



Medfödda missbildningar 2021

Förekomsten av missbildningar håller en jämn nivå

CENTRALA RÖN

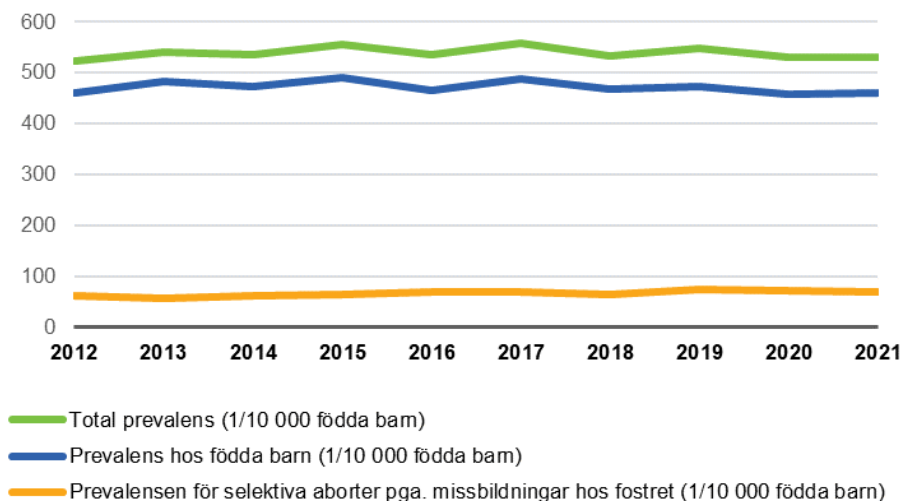
- Missbildningar konstaterades hos 4,6 procent av alla levande födda barn.
- Missbildningar diagnostiserades hos 17,0 procent av dödfödda barn och barn som dött under spädbarnstiden.
- Under 2021 avbröts 349 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret.

I Finland konstaterades år 2021 betydande missbildningar hos sammanlagt 2 287 födda barn. Missbildningar diagnostiserades hos 4,6 procent av alla levande födda barn och hos 7,9 procent av alla dödfödda barn. Missbildningar konstaterades hos sammanlagt 17,0 procent av dödfödda barn och barn som dött under sitt första levnadsår.

Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och aborter pga. fosterskada) år 2021 var 530/10 000 födda barn. Åren 2012–2021 var den årliga totala missbildningsprevalensen i genomsnitt 538/10 000 födda barn dvs. i genomsnitt 2 835 missbildningsfall per år.

Under 2021 avbröts 349 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret. År 2021 var prevalensen av aborter pga. fosterskada 70/10 000 födda barn, medan åren 2012–2021 var prevalensen i genomsnitt 66/10 000 födda barn per år. Av alla betydande missbildningar år 2021 var 13,2 procent selektiva aborter pga. fosterskada, och det har inte skett några betydande förändringar i andelen åren 2012–2021.

Figur 1. Prevalensen av missbildningar (1/10 000 födda barn) åren 2012–2021 (den totala prevalensen innefattar födda barn och selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret).



Begrepp och definitioner

Abort (avbrytande av graviditet): Avslutad graviditet som har inducerats med en åtgärd och som inte är förlossning och som leder till att ett eller flera foster (≥ 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 den gravidas egen begäran före utgången av 12:e graviditetsveckan ($\leq 12+0$ dagar) och därefter utifrån ett beslut av Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira), när graviditeten har varat mindre än 20+1 graviditetsveckor ($\leq 20 + 0$ gv) och man misstänker eller redan har konstaterat en sjukdom eller ett kroppsslyte (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24+1 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ gv) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppsslyte (fosterskada) hos fostret. Oavsett graviditetens längd och fostrets vikt är en inducerad abort som utförs med stöd av lagen om avbrytande av havandeskap inte förlossning.

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

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

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

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som genom vaginal förlossning eller kejsarsnitt leder till födelsen av ett eller flera foster eller barn (≥ 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.

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

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

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

Prevalens:

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

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

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

Spädbarn: Barnets ålder < 1 år eller < 365 dygn, under skottåret < 366 dygn.

Ytterligare information: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. [Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja](#)

thl.fi/statistik/missbildningar

Referens till denna publikation:

Institutet för hälsa och välfärd (THL). Medfödda missbildningar 2021. Statistik rapport 37/2024. Finlands officiella statistik (FOS).



Institutet för hälsa och välfärd

ISSN 1798-0887

Kvalitetsbeskrivning (FOS)

Medfödda missbildningar

Statistikuppgifternas relevans

Missbildningsregistret som upprätthålls av Institutet för hälsa och välfärd (THL) upprättades 1963. Dess huvudsyfte är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer (teratogener) som kan skada fostret, och att förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Statistikuppgifterna används vid den nationella och regionala uppföljningen av missbildningar samt vid bl.a. planering av fosterscreening, fosterdiagnostik, vård av missbildningar och forskning i missbildningar.

