table 1). The prevalence of selective terminations of pregnancy has slowly increased since 1993, being on average 41/10 000 births (58/10 000 in 2009) (Appendix Table 1, Figure 3). 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 the prevalence of certain severe or lethal malformations, such as anencephaly.

Figure 2. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all cases with major anomalies in 1993–2009. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

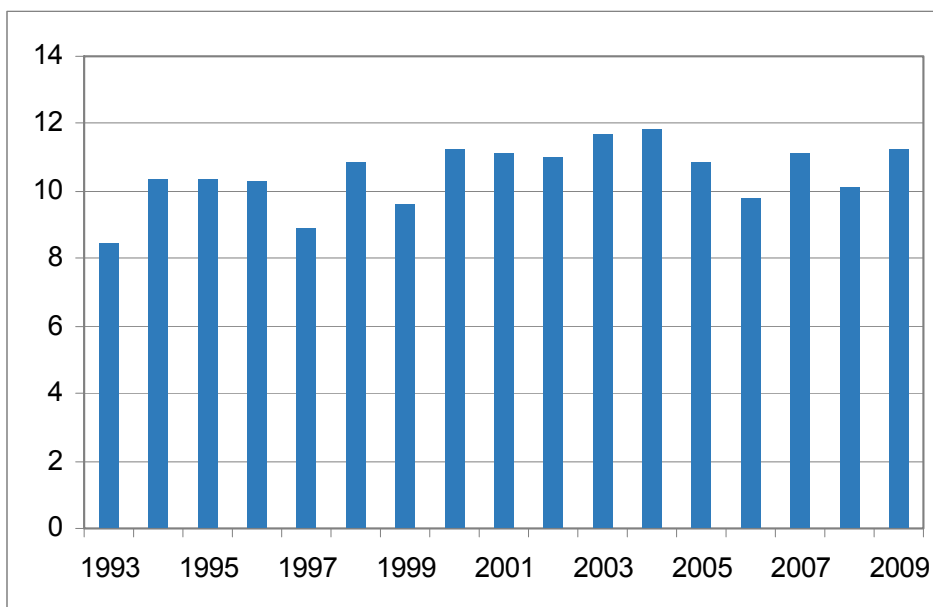
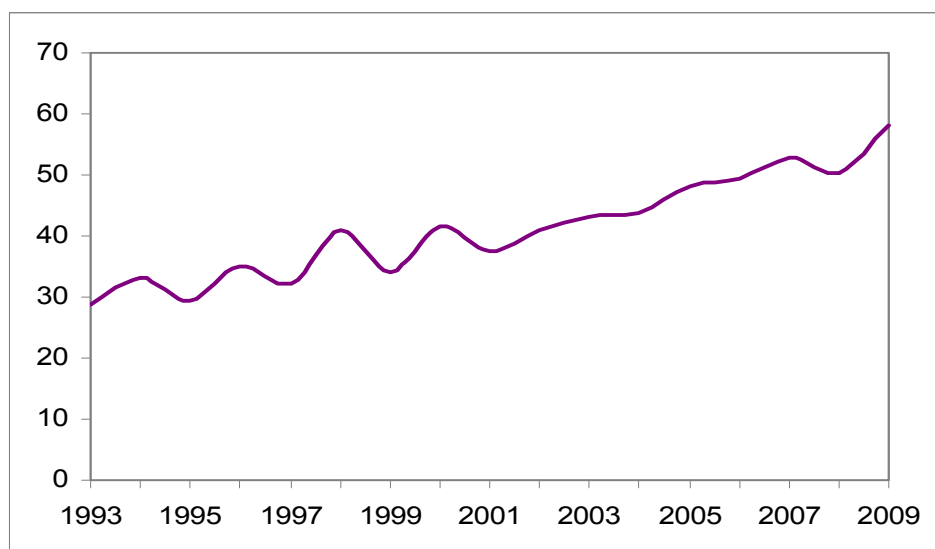


Figure 3. Prevalence of selective terminations of pregnancy (1/10 000 births) in 1993–2009.



In 1993–2009, major anomalies were detected in 3.4 per cent (4.5 per cent in 2009) of all live births, in 18.1 per cent (16.6 per cent in 2009) of all stillbirths, in 27.0 per cent (23.3 per cent in 2009) of all perinatal deaths and in 44.3 per cent (41.3 per cent in 2009) of all infant deaths (Appendix Table 1). A total of 30.8 per cent (27.4 per cent in 2009) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. 93.7 per cent (96.4 per cent in 2009) 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 23.4 per cent (20.8 per cent in 2009) on average (including stillbirths and infant deaths).

In 1993–2009, the birth prevalence of major congenital anomalies varied between hospital districts (births: lowest, 260/10 000 in Länsi-Pohja, highest, 375/10 000 in Varsinais-Suomi). The regional variation is even more marked when comparing figures from different years. In 2009, the highest birth prevalence of major congenital anomalies was in Central Finland Hospital District (606/10 000) and the lowest in Kymenlaakso Hospital District (287/10 000) (Appendix Table 2). Compared with the rest of the country, in 1993–2009, the prevalences (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Länsi-Pohja, South Ostrobothnia, Central Ostrobothnia, Central Finland and Satakunta Hospital Districts were statistically significantly lower ($p < 0.001$). Correspondingly, the prevalences (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Varsinais-Suomi and Helsinki-Uusimaa Hospital Districts were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than elsewhere. Prevalences of selective terminations of pregnancy were statistically significantly higher ($p < 0.001$) in Helsinki-Uusimaa and North Karelia Hospital Districts and lower ($p < 0.001$) in Central Finland, Central Ostrobothnia and North Ostrobothnia Hospital Districts. In 2009, the birth prevalence of major congenital anomalies was statistically significantly higher ($p < 0.001$) in Central Finland Hospital District than elsewhere in the country, but otherwise the prevalences were quite similar throughout the country; and the prevalences for any hospital district did not deviate statistically significantly ($p < 0.001$) from the figures for the rest of the country. In 1993–2009, 37.3 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal abnormalities were performed in the Helsinki-Uusimaa Hospital District (32.3 per cent in 2009).

