

Epämuodostumat 1993 – 2004

Missbildningar 1993 – 2004

Congenital anomalies 1993 – 2004

Annukka Ritvanen
+358 9 3967 2376Seija Sirkkiä
+358 9 3967 2365S-posti:
etunimi.sukunimi@stakes.fiTelefax
+358 9 3967 2459Sosiaali- ja terveysalan tutkimus-
ja kehittämiskeskusForsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovårdenNational Research and
Development Centre for Welfare
and HealthPuhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

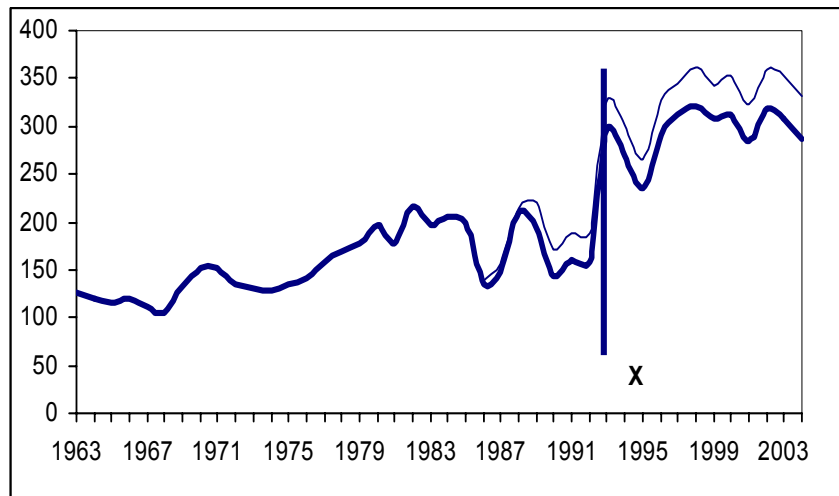
ISSN 1459-2355 (Internet)
ISSN 1459-2347
(painettu - printed)

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

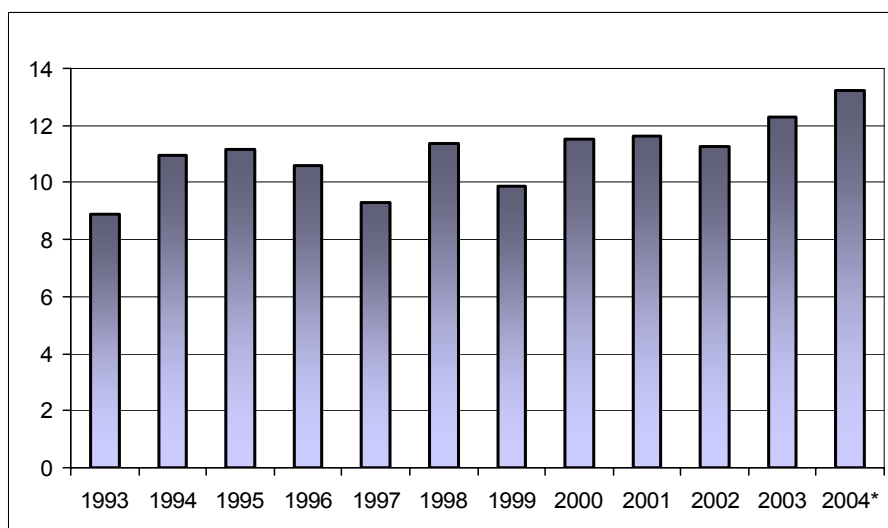
Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) esiintyvyys pysyi vuosina 1993–2004* varsin tasaisena, keskimäärin 295/10 000 (287/10 000 vuonna 2004*). Vuosittain 1 500 – 1 900 (keskimäärin 1 751) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Lasta kohden ilmoitettiin keskimäärin 1,7 epämuodostumaa. Vuoden 2004 ennakkotiedoissa ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Taulu 1, kuvio 1).

Vuosittain tehtiin keskimäärin 216 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (254 vuonna 2004*) (Taulu 1). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa (11,0 %) oli sikiöllä todettujen epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskaudenkeskeytyksiä vuosina 1993–2004*. Osuus on hieman noussut viime vuosina ollen 13,2 prosenttia vuonna 2004* (Kuvio 2). Epämuodostumien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli keskimäärin 331/10 000 (331/10 000 vuonna 2004*) (Taulu 1). Sikiövaurioperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla, mutta eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla vaikutus oli merkittävä.

Kuvio 1: Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1963–2004*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. X = epämuodostumarekisterin uudistus vuonna 1993.)



Kuvio 2: Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2004*. (Syntyneet / (syntyneet + keskeytykset).)

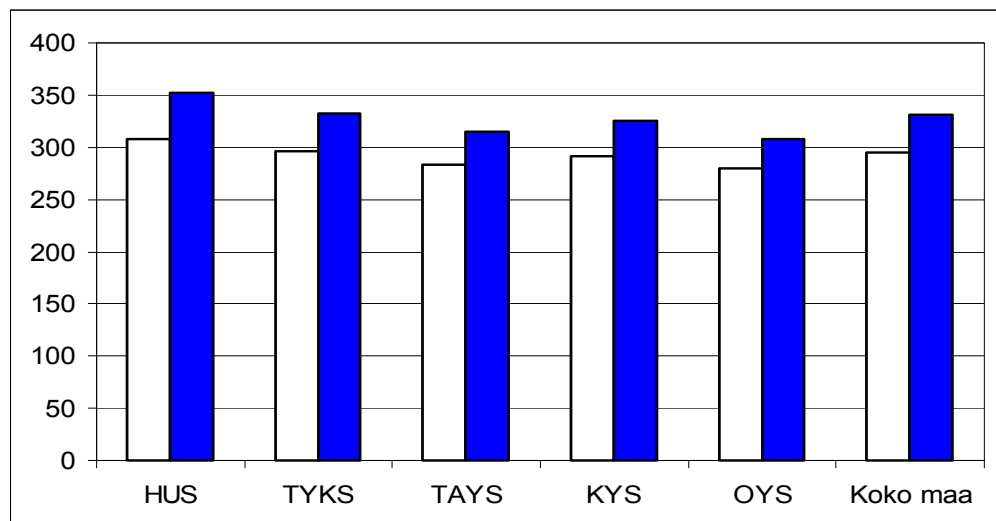


Vuosina 1993–2004* epämuodostumia havaittiin 2,9 prosentilla (2,8 % vuonna 2004*) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,6 prosentilla (20,9 %) kuolleena syntyneistä, 27,5 prosentilla (26,0 %) perinataalisesti kuolleista ja 44,1 prosentilla (37,8 %) imeväisiässä kuolleista lapsista (Taulu 1). Kaikkiaan 31,2 prosentilla (29,5 %) kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Epämuodostuneista lapsista (elävänä ja kuolleena syntyneet) 91,9 prosenttia (93,3 %) oli elossa imeväisiän päättyessä. Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostuneiden lasten kuolleisuusluvut laskivat kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyyntä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 24,2 prosenttina (22,6 %) (kuolleena syntyneet ja imeväiskuolleet).

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vaihteli alueellisesti 1993–2004* (syntyneet: 217/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, 350/10 000 Etelä-Savon sairaanhoitopiirissä), mikä korostuu verrattaessa eri vuosien tietoja (Taulu 2). Länsi-Pohjan, Keski-Pohjanmaan, Keski-Suomen ja Satakunnan sairaanhoitopiirien esiintyvyydet olivat vuosina 1993–2004* tilastollisesti merkitsevästi alhaisemmat ($p < 0,001$) kuin muualla maassa (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset). Vastaavat esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi korkeammat ($p < 0,001$) Etelä-Savon, Varsinais-Suomen, Pohjois-Karjalan ja Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä. Vuoden 2004* ennakkotietojen mukaan esiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa, ainoastaan Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys poikkesi tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta (korkeampi).

