



Synnyännäiset epämuodostumat 2021

Epämuodostumien esiintyvyydessä ei merkittäviä muutoksia

PÄÄLÖYDÖKSET

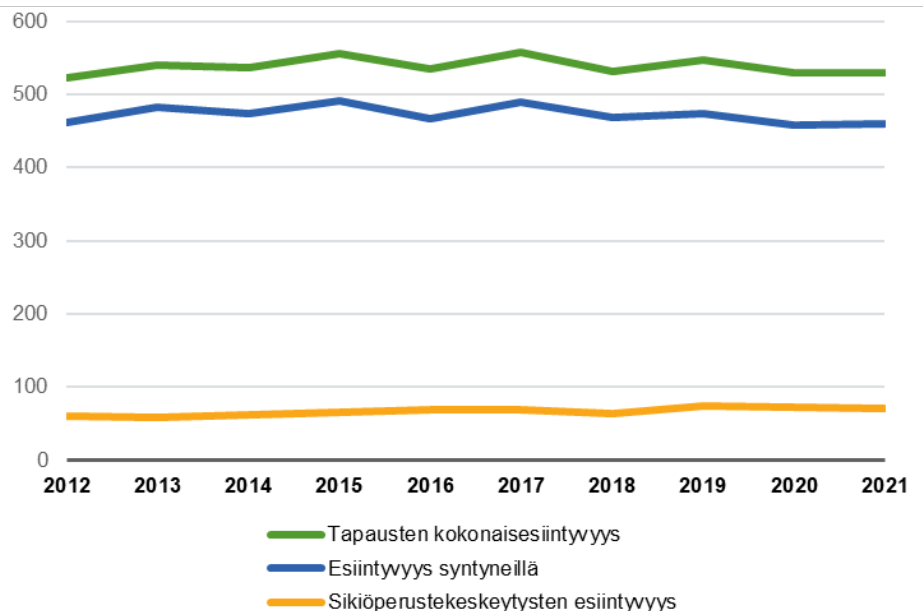
- Epämuodostumia todettiin 4,6 prosentilla vuonna 2021 elävänä syntyneistä lapsista.
- Kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista yhteensä 17,0 prosentilla todettiin epämuodostumia.
- Vuonna 2021 keskeytettiin 349 raskautta sikiön epämuodostumien takia.

Vuonna 2021 Suomessa todettiin merkittäviä epämuodostumia yhteensä 2 287 syntyneellä lapsella. Elävänä syntyneistä lapsista epämuodostumia diagnosoitiin 4,6 prosentilla ja kuolleena syntyneistä lapsista 7,9 prosentilla. Kuolleena syntyneistä ja ensimmäisen elinvuoden aikana kuolleista lapsista yhteensä 17,0 prosentilla todettiin epämuodostumia (Taulukko 1).

Epämuodostumatapausten kokonaisesiintyvyys (syntyneillä lapsilla ja sikiöperustekeskeytyksissä) vuonna 2021 oli 530/10 000 syntynyttä lasta. Vuosina 2012–2021 epämuodostumatapausten vuosittainen kokonaisesiintyvyys oli keskimäärin 538/10 000 syntynyttä lasta eli keskimäärin 2 835 epämuodostumatapausta vuodessa. Vuositason vaihtelut eivät ole olleet merkittäviä (Kuvio 1).

Tilaston luvut perustuvat terveydenhuollon yksiköistä saataviin epämuodostumatietoihin, joita täydennetään eri rekistereistä. Epämuodostumatietojen toimittaminen THL:lle on laakisääteinen velvollisuus.

Kuvio 1. Epämuodostumatapausten esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 2012–2021 (kokonaisesiintyvyydessä syntyneet lapset ja sikiöperustekeskeytykset)



Sonja Kiuru-Kuhlefelt

sonja.kiuru-kuhlefelt@thl.fi

Epämuodostumatapausten lukumäärä on vähentynyt vuosien mittaan tasaisesti, mikä selittyy syntyvyyden laskulla. Kun epämuodostumatapausten lukumäärä suhteutetaan syntyneiden lasten lukumäärään, ei vuositasolla esiintyvyydessä ole tapahtunut merkittäviä muutoksia (Taulukko 1).