In 1993–2009, the prevalences (births and as well as births and selective terminations of pregnancy) for the area of responsibility of the Helsinki University Central Hospital were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than for the areas of responsibility of the other university hospitals, while for the area of the Oulu University Hospital they were lower ($p < 0.001$). The total prevalence

(births and selective terminations of pregnancy) for the area of responsibility of the Tampere University Hospital was lower than elsewhere ($p < 0.001$) (Figure 4). Possible reasons for this variation include chance, true differences in regional prevalence, and local differences in the practice of prenatal screening, diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirement. In 1993–2009, the proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities of all cases with major congenital anomalies was, however, highest in the area of responsibility of the Helsinki University hospital (Figure 5). In 1993–2009, 42.3 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal abnormalities were performed in the area of responsibility of the Helsinki University Hospital (39.1 per cent in 2009).

Figure 4. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in the areas of responsibility of the university hospitals in 1993–2009. (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).)

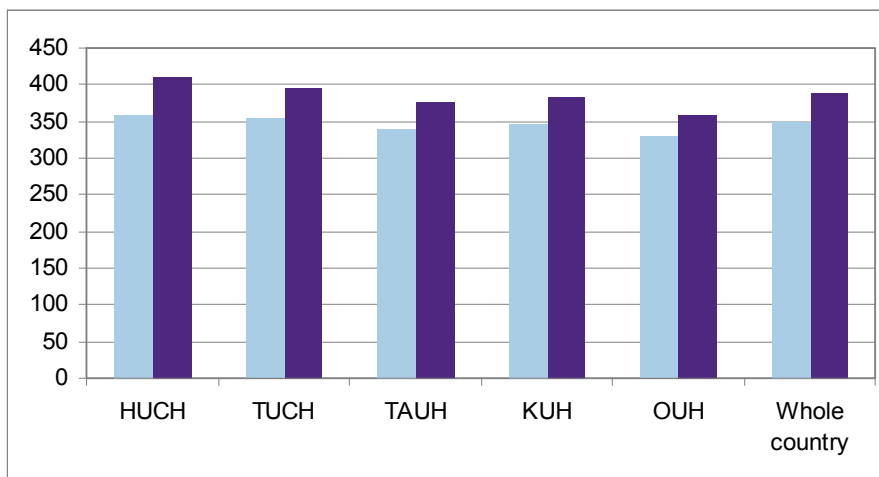
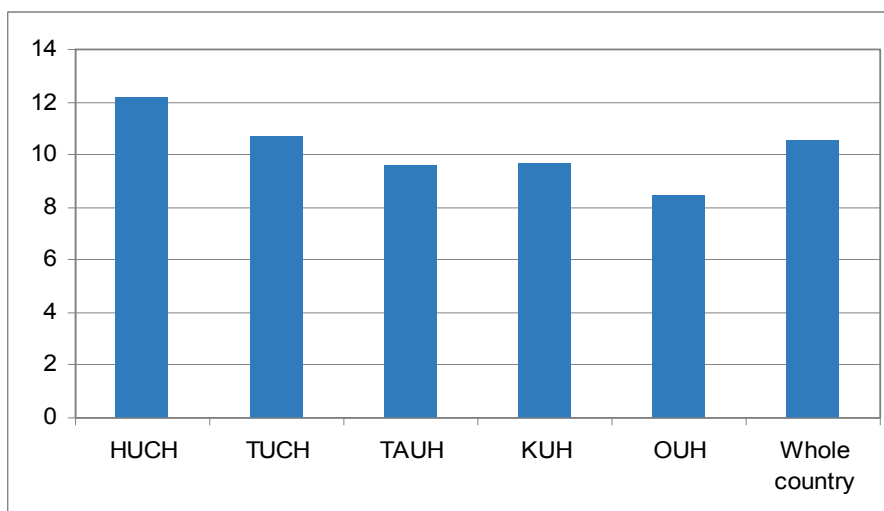


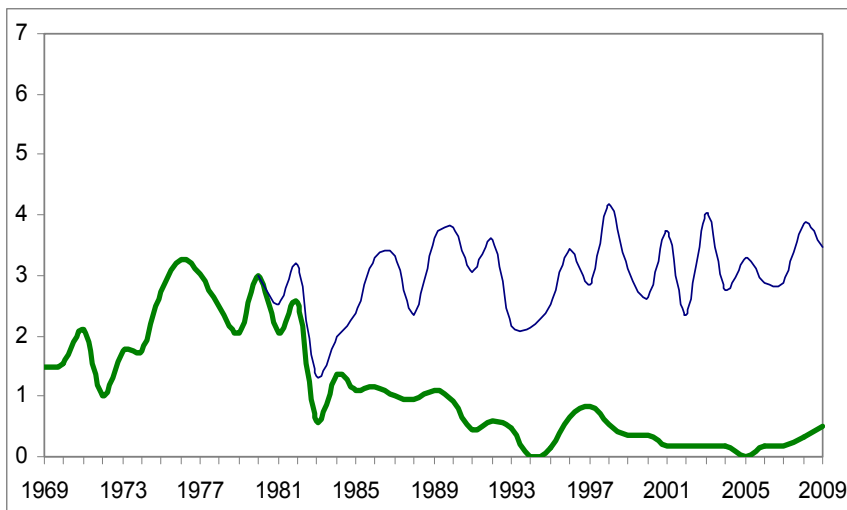
Figure 5. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities of all cases with major congenital anomalies in the areas of responsibility of the university hospitals in 1993–2009. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)]. The bars are 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 1993–2009, 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 = anencephaly + spina bifida) was 7.6/10 000, which is slightly lower than in the other European populations (Appendix Table 3). The effect of prenatal diagnostics and selective terminations of pregnancy began to be visible in the NTD-prevalence from the early 1980s onwards. In 1993–2009, just over half, 60 per cent (64 per cent in 2009) of the NTD pregnancies, an average of 90 per cent (86 per cent in 2009) of all anencephaly pregnancies and 40 per cent (48 per cent in 2009) of all spina bifida pregnancies were terminated. Approximately 45 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2009, including an average of 18 births (respectively 50 and 18.9 in 2009). In 1993–2009, the prevalence of births with anencephaly was on average 0.3/10 000 and the total prevalence 3.0/10 000. The corresponding prevalences for spina bifida were on average 2.8/10 000 and 4.6/10 000 (Appendix Table 3, Figure 6).