Vuosina 1993–2004* Helsingin yliopistollisen keskussairaalan alueella esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi korkeammat ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloiden alueella (sekä syntyneet että syntyneet ja keskeytykset), kun taas kokonaisesiintyvyydet olivat alhaisemmat ($p < 0,001$) sekä Tampereen että Oulun yliopistollisten sairaaloiden alueilla (Kuvio 3). Vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumien esiintyvyserot ja paikalliset erot sikiötutkimus- ja keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

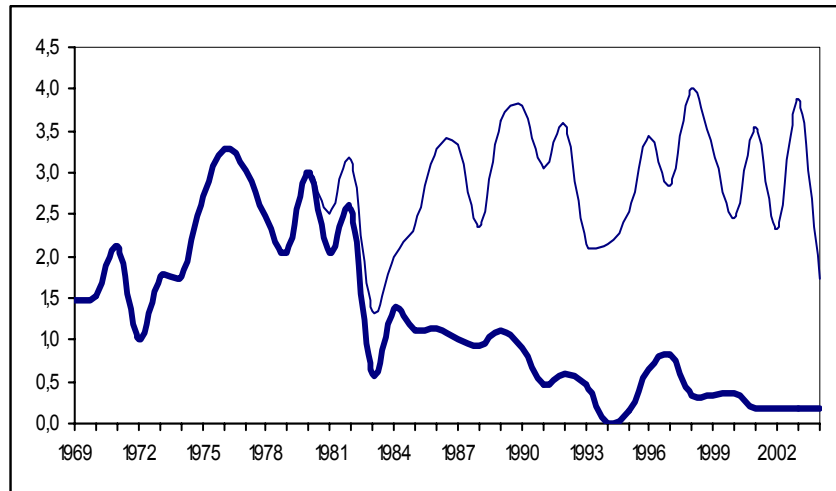
Kuvio 3: Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 vastasyntynyttä) vuosina 1993–2004* yliopistollisten sairaaloiden alueilla. (Vaaleat pylväät kuvaavat syntyneitä lapsia ja tummat pylväät syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä. HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan "miljoonapiiri".)



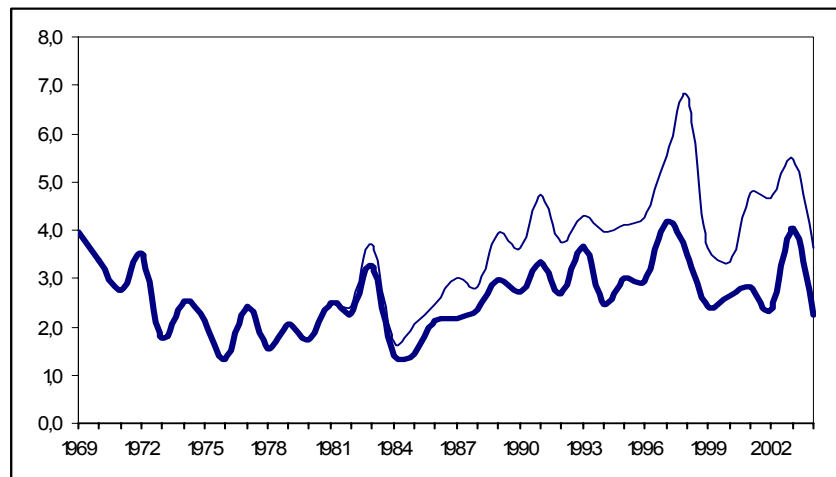
Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja keskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2004* melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden (NTD) kokonaisesiintyvyys oli 7,4/10 000, mikä on varsin matala muihin eurooppalaisiin väestöihin verrattuna (Taulu 3). Sikiötutkimuksien ja sikiövaurioperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi NTD:n kohdalla selvästi näkyä 1980-luvun alussa ja vuosina 1993–2004* NTD-raskauksista keskeytettiin hieman yli puolet (55 %), anenkefalia (aivottomuus)-raskauksista keskimäärin 89 prosenttia ja spina bifida (selkärankahalkio)-raskauksista 33 prosenttia. Vuosina 1993–2004* todettiin vuosittain noin 44 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 20 lasta (14 vuonna 2004*). Vuosina 1993–2004* anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja kokonaisesiintyvyys 2,9/10 000. Vastaavasti spina bifidan esiintyvyydet olivat keskimäärin 3,0/10 000 ja 4,5/10 000 (Taulu 3, kuvio 4).

Kuvio 4: Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1969–2004*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)

Anenkefalia:

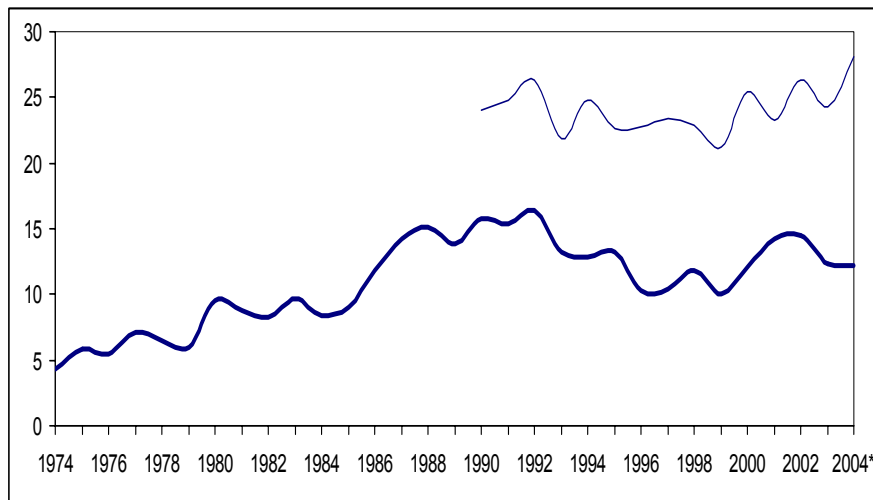


Spina bifida:

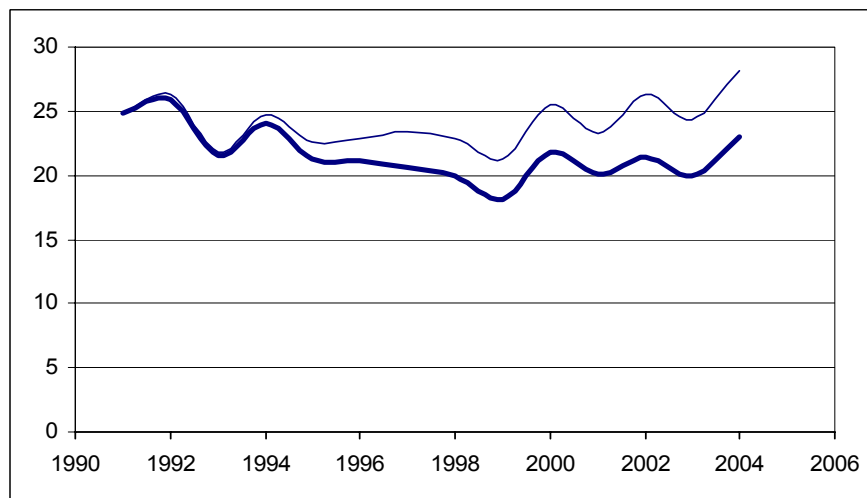


Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) kasvoi hieman ollen keskimäärin 23,9/10 000 vuosina 1993–2004* (28,1 /10 000 vuonna 2004*) (Taulu 3, kuvio 5). Tätä selittävät synnyttäjien keski-ian kasvu 1990-luvulta alkaen (35 vuotta täyttäneiden synnyttäjien osuus oli 19,5 prosenttia vuonna 2004) ja äidin iän myötä lisääntyvä 21-trisomia -raskauden riski (Kuvio 6). Syntyneiden lasten kohdalla Downin oireyhtymän esiintyvyys oli keskimäärin 12,3/10 000 (12,3 / 10 000 vuonna 2004*) (Taulu 3, kuvio 5).