Epämuodostumia todettiin vuonna 2021 kymmenellä kuolleena syntyneellä lapsella, mikä vastaa 7,9 % kaikista kuolleena syntyneistä lapsista. Imeväisiässä kuolleista puolestaan 26 lapsella todettiin epämuodostumia, mikä on 32,5 % kaikista imeväisiässä kuolleista lapsista (Taulukko 1).

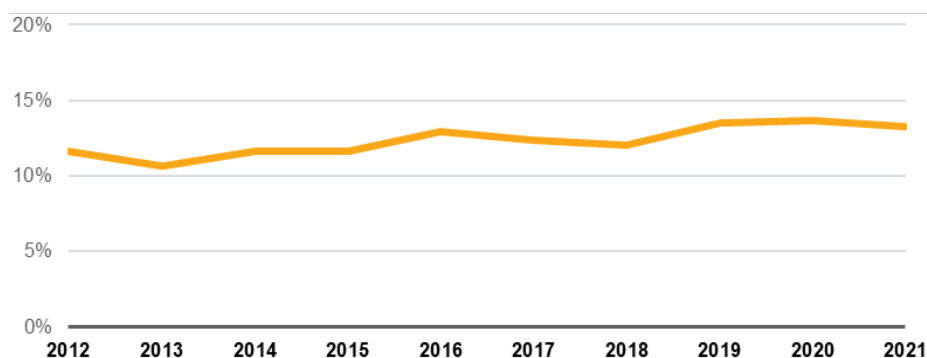
Taulukko 1. Epämuodostumatapaukset vuosina 2012–2021

	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2012–2021 keskiarvo
Elävänä syntyneet	2 732	2 806	2 716	2 713	2 473	2 459	2 221	2 158	2 124	2 277	2 468
Kuolleena syntyneet	28	15	24	23	24	26	24	14	13	10	20
Sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset	364	337	360	360	371	350	306	338	337	349	347
Esiintyvyys syntyneillä (1/10 000 syntyntä lasta)	461	482	474	491	466	489	469	474	458	460	472
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys (1/10 000 syntyntä lasta)	61	58	62	65	69	69	64	74	72	70	66
Kokonaisesiintyvyys (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset, 1/10 000 syntyntä lasta)	522	540	536	555	535	557	532	547	530	530	538
Imeväisiässä kuolleita	66	38	53	43	39	38	40	36	39	26	42
Epämuodostumatapausten osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%)	31,4	20,7	26,6	24,6	24,3	25,9	26,7	23,0	24,1	17,0	24,4

Suomessa syntyneiden ja imeväisiässä kuolleiden määrät syntyneiden lasten rekisterin (THL) sekä kuolemansytilaston (Tilastokeskus) mukaan.

Vuonna 2021 keskeytettiin 349 raskautta sikiön epämuodostumien vuoksi. Sikiöperusteellisten keskeytysten esiintyvyys vuonna 2021 oli 70/10 000 syntyntä lasta, kun se vuosina 2012–2021 oli keskimäärin 66/10 000 syntyntä lasta vuodessa. Merkittävistä epämuodostumatapauksista 13,2 prosenttia oli sikiöperusteellisia keskeytyksiä vuonna 2021. Vuosien 2012–2021 keskimääräinen sikiöperusteellisten keskeytysten osuus kaikista epämuodostumatapauksista oli 12,3 prosenttia (Taulukko 1, Kuvio 2).

Kuvio 2. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 2012–2021



Esiintyvyys alueellisesti

Yhteistyöalueittain epämuodostumatapausten kokonaisesiintyvyys oli vuonna 2021 pienin Pohjois-Suomen yhteistyöalueella (462/10 000 syntynyttä lasta) ja suurin Länsi-Suomen yhteistyöalueella (572/10 000 syntynyttä lasta) (Taulukko 2).