Figure 6. Prevalences of anencephaly and spina bifida (1/10 000 births) in 1969–2009. (The thick line refers to births, the thin line to births + selective terminations of pregnancy.)

Anencephaly:



Spina bifida:

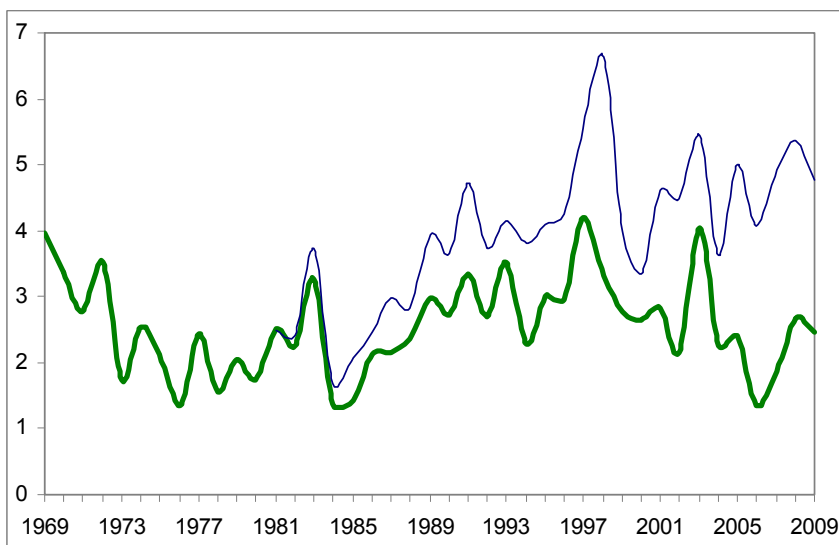
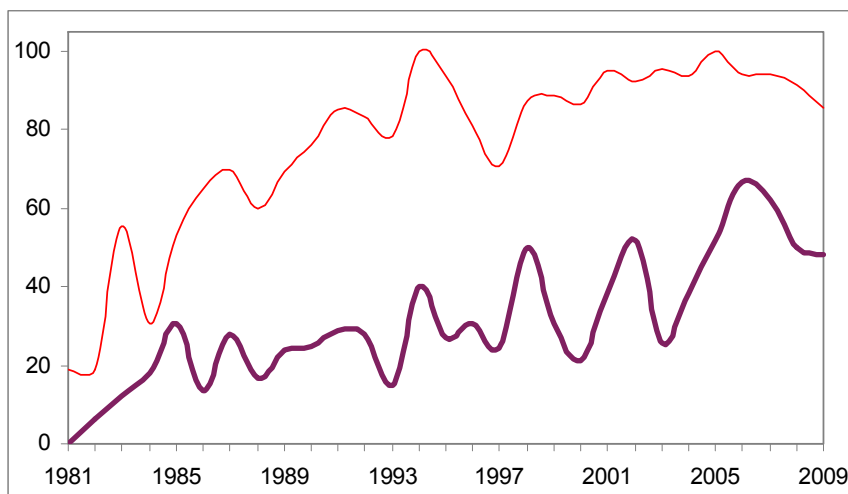


Figure 7. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with NTD in 1981–2009. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy). The thin line refers to anencephaly, the thick line to spina bifida.]



The total prevalence (births and terminations of pregnancy) of Down syndrome (trisomy 21) increased slightly, being on average 25.8/10 000 in 1993–2009 (30.8/10 000 in 2009) (Appendix Table 3, Figure 8). This can be explained by an increase in the mean age of parturients from the 1990s onwards (according to the Medical Birth Register maintained by THL the proportion of mothers aged 35 and over was 17.8 per cent in 2009) and by the increased risk of foetal trisomy 21 associated with increased maternal age (Figure 9) and changes in the practices of prenatal screening and diagnostics, especially during early pregnancy. The prevalence of Down syndrome in births has remained substantially stable in 1993–2009 and was on average 12.7/10 000 (13.7/10 000 in 2009) (Appendix Table 3, Figure 8).

Figure 8. Prevalence of Down syndrome (trisomy 21) (1/10 000 births) in 1974–2009. (The thick line refers to births, the thin line to births and selective terminations of pregnancy and the thin dot line to selective termination of pregnancy.)