Kuvio 5: Downin oireyhtymän esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1974–2004*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)

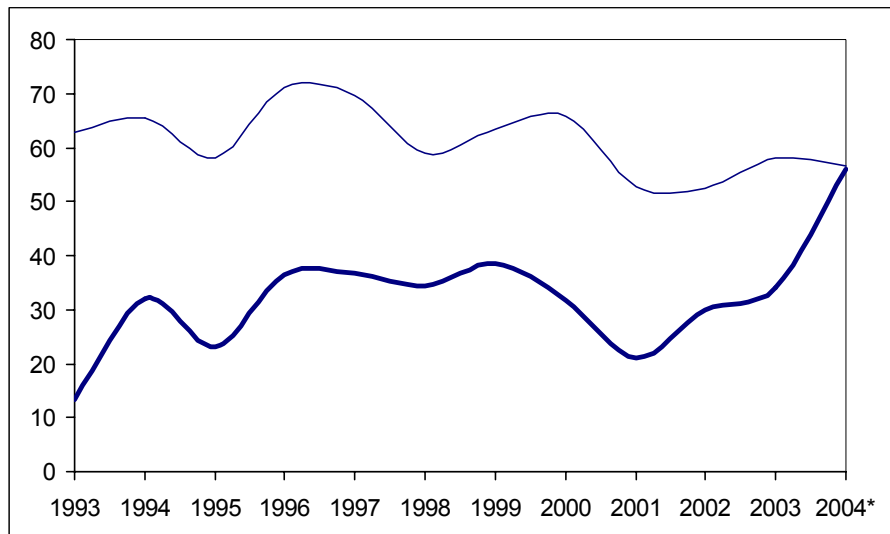


Kuvio 6: Äitien keski-ikänsä nousun vaikutus Downin oireyhtymän kokonaisesiintyvyyteen vuosina 1990–2004*. (Paksu viiva on vakioitu äidin iän perusteella ja ohut viiva on vakioimaton.)



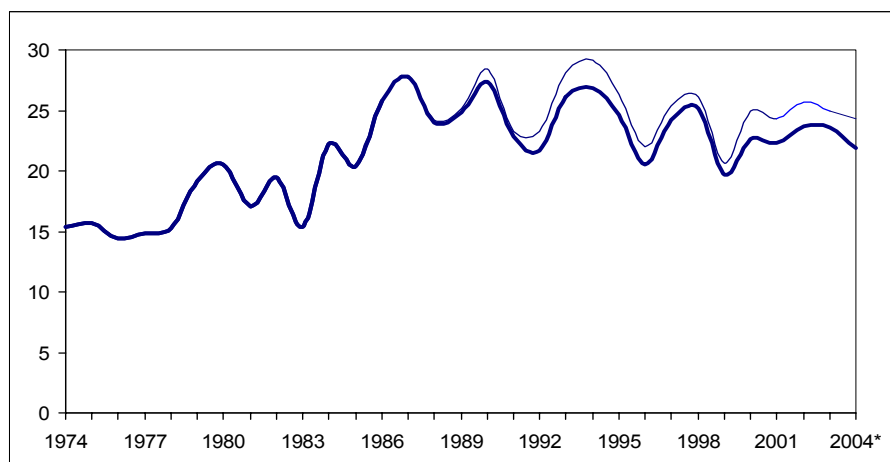
Keskimäärin 43,5 prosenttia Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35-vuotta täyttäneille äideille (64,8 % vuonna 2004*). Kaikista Down-raskauksista 42,7 prosenttia oli alle 35-vuotiailla naisilla (35,0 %). Vuosina 1993–2004* kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin hieman alle puolet, 48,6 prosenttia (56,4 %), alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista noin joka kolmas, 31,9 prosenttia (56,1 %) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla kaksi kolmesta eli 61,0 prosenttia (56,6 %). Alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksien keskeytysten osuuden nousu viime vuosina selittynee sikiön poikkeavuuksien raskaudenaikaisten seulontakäytäntöjen muutoksilla (Kuvio 7). Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 142 Down-raskautta (163 vuonna 2004*), joista syntyi keskimäärin 73 lasta (71 vuonna 2004*) (Taulu 3). Vuosina 1993–2004* syntyneistä Down-lapsista 5,4 prosenttia syntyi kuolleena, 6,0 prosenttia menehtyi imeväisiässä, joten syntyneistä Down-lapsista oli 88,9 prosenttia elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä.

Kuvio 7: Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista vuosina 1993–2004*. (Syntyneet / (syntyneet + keskeytykset). Paksu viiva kuvaa alle 35-vuotiaiden äitien Down-raskauksia, <35, ja ohut viiva 35 vuotta täyttäneiden Down-raskauksia, ≥35.)

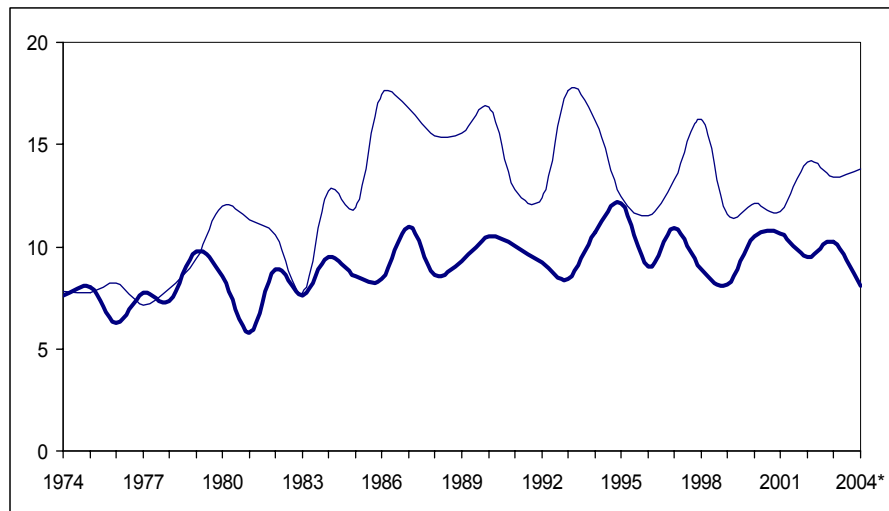


Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) on Suomessa selvästi korkeampi kuin muissa Euroopan maissa, 25,2/10 000 vuosina 1993–2004* (Taulu 3, kuvio 8). Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeavan korkea (14,2/10 000), huulisuulakihalkioiden (CLP) esiintyvyys taas oli samaa luokkaa kuin muuallakin (11,0/10 000). Vuosina 1993–2004* suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 13,7/10 000 ja huulisuulakihalkioiden 9,8/10 000 (Taulu 3, kuvio 9). Maassamme aiemmin havaittua halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ole enää todettavissa vuosina 1986–2004*, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä. CP/CLP-suhde on yleensä 0,5, mutta Suomessa se oli 1,3. Lisäksi tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: suulakihalkioita oli paljon maamme itä- ja pohjoisosissa ja huulisuulakihalkioita taas etelä- ja länsiosissa. Kaikkiaan vuosittain todettiin noin 150 halkioraskautta, joista syntyi keskimäärin 140 lasta (127 vuonna 2004*) (Taulu 3). Keskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen vastasyntyneillä ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 6,8 prosenttia, mutta halkio ei ollut keskeytyksien perusteena.

Kuvio 8: Huulisuulakialueen halkioiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974–2004*. (Paksu viiva kuvaa syntyneitä lapsia ja ohut viiva syntyneitä lapsia ja keskeytyksiä.)



Kuvio 9: Suulakihalkioiden ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys (syntyneet lapset, 1/10 000) vuosina 1974–2004*. (Paksu viiva kuvaa huulisuulakihalkiota, ohut suulakihalkiota.)



Taulukot

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993–2004*.