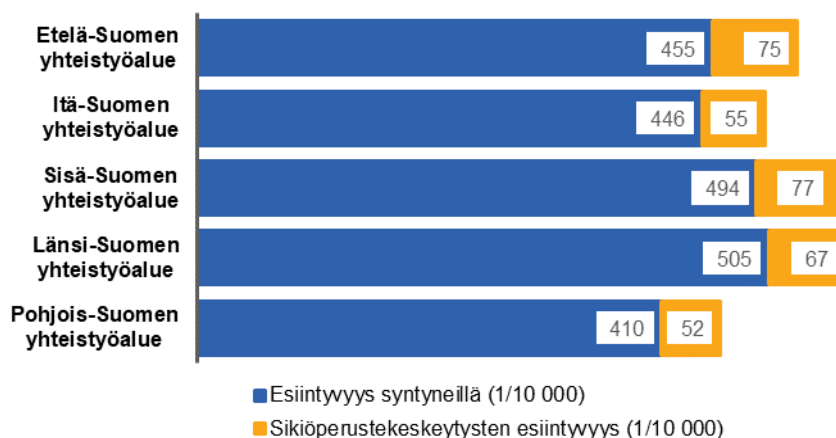
Sikiöperustekeskeytysten osuus kaikista epämuodostumatapauksista oli suurin Etelä-Suomen yhteistyöalueella (14,2 %) ja pienin Itä-Suomen yhteistyöalueella (11,0 %) (Taulukko 2).

Taulukko 2. Epämuodostumatapausten kokonaisesiintyvyys (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) ja sikiöperustekeskeytysten osuus kaikista epämuodostumatapauksista yhteistyöalueilla vuonna 2021

Yhteistyöalue	Kokonaisesiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta)	Sikiöperustekeskeytysten osuus (%) epämuodostuma- tapauksista
Etelä-Suomen yhteistyöalue	530	14,2
Itä-Suomen yhteistyöalue	501	11,0
Sisä-Suomen yhteistyöalue	571	13,5
Länsi-Suomen yhteistyöalue	572	11,8
Pohjois-Suomen yhteistyöalue	462	11,3

Epämuodostumien esiintyvyys syntyneillä lapsilla oli suurin Länsi-Suomen yhteistyöalueella ja pienin Pohjois-Suomen yhteistyöalueella. Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys oli suurin Sisä-Suomen yhteistyöalueella ja pienin Pohjois-Suomen yhteistyöalueella (Kuvio 3).

Kuvio 3. Epämuodostumatapausten esiintyvyys syntyneillä ja sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys (1/10 000 syntynyttä lasta) yhteistyöalueilla vuonna 2021



På svenska

Huvudresultaten, kvalitetsbeskrivning och tabellbilagor publiceras på svenska på webbplatsen thl.fi och i publikationsarkivet julkari.fi.

In English

The main results, quality description and appendix tables are published in English on the thl.fi website and in the Julkari.fi archive.

Käsitteet ja määritelmät

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

Esiintyvyys:

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

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

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

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

EUROCAT: European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies. Eurooppalainen epämuodostumarekisterien verkosto.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Kansainvälinen epämuodostumarekisterien verkosto.

Imeväisikä: Imeväisikä alkaa syntymästä ja päättyy ennen ensimmäisen ikävuoden päättymistä (syntymästä 0–364 vrk, karkausvuonna syntymästä 0–365 vrk).

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 vrk), kun sikiö painaa alle 500 g (< 500 g). Keskenmenot eivät ole mukana tässä raportissa.