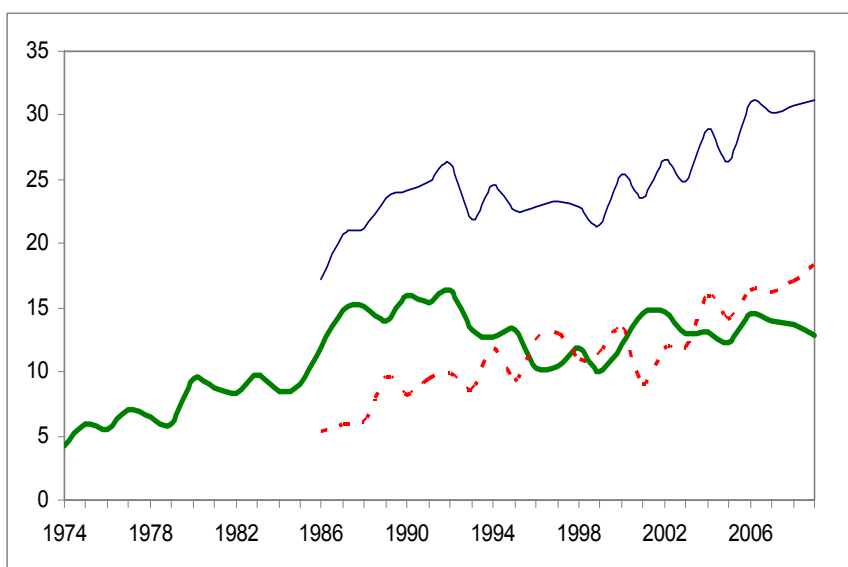
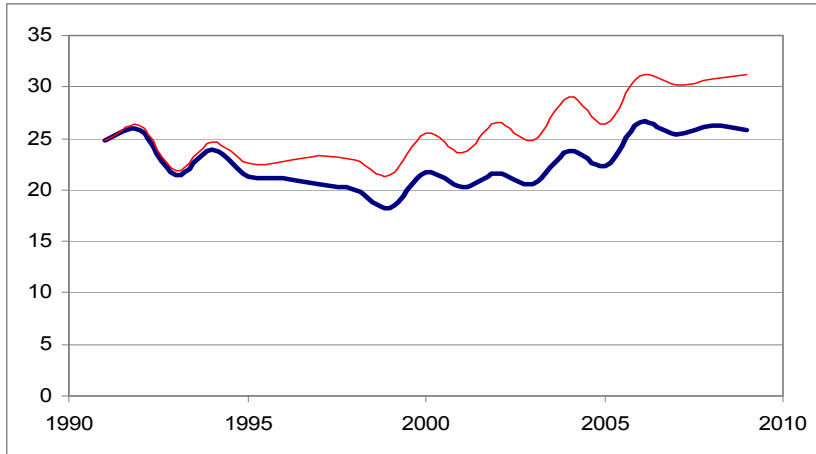
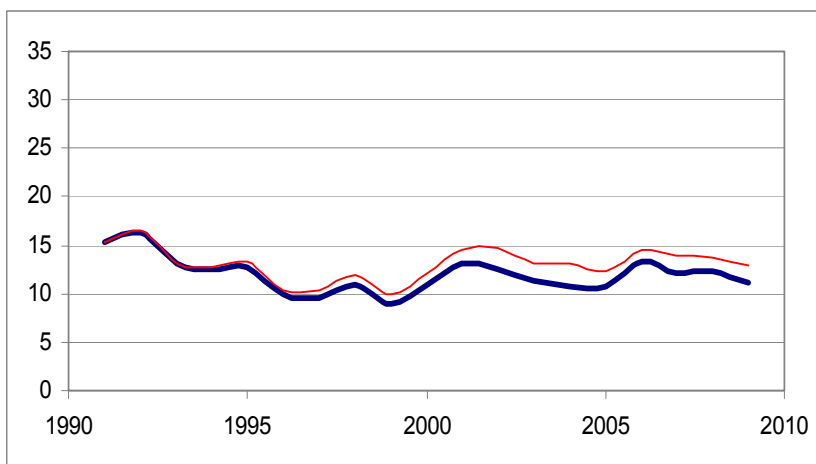


Figure 9. Effect of the maternal age on the total prevalence of Down syndrome (trisomy 21) in 1990–2009. (The thick line is standardised for maternal age while the thin line is non-standardised.)

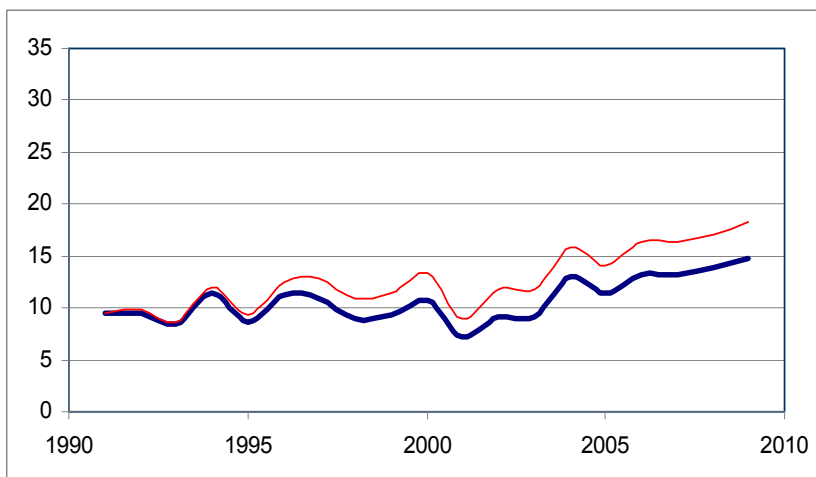
Births and selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21)



Births (Down syndrome - trisomy 21)



Selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21)