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2004*.

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2004*.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiövauriooperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnyttämisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista. Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985 ja 1993. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä Stakesin syntymä- raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä, Terveydenhuollon oikeusturvakeskuksesta (TEO) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut diagnoosit varmistetaan sairaaloista. Epämuodostumarekisterin päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ennaltaehkäistä epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Käsitteet ja määritelmät

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

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

Kuolleena syntynyt: Sikiö tai vastasyntynyt, jolla syntyessään ei todeta elävänä syntyneen elonmerkkejä ja jonka syntymätapahtuma täyttää synnytyksen määritelmän.

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

Imeväiskuolleisuus: Vuotta nuorempana kuolleet tuhatta elävänä syntyneestä kohti.

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

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

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin 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 vastasyntyneestä kohti.

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

In Memoriam

LAURI SAXÉN

1927 - 2005

Lauri Saxén oli Helsingin yliopiston kokeellisen patologian professori ja kansleri, tärkeä tiede- ja kulttuurivaikuttaja, sekä ennen kaikkea lääkäri, tutkija, embryologi ja kehitysbiologi. 1960-luvun alussa hän edisti merkittävästi Suomen epämuodostumarekisterin perustamista talidomidikatastrofin jälkeen. Rekisteri on maailman toiseksi vanhin epämuodostumarekisteri ja sitä pidettiin pitkään mallirekisterinä muille maille. Lauri Saxén oli myöhemminkin aktiivisesti mukana epämuodostumarekisterin toiminnassa ja käytti sen aineistoa tutkimuksissaan. Vielä 1990-luvulla hän tuki rekisteriä monin tavoin ja kirjoitti muun muassa foolihappolisän käytöstä hermostoputken sulkeutumishäiriöiden ennaltaehkäisyssä. Lauri Saxén toimi myös ideoijana ja kokouksen isäntänä, kun vuonna 1974 Helsingissä perustettiin International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICDBDMS/ICBDSR)-niminen kansainvälinen epämuodostumajärjestö, jossa tällä hetkellä on 44 aktiivista jäsenrekisteriä. Sikiönkehitys ja sen poikkeavuudet olivat Lauri Saxénin sydäntä lähellä ja hänen vaikutuksena epämuodostumien seurannan käynnistymiseen ja yleistymiseen oli erittäin suuri sekä kansallisesti että kansainvälisesti.

Annukka Ritvanen
Epämuodostumarekisteri
Stakes

Missbildningar 1993–2004

 Annukka Ritvanen
 +358 9 3967 2376

 Seija Sirkkiä
 +358 9 3967 2365

 E-post:
 fornamn.efternamn@stakes.fi

 Telefax
 +358 9 3967 2459

 Sosiaali- ja terveystieteiden tutkimus-
 ja kehittämiskeskus

 Forsknings- och utvecklings-
 centralen för social- och
 hälsovården

 National Research and
 Development Centre for Welfare
 and Health

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

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

www.stakes.fi

 ISSN 1459-2355 (Internet)
 ISSN 1459-2347

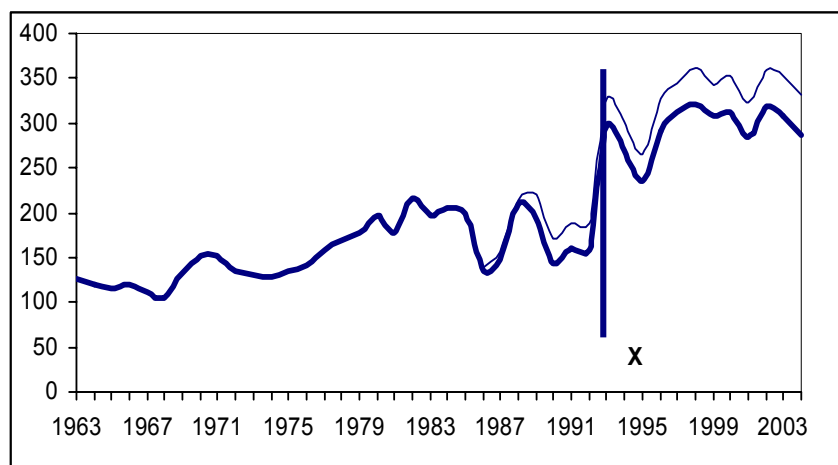
(painettu - printed)

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

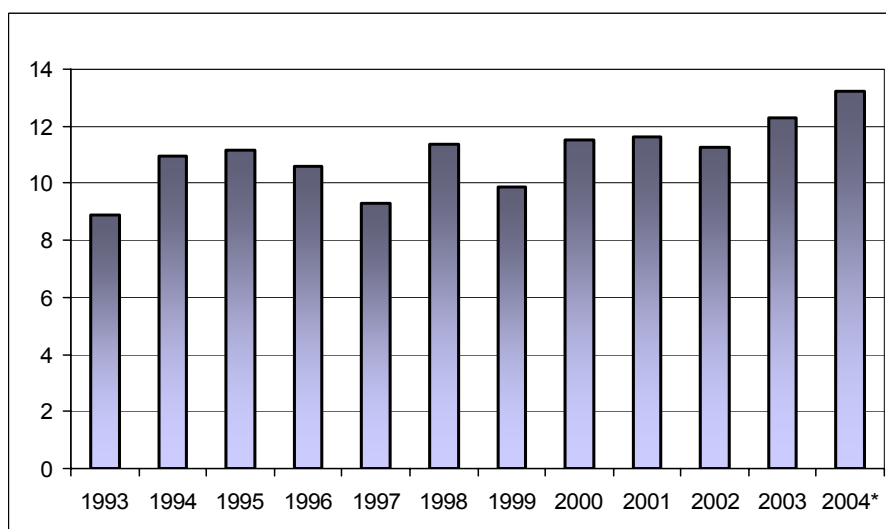
Missbildningsprevalensen (födda barn) var i stort sett oförändrad under åren 1993–2004*, i medeltal 295/10 000 (287/10 000 år 2004*). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 500–1 900 (i medeltal 1 751) nyfödda barn. I genomsnitt rapporterades 1,7 missbildningar per barn. De preliminära uppgifterna för 2004* avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Tabell 1, figur 1).

Årligen avbröts i genomsnitt 216 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret (254 år 2004*) (Tabell 1). I cirka vart tionde (11,0 %) fall med betydande missbildningar hade en selektiv abort utförts p.g.a. fosterskada under 1993–2004*. Denna andel har ökat litet under de senaste åren (13,2 % år 2004*) (Figur 2). Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var i medeltal 331/10 000 (331/10 000 år 2004*) (Tabell 1). Selektiva aborter p.g.a. fosterskada hade ingen större effekt på prevalensen av de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om några svåra eller letala missbildningar.

Figur 1: Den totala prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 nyfödda) åren 1963–2004*. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och inducerade selektiva aborter. X = registerreformen år 1993.)



Figur 2: Andel inducerade selektiva aborter (%) av alla missbildningsfall åren 1993–2004*. (Födda barn / (födda barn + inducerade selektiva aborter).)