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

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

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

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

Metodbeskrivning

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

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

I statistikrapporten presenteras endast uppgifter om betydande medfödda missbildningar som konstaterats. I missbildningsregistret definieras medfödda strukturella missbildningar, kromosomavvikelse och några andra medfödda anomalier som medfödd hypotyreoos som betydande missbildningar. Som missbildningar rapporteras inte störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation, andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts eller ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar. Detta följer i stort praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT¹. Eftersom abortregistret även för statistik över aborter som utförts på grund av de sistnämnda diagnostyperna

¹ [EUROCAT guidelines for data registration](#)

skiljer sig missbildningsregistrets och abortregistrets siffror för abort på grund av fostret från varandra.

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

Uppgifternas riktighet och exakthet

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

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985, 1993, 2005 och 2017. Från och med 1993 kan statistikens täckning och kvalitet betraktas som mycket bra, även om egentliga täckningsutredningar eller säkerställning av data inte har gjorts efter förnyelsen av missbildningsregistret 1993. Prevalensen för missbildningsfall motsvarar den normala prevalens som beskrivs i litteraturen och rapporteras av internationella missbildningsregistren². Prevalensen för olika typer av missbildningar har motsvarat de resultat man fått i nationella och internationella undersökningar om missbildningar. År 2005 började man även samla in uppgifter om missbildningar från vårdanmälningsregistret, vilket ytterligare förbättrat missbildningsregistrets totala täckning en aning.

Missbildningsregistret samlar även in uppgifter från andra register och verifierar vid behov tidigare diagnoser under cirka 1–2 år från att den första anmälan inkommit, så materialet i registret kompletteras slutgiltigt först cirka två år efter ett barns födelse eller efter en abort. Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras. Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts eller begärts senare. Dessa förändringar uppdateras årligen i statistiken, där de syns som små förändringar i antal och prevalens för tidigare åren och speciellt angående det sista rapporterade statistiska året.

De publicerade uppgifternas aktualitet och rättidighet

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller statistik som THL sammanställer en gång per år. Eftersom missbildningsuppgifterna samlas in om barnet fram till slutet av det första levnadsåret och kompletteras vid behov även efter detta, är det möjligt att publicera statistiken cirka två år efter barnets födelse eller efter en abort. Eftersom medfödda missbildningar eller deras bakomliggande orsak, till exempel en kromosomavvikelse, kanske inte blir klarlagda förrän senare i barndomen, korrigeras uppgifterna i efterhand och det kan ske små förändringar i siffrorna i de publicerade årsstatistiken.

Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

Statistikrapporten offentliggörs på [THL webbsida](#). Uppgifterna i registret lämnas till både nationell och internationell statistik (EUROCAT och ICBDSR).

[Findata](#) kan bearbeta noggrannare tabeller ur olika register och ge forskare tillstånd att använda missbildningsregistrets uppgifter för vetenskaplig forskning.

Statistikens jämförbarhet

Under decennierna har det skett förändringar i insamlingen av uppgifter till registret och i hur materialet behandlas samt i sjukhusens anmälningsaktivitet, och det återspeglas i registrets omfattning. Genom utvecklingen av fosterscreening och fosterdiagnostik har de selektiva aborter som utförs pga. fosterskada ökat. Effekten av detta syns särskilt när man jämför siffrorna under de första decennierna med siffrorna efter 1990-talet. Ändringen av abortlagen år 1985 och revideringen av definitionen av dödfödd från och med den 1 januari 1987 påverkade jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika

² [EUROCAT data prevalence](#)

år och årtionden. Införandet av vårdanmälningsregistret inom hälso- och sjukvården (Hilmo) som informationskälla för missbildningsregistret har förbättrat registrets totala täckning från och med 2005. Internationellt sett är statistikuppgifterna av mycket hög kvalitet och jämförbara.

År 2013 övergick missbildningsregistret till att använda antalen födda barn enligt [registret över födelser vid THL](#) som nämnare i sina prevalenskalkyler i stället för uppgifter om antalen födda barn enligt Statistikcentralen. Registret över födelser samt missbildningsregistret samlar in uppgifter om alla barn som är födda i Finland, medan Statistikcentralen samlar in uppgifter om alla finska barn som är födda i Finland och utomlands men inte om utländska barn som är födda i Finland. Dessutom registrerar missbildningsregistret och registret över födelser alla dödsfall enligt födelseåret medan Statistikcentralen enligt dödsåret.