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

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

Raskauden keskeyttäminen: Toimenpiteillä käynnistetty raskauden päättyminen, joka ei ole synnytys ja johtaa yhden tai useamman sikiön (≥ 1) kuolemaan ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämistoimenpidettä. Raskaus voidaan keskeyttää raskaana olevan omasta pyynnöstä ennen 12. raskausviikon päättymistä ($\leq 12+0$ rv) ja tämän jälkeen Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valviran) luvalla, kun raskaus on kestänyt alle 20+1 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ vrk) ja sikiöllä epäillään tai on todettu olevan sairaus tai ruumiinvika, tai kun raskaus on kestänyt alle 24+1 raskausviikkoa ($\leq 24+0$ vrk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

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

Synnytys (syntynyt lapsi): Vähintään 22+0 raskausviikon ($\geq 22+0$ vrk) 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.

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

thl.fi/tilastot/epamuodostumat

Tämän julkaisun viite:

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL). Synnynnäiset epämuodostumat 2021. Tilastoraportti 37/2024. Suomen virallinen tilasto (SVT).



Terveyden ja hyvinvoinnin laitos

ISSN 798-0887

Laatuseloste (SVT)

Synnynnäiset epämuodostumat

Tilastotietojen relevanssi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) ylläpitämä epämuodostumarekisteri aloitti toimintansa vuonna 1963. Sen päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä (teratogeenit) ja ehkäistä epämuodostumien syntyä vaikuttamalla näihin tekijöihin. Tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnoosin ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

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

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

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 raportissa käytetyt käsitteet ja määritelmät.

Menetelmäkuvaus

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

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

Tilastoraportissa esitetään tietoja vain todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja eräät muut synnynnäiset poikkeavuudet, kuten synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Epämuodostumina ei raportoida elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia, merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia eikä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin eurooppalaisen epämuodostumajärjestön

EUROCAT:n mukaista ohjeistusta (Guide 1.5)¹. Koska raskaudenkeskeyttämisrekisteri tilastoi myös viimeksi mainittujen diagnoosityyppien perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset, voivat epämuodostumarekisterin ja raskaudenkeskeyttämisrekisterin sikiöperuste-keskeytysluvut erota toisistaan.

Tiedot epämuodostumatapauksista saapuvat THL:ään pääosin paperimuodossa. Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista epämuodostumarekisterin tietokantaan. Aineiston tarkistusajoja tehdään säännöllisesti ja puuttuvia tapauksia sekä tietoja täydennetään muista rekistereistä. Epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan lasta/sikiötä/raskaana ollutta hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

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

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993, 2005 ja 2017. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuutta ja laatua voidaan pitää varsin hyvinä, vaikka varsinaisia kattavuusselvityksiä tai tietojen oikeellisuuden arviointia ei epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeen olekaan tehty. Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vastaa normaalia kirjallisuudessa kuvattua ja kansainvälisten epämuodostumarekistereiden raportoimaa epämuodostumatapauksien esiintyvyyttä². Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia. Vuonna 2005 ryhdyttiin keräämään epämuodostumatietoja myös hoitoilmoitusrekisteristä, mikä edelleen paransi epämuodostumarekisterin kokonaiskattavuutta.

Epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä ja varmentaa tarvittaessa aiempia diagnooseja noin 1–2 vuoden ajan ensimmäisen ilmoituksen saapumisesta, joten rekisterin aineisto täydentyy lopullisesti vasta noin kaksi vuotta lapsen syntymän tai raskaudenkeskeytyksen jälkeen. Epämuodostumarekisteri täydentää ja korjaa jatkuvasti aineistoaan myöhemmin saatujen ilmoitusten ja pyydettyjen lisätietojen avulla. Nämä muutokset päivitetään vuosittain tilastoon, jossa ne näkyvät pieninä lukumäärien ja esiintyvyyksien muutoksina aiempien tilastovuosien ja erityisesti viimeisimmän raportoidun tilastovuoden kohdalla.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti on THL:n kerran vuodessa tuottama tilasto. Koska epämuodostumatiedot kerätään lapsesta pääsääntöisesti ensimmäisen ikävuoden loppuun mennessä, on kunkin kalenterivuoden aikana todetuista tapauksista mahdollista julkaista tilasto noin kahden vuoden kuluttua tarkastelussa olevasta vuodesta. Epämuodostumarekisterin tiedonkäsittelyn uudistuksilla edellä mainittu julkaisun tavoiteaika-taulu tullee toteutumaan kahden vuoden kuluessa. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus, saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, korjataan tietoja taannehtivasti, ja julkaistujen vuositilastojen lukumäärissä tapahtuu vähäisiä muutoksia.