An average of 44.4 per cent of all children suffering from Down syndrome (trisomy 21) were born to a mother aged 35 and over (56.4 per cent in 2009). Of all Down pregnancies, 42.6 per cent involved a woman under 35 (37.6 per cent in 2009). In 1993–2009, half or 50.6 per cent (58.7 per cent in 2009) of all detected Down pregnancies (births and terminations of pregnancy) (Figure 10). One third or 35.4 per cent (52.1 per cent in 2009) of Down pregnancies of women under 35 and two thirds or 61.8 per cent (62.7 per cent in 2009) of pregnancies of women aged 35 and over were terminated (Figure 11). All in all, an average of 153 Down pregnancies were detected annually (189 in 2009), including on average 76 births (78 in 2009) (Appendix Table 3). In 1993–2009, a total of 5.2 per cent of all Down births were stillbirths (3.8 per cent in 2009), in 4.8 per cent of the live births the child died in infancy (1.3 per cent in 2009), and thus in 90.3 per cent of all births with Down syndrome (94.9 per cent in 2009) the child was alive at the end of the first year of life.

Figure 10. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2009. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

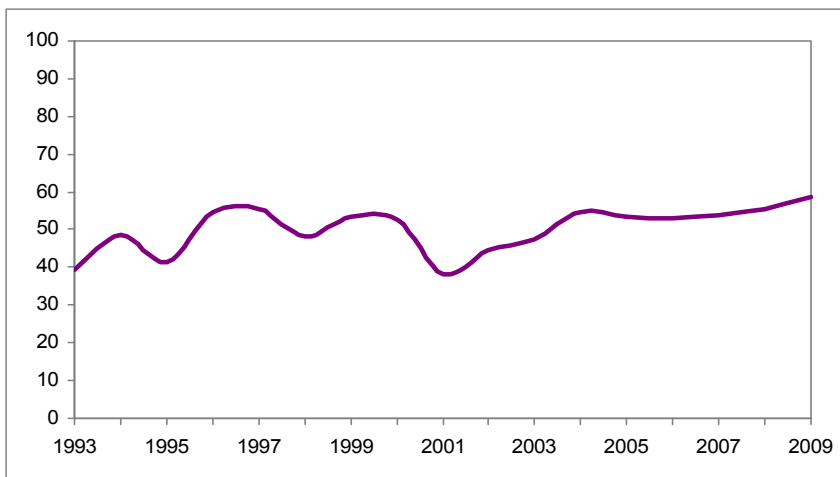
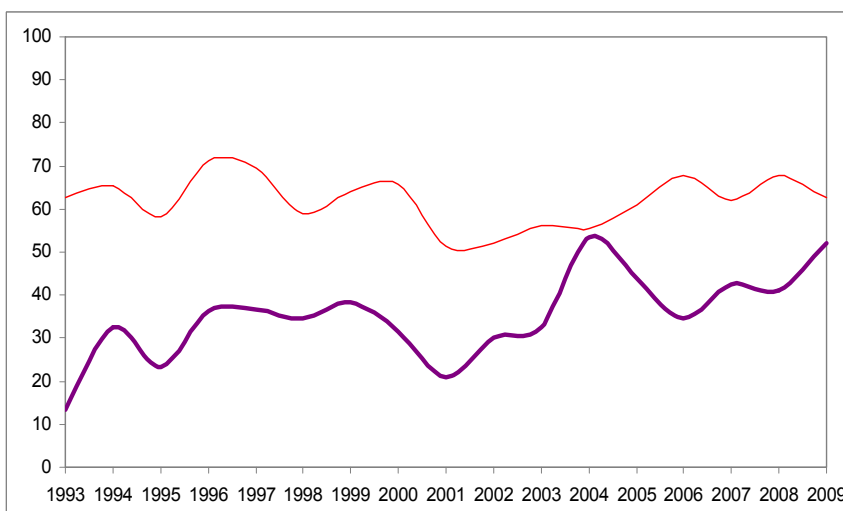


Figure 11. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2009 by maternal age. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy). The thick line refers to Down pregnancies of women under 35, the thin line to Down pregnancies of women aged 35 and over.]



In 2002–2009, 73.9 per cent of selective terminations of pregnancy with foetal Down syndrome (trisomy 21) were performed before the 18+1 gestational week (gwk), 20.9 per cent in 18+1–20+0 gwk, 2.9 per cent in 20+1–22+0 gwk (an average of slightly more than 2 pregnancies annually, range 2–4 per year) and 2.0 per cent in 22+1–24+0 gwk (an average of 2 pregnancies annually, range 0–4 per year). In half (51,4 %) of all late selective terminations of pregnancy (after the 20+0 gwk) with foetal Down syndrome (trisomy 21) a severe foetal structural anomaly was also detected during pregnancy and similarly in 68,8 per cent in selective terminations of pregnancy with trisomy 21 after 22+0 gwk.

The total prevalence of orofacial clefts (births and terminations of pregnancy) is clearly higher in Finland than in other European countries: 25.7/10 000 in 1993–2009 (Appendix Table 3, Figure 12). The total prevalence of cleft palate (CP) was exceptionally high, 14.2/10 000, while the prevalence of cleft lip with or without cleft palate (CLP) was in the same category as elsewhere in Europe, 11.2/10 000. In 1993–2009, the prevalence of births with CP was 14.4/10 000 and with CL/P 11.3/10 000 (Appendix Table 3, Figure 13). In 1986–2009, the previously continuously increasing prevalence of orofacial clefts could no longer be observed in our country, as the case data in the Register of Congenital Malformations have been complemented from many data sources. While the ratio CP/CLP is elsewhere 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 152 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, and these included on average 139 births (respectively 159 and 142 in 2009) (Appendix 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 8.8 per cent, but foetal isolated orofacial cleft was not the indication for termination of pregnancy in these pregnancies, but the orofacial cleft was associated with multiple anomalies or a syndrome as a part of it.