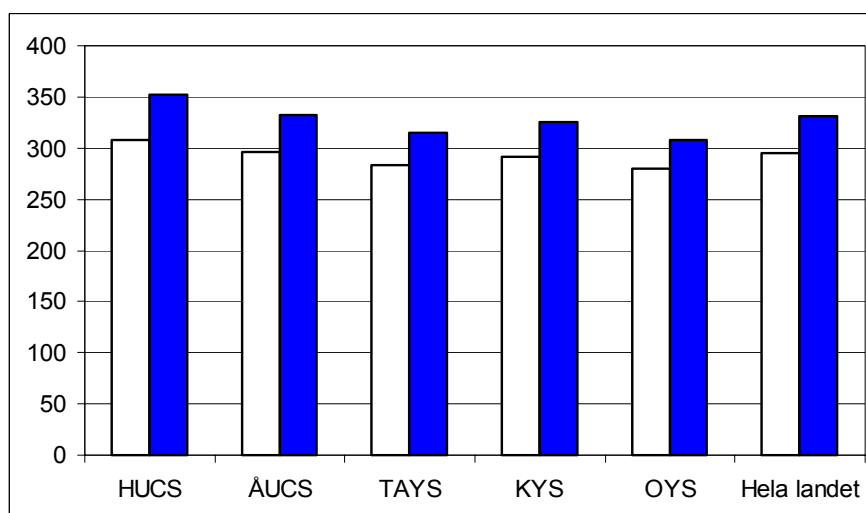


Under 1993–2004* förekom betydande missbildningar hos 2,9 procent (2,8 % år 2004*) av de levande födda barnen, hos 18,6 procent (20,9 %) av de dödfödda, hos 27,5 procent (26,0 %) av de perinatalt döda och hos 44,1 procent (37,8 %) av de barn som dött i spädbarnsåldern (Tabell 1). Sammanlagt 31,2 procent (29,5 %) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning (levande födda eller dödfödda) levde 91,9 procent (93,3 %) efter spädbarnsåldern. Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade de missbildade barnens dödlighet i samma utsträckning som övriga barns, och missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 24,2 procent (22,6 %) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Den totala missbildningsprevalensen varierade regionalt under 1993–2004* (hos födda barn 217/10 000 i Länsi-Pohja sjukvårdsdistrikt, 350/10 000 i Södra Savolax sjukvårdsdistrikt), vilket syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år (Tabell 2). Under 1993–2004* var prevalensen statistiskt betydligt lägre ($p < 0,001$) i Länsi-Pohja, Mellersta Österbottens, Mellersta Finlands och Satakunta sjukvårdsdistrikt än annanstans i landet (både bland födda barn och bland födda barn och inducerade selektiva aborter). Den motsvarande prevalensen var statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Södra Savolax, Egentliga Finlands, Norra Karelen och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt. Enligt preliminära data för 2004* var prevalensen ganska jämn i hela landet, bara den totala missbildningsprevalensen i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt avvek statistiskt ($p < 0,001$) från situationen i resten av landet (högre).

Under åren 1993–2004* var missbildningsprevalensen i Helsingfors universitetscentral-sjukhus distrikt statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) än i andra universitetssjukhusdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och inducerade selektiva aborter), samtidigt som den totala prevalensen var i samma mån lägre ($p < 0,001$) både i Tammerfors och i Uleåborgs universitetssjukhusdistrikten (Figur 3). Denna variation kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen.

Figur 3: Missbildningsprevalensen (1/10 000 nyfödda) åren 1993–2004* i universitetssjukhusdistrikten. (Ljusa staplar visar födda barn och mörka staplar födda barn och inducerade selektiva aborter. HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhus samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborgs universitetssjukhus "miljondistrikt".)

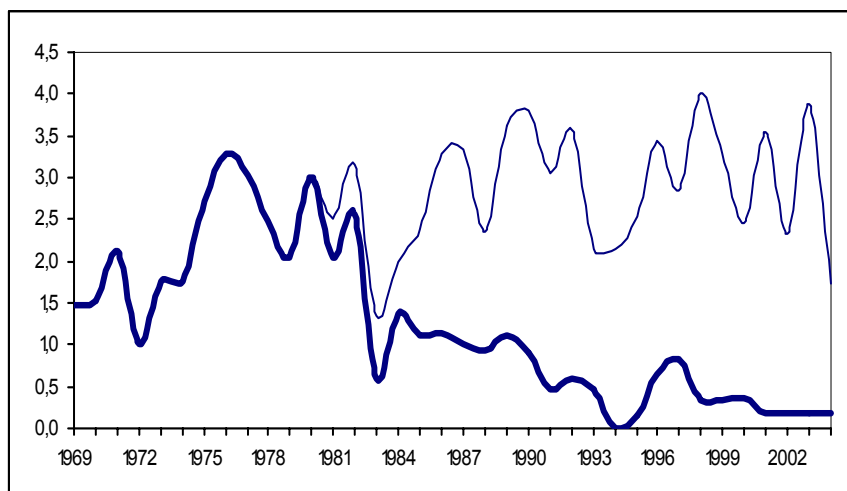


Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2004*. Den totala prevalensen för neuralrördefekter (NTD) var 7,4/10 000, som är ganska låg jämfört med andra europeiska populationer (Tabell 3). Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2004* avbröts något över hälften av NTD-graviditeter (55%), i medeltal 89 procent av graviditeterna med foster som hade anencefali och 33 procent av graviditeterna där foster hade spina bifida. Under perioden 1993–2004* konstaterades årligen sammanlagt 44 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 20 barn föddes (14 år 2004*). Under perioden 1993–2004* var prevalensen för anencefali bland födda barn

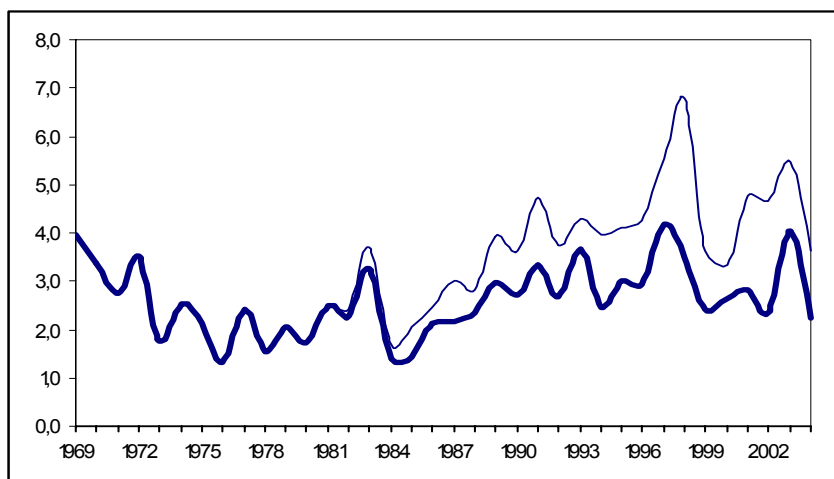
0,3/10 000 och den totala prevalensen 2,9/10 000. Den motsvarande prevalensen för spina bifida var i genomsnitt 3,1/10 000 och 4,5/10 000 (Tabell 3, figur 4).

Figur 4: Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 nyfödda) åren 1969–2004 (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)*

Anencefali:

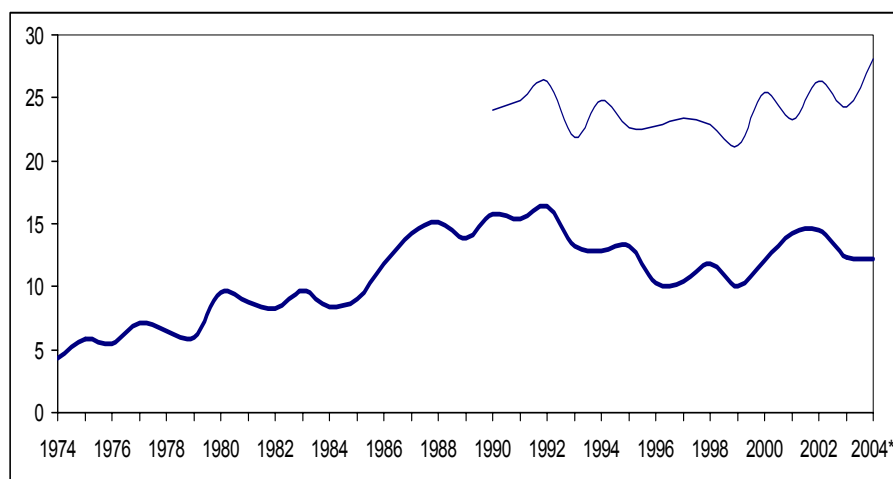


Spina bifida:

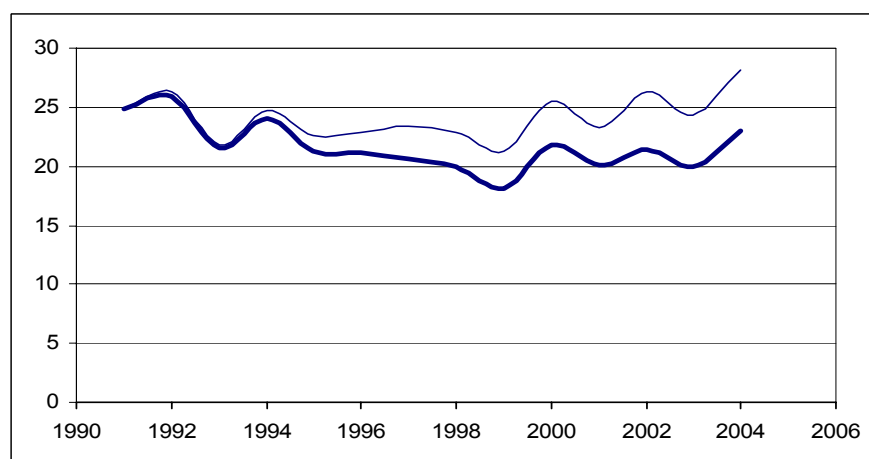


Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) ökade något och var i medeltal 23,9 /10 000 under perioden 1993–2004* (28,1/10 000 år 2004*) (Tabell 3, figur 5). Orsaken till detta är att andelen föderskor som har fyllt 35 år har ökat sedan 1990-talet (denna andel var 19,5 procent år 2004) och att risken för Down-graviditet ökar med moderns ålder (Figur 6). Förekomsten av Downs syndrom (21-trisomi) hos nyfödda barn var i medeltal 12,3/10 000 (12,3/10 000 år 2004*). (Tabell 3, figur 5).

Figur 5: Prevalensen för Downs syndrom (1/10 000 nyfödda) åren 1974–2004*. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)

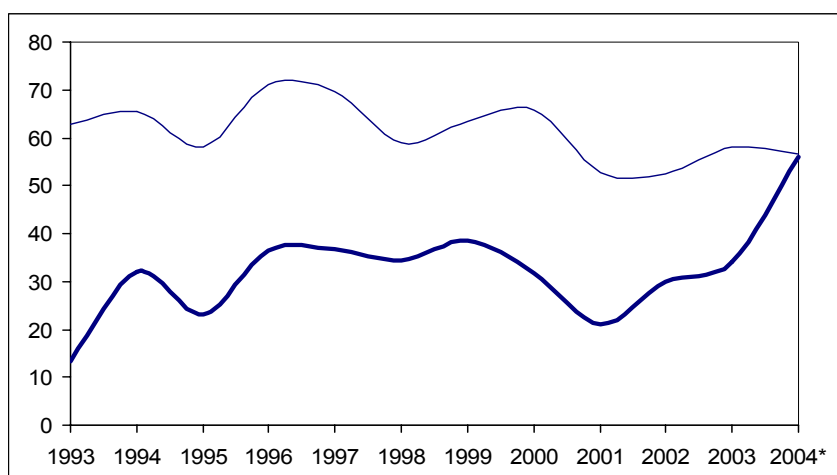


Figur 6: Effekten av stigande medelålder hos mödrar på den totala prevalensen av Downs syndrom åren 1990–2004*. (Den tjocka linjen är standardiserad enligt moderns ålder och den tunna linjen är icke standardiserad.)



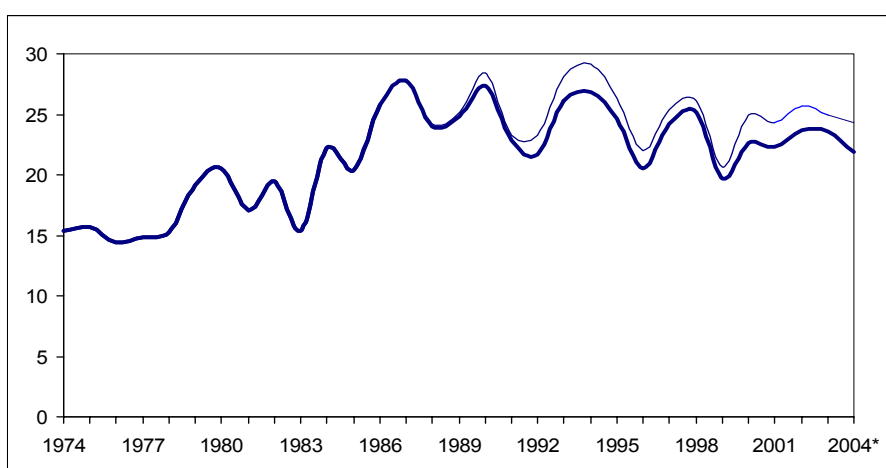
I genomsnitt föddes 43,5 procent av de barn som föddes med Downs syndrom hade mödrar som fyllt 35 år (64,8 procent år 2004*). Kvinnor under 35 år hade 42,7 procent av alla Down-graviditeter (35,0 %). Under åren 1993–2004* avbröts ungefär hälften eller med andra ord 48,6 procent (56,4 %) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter), en tredjedel eller med andra ord 31,9 procent (56,1 %) av Down-graviditeter bland kvinnor under 35 år och två tredjedelareller med andra ord 61,0 procent (56,6 %) av Down-graviditeter bland kvinnor i åldern 35 år eller över. Förändringar i praxisen vid prenatal screening av abnormiteter hos fostret kanske förklarar varför andelen selektiva aborter vid Down-graviditeter bland kvinnor under 35 år har ökat under de sista åren (Figur 7). Årligen konstaterades sammanlagt 142 Down-graviditeter (163 år 2004), av vilka i genomsnitt 73 barn föddes (71 år 2004*) (Tabell 3). Under åren 1993–2004* var 5,4 procent av barn med Downs syndrom dödfödda och 6,0 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern, vilket betyder att 88,9 procent av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret.

Figur 7: Andelen inducerade selektiva aborter (%) av alla Down-graviditeter åren 1993–2004. (Födda barn / (födda barn + inducerade selektiva aborter)). Den tjocka linjen visar Down-graviditeter av mödrar under 35 år, <35, och den tunna linjen Down-graviditeter av mödrar som fyllt 35 år, ≥35.)*

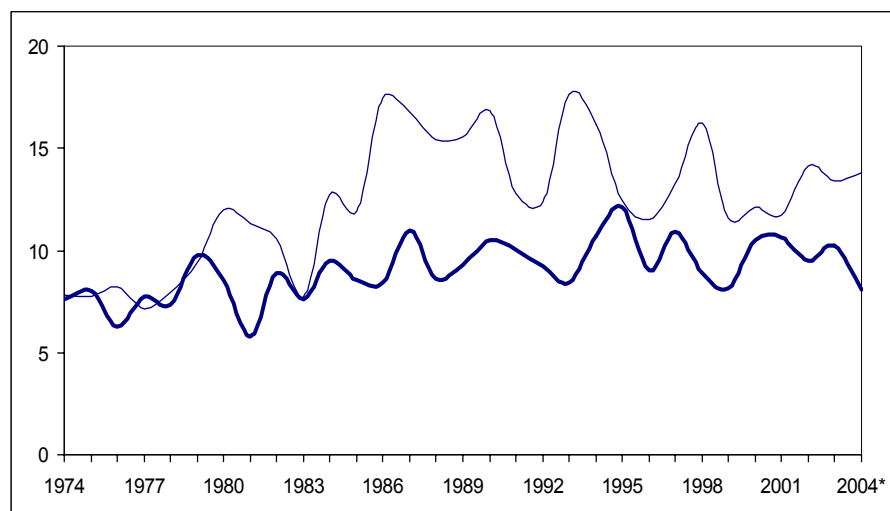


Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för kluven läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,2/10 000 under åren 1993–2004* (Tabell 3, figur 8). Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög (14,2/10 000), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var på samma nivå som på annat håll (11,0/10 000). Under perioden 1993–2004* var prevalensen (födda barn) för CP 13,7/10 000 och för CLP 9,8/10 000 (Tabell 3, figur 9). Den ständigt ökande prevalensen för kluven läpp, käke och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under 1986–2004*, då missbildningsregistrets uppgifter om fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor. Relationen CP/CLP är vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp, käke och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom särskilt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna. Årligen konstaterades sammanlagt 150 graviditeter med kluven läpp, käke och gom. Dessa graviditeter resulterade i 140 barn (127 år 2004*) (Tabell 3). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp, käke och gom var alltså inte särskilt stor. Andelen selektiva aborter av alla graviditeter med läpp-, käk- och gomspalt var 6,8 procent, men spalten var inte indikation för den selektiva aborten.