Tietojen saatavuus, läpinäkyvyys ja selkeys

Tilastoraportti julkaistaan [THL:n verkkosivuilla](#). Rekisterin tietoja toimitetaan sekä kansallisiin että kansainvälisiin tilastoihin (EUROCAT ja ICBDSR).

[Findata](#) voi tehdä tarkempia eri rekisteriaineistoja yhdisteleviä taulukoita ja myöntää tutkijoille luvan epämuodostumarekisterin tietojen käyttöön tieteellisessä tutkimuksessa.

Tilastojen vertailukelpoisuus

Vuosikymmenien aikana rekisterin tiedonkeruussa ja aineistojen käsittelyssä sekä sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuudessa on tapahtunut muutoksia, jotka heijastuvat rekisterin

¹ [EUROCAT guidelines for data registration](#)

² [EUROCAT data prevalence](#)

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

Epämuodostumarekisteri siirtyi vuonna 2013 käyttämään esiintyvyysskkelmissä peruslukuina [THL:n syntyneiden lasten rekisteristä](#) saatavia syntyneiden lasten lukumääriä Tilastokeskuksen lukumäärätietojen sijasta. Syntyneiden lasten rekisteri ja epämuodostumarekisteri keräävät tiedot kaikista Suomessa syntyneistä lapsista, kun taas Tilastokeskus kerää tiedot Suomessa ja ulkomailla syntyneistä suomalaisista, mutta ei Suomessa syntyneistä ulkomaalaisista. Lisäksi epämuodostuma- ja syntymärekisteri kirjaavat kuolleet syntymävuoden mukaan, kun taas Tilastokeskus kuolinvuoden mukaan.

Epämuodostumarekisteri päivittää säännöllisesti EUROCAT:n julkaisemien ohjeiden mukaan luetteloa tilastoissa poissuljettavista, merkitykseltään vähäisistä epämuodostumista. Vuonna 2022 EUROCAT toteutti laajemman uudistuksen, jonka myötä poissuljettavien epämuodostumien lista laajeni aiempia vuosia selvemmin. Lisäksi EUROCAT uudisti vuonna 2023 epämuodostumien kliinisiin piirteisiin ja etiologiaan perustuvaa ryhmittelyä. Muutoksia sovelletaan tilastoissa takautuvasti. Kyseiset, EUROCAT Guide 1.5 -version¹ mukaiset muutokset, otettiin vuonna 2023 käyttöön myös epämuodostumarekisterissä.

Vuoden 2021 tilastossa on alueellisessa vertailussa siirrytty hyvinvointialueuudistuksen myötä käyttämään yhteistyöalueita aiempien eritysvastuualueiden sijaan.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastoraportissa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yhteneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietoja sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa. Epämuodostumien luokitteluun ja koodaukseen rekisterissä on käytetty WHO:n ICD-7, -8, -9 ja -10 -tautiluokituksia sekä taannehtivasti vuodesta 1986 alkaen [ICD-9:n laajennusta](#). Diagnoosit kirjataan myös sanallisessa muodossa (englanniksi). Käytetyt lisääntymisen perusmääritelmät ja käsitteet ovat käytännössä pysyneet samoina ([Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja, THL 2012](#)). Epämuodostumarekisteri noudattaa kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCAT:n (Guide 1.5) käytäntöä poistaessaan pienet anomaliat ja eräät muut poikkeavuudet sekä sairaudet tilastotarkasteluista¹. Lääkkeistä käytetään ATC-luokitusta ja -koodeja ([Anatomic Therapeutic Chemical classification index](#)). Alueellisissa tarkasteluissa käytetään lapsen tai naisen kotikuntaa ja kunkin julkaisuvuoden tai sitä edeltävän vuoden [kuntaluokitusta](#).