Figure 12. Prevalence of orofacial clefts (1/10 000 births) in 1974–2009. (The thick line refers to births and the thin line to births and selective terminations of pregnancy.)

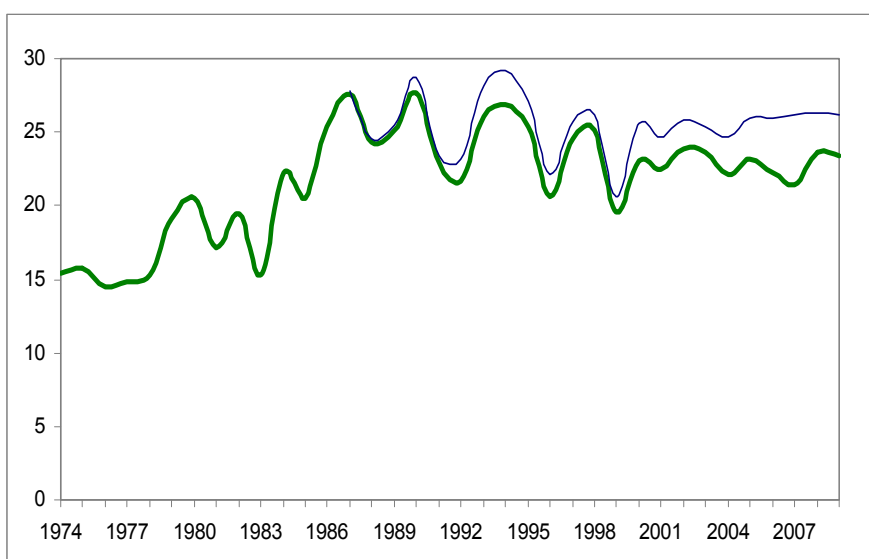
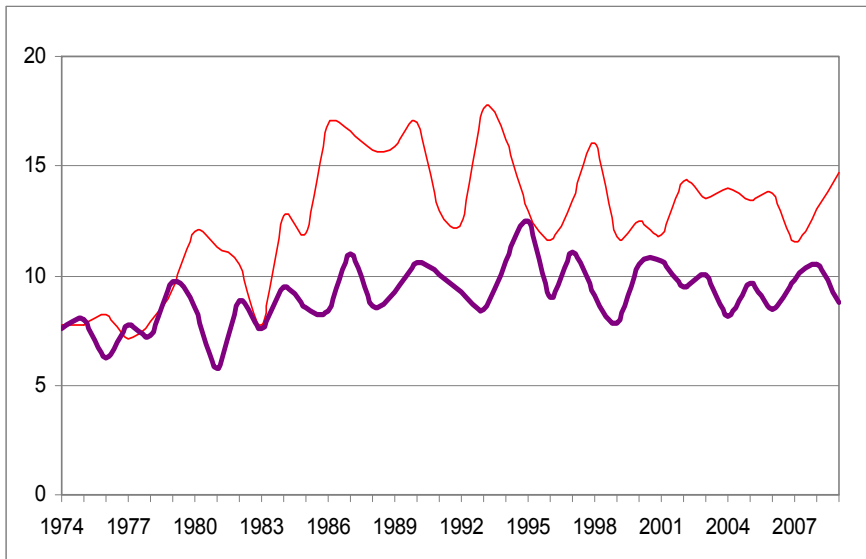


Figure 13. Birth prevalence (1/10 000 births) of cleft palate (CP) and cleft lip and cleft palate (CLP) in 1974–2009. (The thick line refers to CLP and the thin line to CP.)



Appendix Tables

Appendix Table 1. Births with congenital anomalies 1993–2009.

Appendix Table 2. Births with congenital anomalies by hospital district 1993–2009.

Appendix Table 3. Congenital anomalies monitored internationally 1993–2009.

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, 1993 and 2005. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, healthcare professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Medical Birth Register, the Register of Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), all maintained by THL, as well as from the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) and from the Cause of Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned. The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and 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

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

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

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

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

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

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

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

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

A selective termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) when the gestational age is less than 20+1

weeks of gestation ($\leq 2+00$ weeks of gestation) and a foetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24+1 weeks ($\leq 24+0$ 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.

Prevalence of selective terminations of pregnancy: Selective terminations of pregnancy with congenital anomalies per 10 000 births.

SVT-sarjan laatuseloste / Epämuodostumat

Tilastotietojen relevanssi

Terveyden ja hyvinvointilaitoksen (THL) 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 (monitorointi). Tilastojen tuottaminen kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön on vuoden 1993 jälkeen tullut aiempaa tärkeämmäksi rekisterin toiminnassa. Näitä tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnostiikan ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

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

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

Tilastoraportin tekstiosassa on esitetty rekisterissä käytetyt käsitteet ja määritelmät.

Tietojen keruu perustuu Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskuksen (Stakes; nykyään Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, THL) 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 THL:n syntymä-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairanhoidon poliklinikka-aineistosta), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereistä, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut epämuodostumadiagnoosit varmistetaan lasta / sikiötä hoitaneista sairaaloista. Epämuodostumailmoitus tehdään mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen lapsen syntymän jälkeen tai raskauden keskeyttämisen tai keskenmenon jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta monitorointia varten, mutta rekisteri kerää jatkuvasti tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista tilastoja ja tutkimusta varten.