Enligt de riktlinjer som publicerats av EUROCAT uppdaterar missbildningsregistret regelbundet listan över mindre missbildningar som undantas från statistiken. 2022 genomförde EUROCAT en mer omfattande reform, med vilken listan över uteslutna missbildningar utökades tydligare än tidigare år. Dessutom, 2023, förnyade EUROCAT grupperingen av missbildningar baserat på kliniska kriterier och etiologi. Ändringarna i fråga överensstämmer med EUROCAT Guide version 1.5¹. De tillämpas retroaktivt i statistiken. Ändringarna i fråga har genomförts i missbildningsregistret 2023.

Från och med statistik över år 2021 har registret i den regionala jämförelsen, med reformen av välfärdsområdena, börjat använda samarbetsområden för social- och hälsovården i stället för de specialupptagningsområdena.

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

I statistikrapporten används etablerade internationella begrepp och klassifikationer. De stämmer i huvudsak överens med missbildningsuppgifterna i andra nationella register och material. WHO:s klassifikationer ICD-7, -8, -9 och -10 samt en [utsträckning av ICD-9](#) retrospektivt sedan 1986 har använts i registret för klassifikation och kodning av missbildningar. Diagnoser registreras också i verbal form (på engelska). De grundläggande definitioner som används i registret är i princip också desamma ([Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja, THL 2012](#)). Missbildningsregistret följer praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT när mindre missbildningar och vissa andra abnormaliteter samt sjukdomar utesluts från statistiska analyser¹. ATC-klassifikationen och -koderna ([Anatomic Therapeutic Chemical classification index](#)) används för mediciner. [Indelningar av kommuner/Statistikcentralen](#) används i regionala granskningar för varje publiceringsår eller föregående år.

Tabellbilagor

Bilagetabell 1: Antalet vissa internationellt övervakade missbildningsfall 2012–2021 (alla födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret)

Bilagetabell 2: Total prevalensen av vissa internationellt övervakade missbildningar 2012–2021 (alla födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret, 1/10 000 födda barn)

Bilagetabell 1: Antalet vissa internationellt övervakade missbildningsfall 2012–2021 (alla födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret)

Missbildning	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2012–2021 medeltal
Nervsystemet	200	160	178	174	163	164	131	128	148	145	159
Anencefali	32	21	24	23	18	21	15	17	20	15	21
Spina bifida	21	14	20	25	21	24	16	20	16	19	20
Hjärtanomali	1 233	1 228	1 196	1 191	1 135	1 117	951	959	938	956	1 090
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom	21	22	30	22	20	25	17	25	20	17	22
Koarktation av aorta	51	47	63	47	59	49	31	49	40	48	48
Anomalier av respirationsorgan	60	56	44	43	43	38	31	44	38	31	43
Kluven läpp med eller utan kluven gom	58	69	65	54	45	31	45	49	36	32	48
Kluven gom	73	63	58	58	63	47	47	53	57	58	58
Atresi / stenosis av esofagus	16	26	28	19	23	23	23	23	19	22	22
Gastroschisis	24	22	12	17	18	12	15	11	14	13	16
Omfalocele	35	31	26	28	30	30	35	35	20	44	31
Njuragenesi / dysgenesi, dubbelsidig	6	5	6	11	2	5	3	2	3	3	5
Trisomi 21	148	158	161	155	178	154	146	169	161	146	158
Trisomi 13	17	18	8	14	12	14	20	16	17	13	15
Trisomi 18	44	39	48	42	56	55	48	47	42	42	46

Bilagetabell 2: Total prevalensen av vissa internationellt övervakade missbildningar 2012–2021 (alla födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret, 1/10 000 födda barn)

Missbildning	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2012–2021 medeltal
Nervsystemet	46	35	39	36	36	39	32	35	36	35	37
Anencefali	5	4	4	4	3	4	3	4	4	3	4
Spina bifida	4	2	4	5	4	5	3	4	3	4	4
Hjärtanomali	283	278	264	260	257	273	237	258	250	240	260
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom	4	4	5	4	4	5	4	6	4	3	4
Koarktation av aorta	9	8	11	8	11	10	7	11	9	10	9
Anomalier av respirationsorgan	10	11	8	8	8	8	7	10	9	7	9
Kluven läpp med eller utan kluven gom	10	12	12	10	8	6	9	11	8	6	9
Kluven gom	12	11	11	10	12	9	10	12	12	12	11
Atresi / stenosis av esofagus	3	5	5	3	4	5	5	5	4	5	4
Gastroschisis	4	4	2	3	3	2	3	2	3	3	3
Omfalocele	6	5	5	5	6	6	7	8	4	9	6
Njuragenesi / dysgenesi, dubbelsidig	1	1	1	2	1	1	1	0	1	1	1
Trisomi 21	25	27	28	28	34	31	31	37	35	29	30
Trisomi 13	3	3	1	3	2	3	4	4	4	3	3
Trisomi 18	8	7	8	8	10	11	10	10	9	8	9