Figur 8: Prevalensen (1/10 000 nyfödda) för kluven läpp, käke och gom åren 1974–2004. (Den tjocka linjen visar nyfödda barn och den tunna linjen nyfödda barn och selektiva aborter.)*



Figur 9: Prevalensen för gomspalt och för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (födda barn, 1/10 000 nyfödda) åren 1974–2004*. (Den tjocka linjen visar läpp-, käk- och gomspalt och den tunna linjen gomspalt.)



Tabeller

Tabell 1: Missbildningsfallen 1993–2004*.

Tabell 2: Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2004*.

Tabell 3: Missbildningar som övervakas internationellt 1993–2004*.

Källor

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

Termer och definitioner

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

In Memoriam

LAURI SAXÉN

1927 - 2005

Lauri Saxén var professor i experimentell patologi och kansler vid Helsingfors universitet, hade stort inflytande inom både vetenskap och kultur, och var framför allt läkare, forskare, embryolog och utvecklingsbiolog. I början av 1960-talet främjade han på ett betydelsefullt sätt att missbildningsregistret etablerades i Finland efter talidomikatastrofen. Registret är det näst äldsta missbildningsregistret i världen och det betraktades länge som ett modellregister för andra länder. Lauri Saxén deltog också senare aktivt i missbildningsregistrets verksamhet och använde dess material i sina studier. Ännu på 1990-talet stödde han på många sätt registret och skrev bland annat om användningen av tillskott av folsyra för att förhindra neuralrörsdefekter. Lauri Saxén gav också idén till och var värd för mötet där den internationella missbildningsorganisationen International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBDMS / ICBDSR) grundades i Helsingfors år 1974. Organisationen har numera 44 aktiva medlemsregister. Fosterutveckling och dess avvikelser låg nära Lauri Saxéns hjärta och hans medverkan till att övervakningen av missbildningar kom i gång och blev allmännare var ytterst viktig både nationellt och internationellt.

Annukka Ritvanen
Missbildningsregister
Stakes

Congenital anomalies 1993–2004

Annikka Ritvanen
+358 9 3967 2376Seija Sirkkiä
+358 9 3967 2365E-mail:
firstname.lastname@stakes.fi
Telefax
+358 9 3967 2459Sosiaali- ja terveystieteen tutkimus-
ja kehittämiskeskusForsknings- och utvecklings-
centralen för social- och
hälsovårdenNational Research and
Development Centre for Welfare
and HealthPuhelin (09) 39 671
Telefon +358 9 396 71
Phone +358 9 396 71Telefaksi (09) 3967 2459
Telefax +358 9 3967 2459

www.stakes.fi

ISSN 1459-2355 (Internet)
ISSN 1459-2347
(painettu - printed)

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

In 1993–2004*, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable, being on average 295/10 000 (287/10 000 in 2004*). Annually major anomalies were detected in 1 500 to 1 900 births (on average 1 751). An average of 1.7 major anomalies were reported per child. There were no significant differences between the preliminary data for 2004* and previous years' data (Table 1, Figure 1).

An average of 216 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects (254 in 2004*) (Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for detected foetal anomalies accounted for approximately one tenth (11.0 per cent) of all births and terminations of pregnancy with major anomalies in 1993–2004*. This proportion has slightly increased lately, being 13.2 per cent in 2004* (Figure 2). The total prevalence of major anomalies (births and terminations of pregnancy) was on average 331/10 000 (331/10 000 in 2004*) (Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities did not have much effect on the birth prevalence of most types of major con

genital anomalies, whereas this effect was significant with regard to certain severe or lethal malformations.

Figure 1: Total prevalence of births with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 1963–2004*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy. X = the reform of the register in 1993).

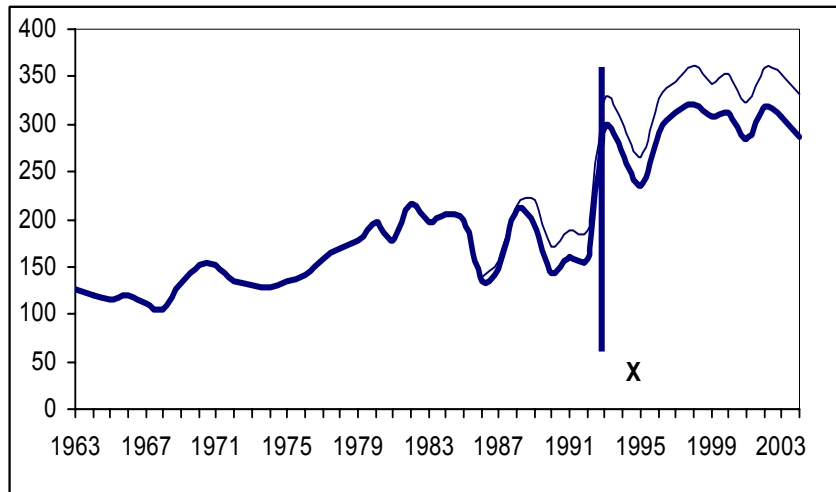
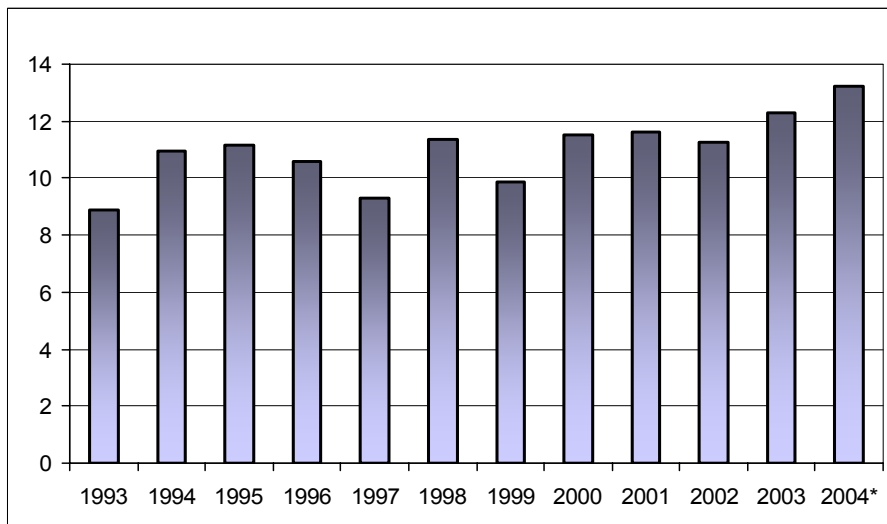


Figure 2: Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all cases with major anomalies in 1993–2004*. (Births / (births + selective terminations of pregnancy).)