Tilastoraportissa esitetään tilastoja epämuodostumarekisteriin hyväksytyistä epämuodostumatapauksista eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntyneistä lapsista tai raskauden keskeyttämisissä sikiöistä, joilla on

todettu ainakin yksi merkittävä synnyttäminen epämuodostuma ja joiden äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Tilastoraportissa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnyttämisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja eräät muut synnyttämiset poikkeavuudet, kuten synnyttäminen kilpirauhasen vajaatoiminta ja teratoomat. Merkittävänä epämuodostumina ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnyttämisistä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnyttämisistä 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 THL ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevan lain (566/1989) ja sen nojalla annetun asetuksen (774/1989) 8 §:n perusteella. Aineiston tarkistusajoja tehdään säännöllisesti, puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään mm. syntyneiden lasten rekisteristä ja epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan ja varmistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Tiedot ovat oikeita, jos tiedonantajat ovat ilmoittaneet ne oikein. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi rekisteriin tulla useita ilmoituksia, jotka täydentävät rekisteriin aiemmin saatuja tietoja ja varmistavat epämuodostumadiagnooseja. Epäselvissä tapauksissa tiedot tarkistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista. Rekisterin tietoja verrataan myös THL:n syntymä-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereiden, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) 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, 1993 ja 2005. 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 kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia. Vuonna 2005 ryhdyttiin keräämään epämuodostumatietoja myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineistosta, mikä edelleen hieman paransi epämuodostumarekisterin kokonaiskattavuutta.

Koska epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä, täydentyy sen aineisto lopullisesti vasta 2 kalenterivuotta lapsen syntymän jälkeen, jolloin lopulliset tilastot julkaistaan tilastoraportissa. Lisäksi rekisteri julkaisee tilastoraportissa epämuodostumien ennakkotilastot yhden kalenterivuoden kuluessa lapsen syntymästä tai sikiöperusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä. Ennakkotilastojen kattavuuden on seurannassa todettu olevan 90 prosentin luokkaa useimpien vaikeiden epämuodostumatapauksien osalta. Useimpien merkittävien kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatyyppien ennakkotilastojen kattavuus on lähes täydellinen. Ennakkotilastot täydennetään seuraavan kalenterivuoden aikana ja julkaistaan aikanaan tilastoraportissa.

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti on THL:n kerran vuodessa tuottama tilasto. Raportti ilmestyy yleensä maaliskuussa. Tilastot ovat vuodesta 1993 alkaen täydelliset pois lukien kaksi raportin julkaisua edeltävää 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

Tilastoraportti lähetetään sairaaloihin ja muille ilmoittajille sekä julkaistaan THL:n internet-sivulla osoitteessa <http://www.thl.fi/fi/tilastot/epamuodostumat>. Tilastoraportin tekstiosassa on kuvattu keskeiset tulokset ja selitetty käytetyt käsitteet, määritelmät, symbolit ja metodit. Joissakin tilastoraportin kuvioissa on paremman yleiskuvan antamiseksi käytetty pidempiä aikasarjoja kuin varsinaisessa tilastossa. Aikasarjojen käyrät on tasoitettu Microsoft Excel -taulukkolaskentaohjelman avulla epämuodostumien syntymisen jatkuvuuden kuvaamiseksi. 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, luokittelu, koodaustavat, diagnostiikka, hoito ja kuolleisuus ovat muuttuneet vuosikymmenien mittaan. Sikiön poikkeavuuksien seulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiöperusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla. Vuonna 1985 tapahtunut rekisteriuudistus heikensi merkittävästi epämuodostumarekisterin kattavuutta 1980-luvun lopulla. Lisäksi raskauden keskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen 1.1.1987 alkaen vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Vuosien 1986–1992 rekisteritietoja täydennetään parhaillaan muista rekistereistä saatavien epämuodostumatietojen avulla. Erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston käyttöönotto epämuodostumarekisterin tietolähteenä paransi hieman rekisterin kokonais kattavuutta vuodesta 2005, mutta se ei vaikuttanut vaikeiden epämuodostumien kattavuuteen rekisterissä.

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

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet sekä epämuodostumien määritelmät ja luokittelut sekä rekisterin sisältö ovat pysyneet koko ajan samoina vuodesta 1993 alkaen. Käytetyt perusmääritelmät (ICD-10) ovat periaatteessa pysyneet samoina.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

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

Kvalitetsbeskrivning för publikation i serien FOS/Missbildningar

Statistikuppgifternas relevans

Missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL) upprättades 1963. Dess huvudsyfte är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret, och att förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer (monitorering). 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 statistikrapport innehåller uppgifter om årliga antal och prevalenser (10 000 per nyfödd) när det gäller betydande missbildningar som konstaterats hos dödfödda eller levande födda barn 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 inducerade selektiva aborter pga. fosterskada (selektiva aborter). Effekten av dessa aborter på missbildningsprevalensen i hela landet granskas också. I fråga om vissa missbildningar som följs upp internationellt presenteras årliga 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.

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

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

Datainsamlingen bygger på lagen om statistikväsendet vid forsknings- och utvecklingscentralen för social- och hälsovården (Stakes; numera Institutet för hälsa och välfärd, THL) (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- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. Diagnoserna bekräftas ännu ytterligare vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Anmälan om missbildning görs så snart som möjligt efter att avvikelser konstaterats hos det nyfödda barnet eller hos fostret från selektiv eller spontan abort. Uppgifterna om missbildningar samlas huvudsakligen in under barnets första levnadsår, men man för också kontinuerligt in uppgifter om senare konstaterade missbildningar i registret.

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

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

Uppgifterna tas från anmälningsblanketter och andra meddelanden och lagras i elektroniskt format i missbildningsregistret, som THL 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 uppgifter i födelse-, vårdanmälnings- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt med uppgifter från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och med uppgifter i Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. På detta sätt kompletteras uppgifterna om de enskilda fallen, sådana fall som saknas förs in i missbildningsregistret och diagnoserna bekräftas vid sjukhusen.