Liitetaulukot

Liitetaulukko 1: Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumataapausten kokonaislukumäärät (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) vuosina 2012–2021

Liitetaulukko 2: Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumataapausten kokonaisesiintyvyys (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset, 1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 2012–2021

Liitetaulukko 1: Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatapausten kokonaislukumäärät (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset) vuosina 2012–2021

Epämuodostuma	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2012–2021 keskiarvo
Hermoston epämuodostumat	200	160	178	174	163	164	131	128	148	145	159
Anenkefalia (aivottomuus)	32	21	24	23	18	21	15	17	20	15	21
Spina bifida (selkärankahalkio)	21	14	20	25	21	24	16	20	16	19	20
Sydänapämuodostumat	1 233	1 228	1 196	1 191	1 135	1 117	951	959	938	956	1 090
Vasemman sydänpuoliskon kehittymättömyys	21	22	30	22	20	25	17	25	20	17	22
Aortan koarktaatio	51	47	63	47	59	49	31	49	40	48	48
Hengityselinten epämuodostumat	60	56	44	43	43	38	31	44	38	31	43
Huulisuulakihalkio	58	69	65	54	45	31	45	49	36	32	48
Suulakihalkio	73	63	58	58	63	47	47	53	57	58	58
Ruokatorven umpeuma / ahtauma	16	26	28	19	23	23	23	23	19	22	22
Gastroskiisi (vatsahalkio)	24	22	12	17	18	12	15	11	14	13	16
Omfaloseele (napanuoratyrä)	35	31	26	28	30	30	35	35	20	44	31
Molempien munuaisten puuttuminen / vajaakehittyneisyys	6	5	6	11	2	5	3	2	3	3	5
Trisomia 21	148	158	161	155	178	154	146	169	161	146	158
Trisomia 13	17	18	8	14	12	14	20	16	17	13	15
Trisomia 18	44	39	48	42	56	55	48	47	42	42	46

Liitetaulukko 2: Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatapausten kokonaisiintyvyydet (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskauden keskeyttämiset, 1/10 000 syntynyttä lasta) vuosina 2012–2021

Epämuodostuma	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2012–2021 keskiarvo
Hermoston epämuodostumat	46	35	39	36	36	39	32	35	36	35	37
Anenkefalia (aivottomuus)	5	4	4	4	3	4	3	4	4	3	4
Spina bifida (selkärankahalkio)	4	2	4	5	4	5	3	4	3	4	4
Sydänapämuodostumat	283	278	264	260	257	273	237	258	250	240	260
Vasemman sydänpuoliskon kehittymättömyys	4	4	5	4	4	5	4	6	4	3	4
Aortan koarktaatio	9	8	11	8	11	10	7	11	9	10	9
Hengityselinten epämuodostumat	10	11	8	8	8	8	7	10	9	7	9
Huulisuulakihalkio	10	12	12	10	8	6	9	11	8	6	9
Suulakihalkio	12	11	11	10	12	9	10	12	12	12	11
Ruokatorven umpeuma / ahtauma	3	5	5	3	4	5	5	5	4	5	4
Gastroskiisi (vatsahalkio)	4	4	2	3	3	2	3	2	3	3	3
Omfaloseele (napanuoratyrä)	6	5	5	5	6	6	7	8	4	9	6
Molempien munuaisten puuttuminen / vajaakehittyneisyys	1	1	1	2	1	1	1	0	1	1	1
Trisomia 21	25	27	28	28	34	31	31	37	35	29	30
Trisomia 13	3	3	1	3	2	3	4	4	4	3	3
Trisomia 18	8	7	8	8	10	11	10	10	9	8	9