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985, 1993 och 2005. Från och med 1993 kan statistikens täckning 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. År 2005 började man samla in uppgifter om missbildningar från statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården, vilket ytterligare förbättrat missbildningsregistrets totala täckning en aning.

Eftersom missbildningsregistret också samlar uppgifter från andra register, är dess material komplett först två kalenderår efter barnets födelse. I detta skede offentliggörs den slutliga statistiken i statistikrapporten. 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 statistikrapporten.

Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras.

Uppgifternas aktualitet och rättighet i publikationerna

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller statistik som THL sammanställer en gång per år. I allmänhet utkommer statistiken 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

Statistikrapporten sänds till sjukhus och andra anmälare. Det offentliggörs på THL webbsida på adress <http://www.thl.fi/statistik/missbildningar>. I statistikrapporten presenteras de viktigaste resultaten och dessutom förklaras begreppen, definitionerna, symbolerna och metoderna. För att ge en bättre allmän uppfattning om situationen har man i några bilder använt längre tidsserier än i annan statistik i denna rapport. Tidsseriernas diagram har jämnats ut med hjälp av Microsoft Excel kalkylprogram för att beskriva den fortsatta uppkomsten av medfödda anomalier. 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 selektiva aborter som utförs pga. fosterskada 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 från och med 1.12.1987 jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika år och årtionden. Registeruppgifterna 1986–1992 kompletteras för närvarande med uppgifter om missbildningar från andra register. Ibrukttagandet av statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården som uppgiftskälla förbättrade missbildningsregistrets totala täckning men det hade inget inflytande på täckningen av svåra missbildningar i registret.

De årliga statistikuppgifter som presenterats i statistikrapporten från och med 1993 är sinsemellan jämförbara. Förändringen av datainsamlingsmetoden 2005 försämrade inte jämförbarheten hos svåra missbildningar. 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 innehåll har varit desamma sedan 1993. De grundläggande definitioner (ICD-10) som använts är i princip också oförändrade.

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

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

Quality Report of the OSF Publication Series/Congenital anomalies

Relevance of statistical data

The Register of Congenital Malformations at the National Institute for Welfare and Health (THL) 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 (monitoring / surveillance). Since 1993, the production of statistics for national and international purposes has become an increasingly important element of the Register's activities. Such statistical data are used for monitoring congenital 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 Report of the Register of Congenital Malformations contains information on the number and prevalence rates (per 10 000 births) of congenital anomalies detected in stillbirths or in live births, 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 Report contains statistical data on major foetal malformations and other birth defects detected in selective terminations of pregnancy, and analyses the impact of such terminations on the national prevalence 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 report text describes the concepts used in the Register of Congenital Malformations.

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; currently the National Institute for Health and Welfare, THL) (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 for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions, and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, as well as from the data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira), and from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland. The diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals that have given treatment to the infant/foetus. Notification of congenital anomaly should be made as soon as possible after the detection of a congenital anomaly after birth or termination of pregnancy or spontaneous abortion. Although the Register mainly collects data from the first year of the infant for monitoring, it also continuously collects data on subsequently detected congenital anomalies for statistics and research.

The Statistical Report shows statistics on cases with congenital anomalies included into the Register of Congenital Malformations, i.e. live births, stillbirths or selective 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 Report only gives information on major congenital anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and a few other congenital anomalies like congenital hypothyroidism and teratomas. 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 THL 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 for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, with data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) as well as with data from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland, whereby case-specific data are complemented, any missing cases with congenital 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, 1993 and 2005. 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. Since 2005, data on congenital malformations have also been derived from the statistics on Information on Outpatient Services in Specialised Health Care, which has further improved the total coverage of the Malformation Register to some extent.

As the Register of Congenital Malformations also draws data from other registers, its data sets are not complete until after two calendar years from the birth, whereby the final data are published in the Statistical Report. In addition, the Register issues a report on preliminary data on congenital anomalies after one calendar year from the birth or the selective termination of pregnancy. As regards most cases with severe congenital anomalies, the coverage of the preliminary statistics has been found to be over 90 per cent. The preliminary statistical data concerning a majority of internationally monitored types of anomalies show an almost complete coverage. Preliminary statistics are complemented during the following calendar year, being subsequently published in the Statistical Report.

Any errors identified in the statistics will be corrected.

Timeliness and promptness of published data

The Statistical Report of the Register of Congenital Malformations is compiled annually by THL. In general, it is published in March or April. From 1993 onwards, the statistics are complete, excluding the two previous calendar years before the publication of the Report 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 Statistical Report is sent to hospitals and other units submitting data to the Register, in addition to being published on the THL website at <http://www.thl.fi/statistics/congenitalmalformations>. The text material of the Report describes major findings and specifies concepts, definitions, symbols and methods. In order to give a better general idea of the situation longer time series have been used in some of the figures than elsewhere in the statistics of the Statistical Report. The graphs of the time series have been smoothed by the Microsoft Excel data analysis software in order to show the continuous formation of congenital anomalies. 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, selective terminations of pregnancy 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 from January 1st 1987 onwards affect the comparability of data entered in the Register in different years and decades. The 1986–1992 data of the Register are being complemented by congenital anomaly data drawn from other registers. The use of the statistics on the Information of Outpatient Services in Specialised Health Care as data source for the Malformation Register in 2005 has improved the total coverage of the Register to some extent, but has not affected the coverage of severe malformations in the Register.

Beginning from 1993, the annual statistical data presented in the Statistical Report are mutually comparable; the modification of the data collection practices in 2005 does not reduce the comparability of data on severe malformations. 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 content of the Register have remained unchanged since 1993. The basic definitions used (ICD-10) have basically remained the same.

Clarity and consistency

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