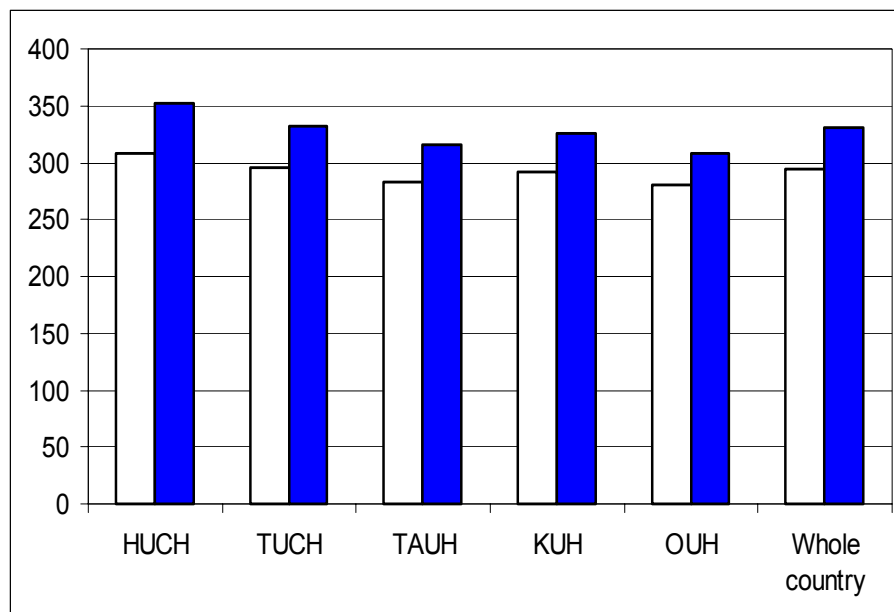


In 1993–2004*, major anomalies were detected in 2.9 per cent (2.8 per cent in 2004*) of all live births, in 18.6 per cent (20.9 per cent) of all stillbirths, in 27.5 per cent (26.0 per cent) of all perinatal deaths and in 44.1 per cent (37.8 per cent) of all infant deaths (Table 1). A total of 31.2 per cent (29.5 per cent) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. 91.9 per cent (93.3 per cent) of all live and stillborn children with congenital anomalies were alive at the end of infancy. According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland, the mortality rate of children with congenital anomalies decreased consistently with that of other children. The significance of congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 24.2 per cent (22.6 per cent) on average (including stillbirths and infant deaths).

In 1993–2004*, the total prevalence of major congenital anomalies varied between hospital districts (births: 217/10 000 in Länsi-Pohja, 350/10 000 in Etelä-Savo), which is even more marked when comparing figures from different years (Table 2). Compared with the rest of the country, the prevalence for the Länsi-Pohja, Central Ostrobothnia, Central Finland and Satakunta Hospital Districts (births as well as births and selective terminations of pregnancy) in 1993–2004* was statistically significantly lower ($p<0.001$). The corresponding prevalence for the Etelä-Savo, Varsinais-Suomi, North Karelia and Helsinki-Uusimaa Hospital Districts was statistically significantly higher ($p<0.001$). According to the 2004* preliminary data, the prevalences were quite similar throughout the country, with only the total prevalence for the Helsinki-Uusimaa Hospital District deviating upwards statistically significantly ($p<0.001$) from the figures for the rest of the country.

In 1993–2004*, the prevalence (births and as well as births and selective terminations of pregnancy) for the district of the Helsinki University Central Hospital was statistically significantly higher ($p<0.001$) than for the other university hospital districts, while the total prevalence was lower ($p<0.001$) for the Tampere and the Kuopio University Hospital districts (Figure 3). Possible reasons for this variation include chance, true differences in regional prevalence, and local differences in the practice of prenatal diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirement.

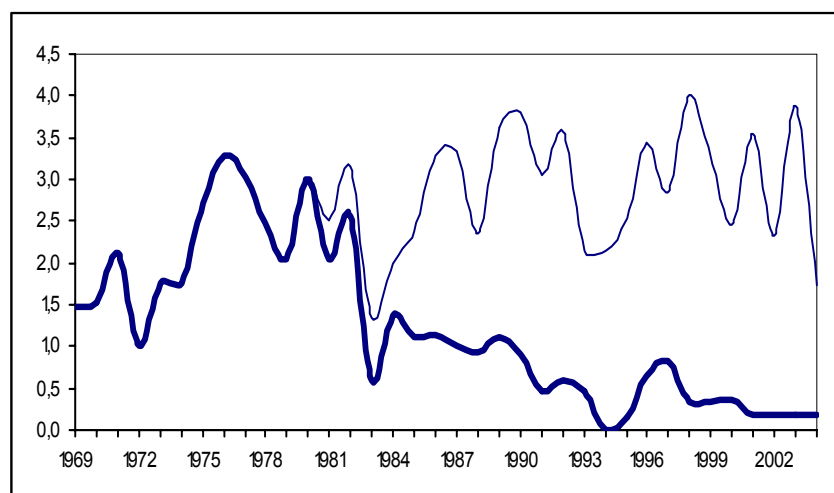
Figure 3: Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in the university hospital districts in 1993–2004*. (The light bars refer to births and the dark bars to births and selective terminations of pregnancy, representing the areas of responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu).



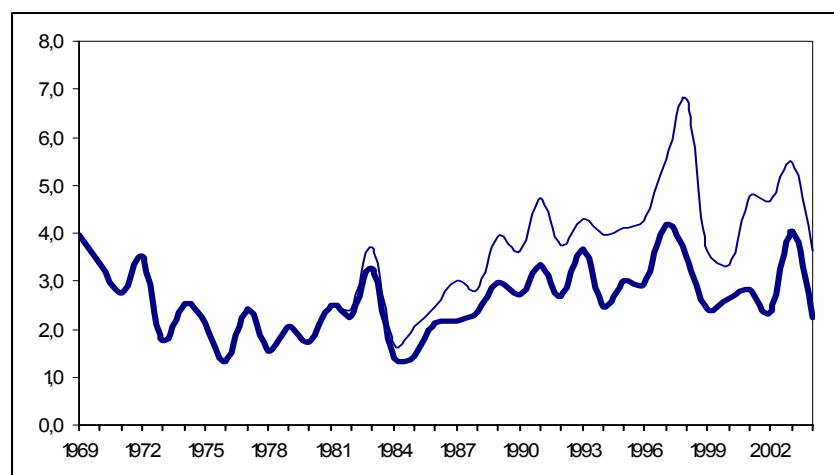
In 1993–2004*, the total prevalence (births and terminations of pregnancy) of different types of major congenital anomalies remained substantially stable. The total prevalence of neural tube defects (NTD) was 7.4/10 000, which is quite low compared with other European populations (Table 3). The effect of prenatal diagnostics and selective terminations of pregnancy began to be seen clearly from the early 1980s onwards. In 1993–2004*, just over half (55 per cent) of the NTD pregnancies, an average of 89 per cent of all anencephaly pregnancies and 33 per cent of all spina bifida pregnancies were terminated. Approximately 44 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2004*, including an average of 20 births (14 in 2004*). In 1993–2004*, the prevalence of births with anencephaly was on average 0.3/10 000 and the total prevalence 2.9/10 000. The corresponding prevalences for spina bifida were on average 3.0/10 000 and 4.5/10 000 (Table 3, Figure 4).

Figure 4: Prevalences of anencephaly and spina bifida (1/10 000 births) in 1969–2004*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)

Anencephaly:



Spina bifida:



The total prevalence (births and terminations of pregnancy) of Down syndrome (trisomy 21) increased slightly, being on average 23.9/10 000 in 1993–2004* (28.1 /10 000 in 2004*) (Table 3, Figure 5). This can be explained by an increase in the mean age of parturients from the 1990s onwards (the proportion of mothers aged 35 and over was 19.5 per cent in 2004) and by the increased risk of foetal trisomy 21 associated with increased maternal age (Figure 6). The prevalence of Down syndrome in births was on average 12.3/10 000 (12.3/10 000 in 2004*). (Table 3, Figure 5).

Figure 5: Prevalence of Down syndrome (1/10 000 births) in 1974–2004*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)

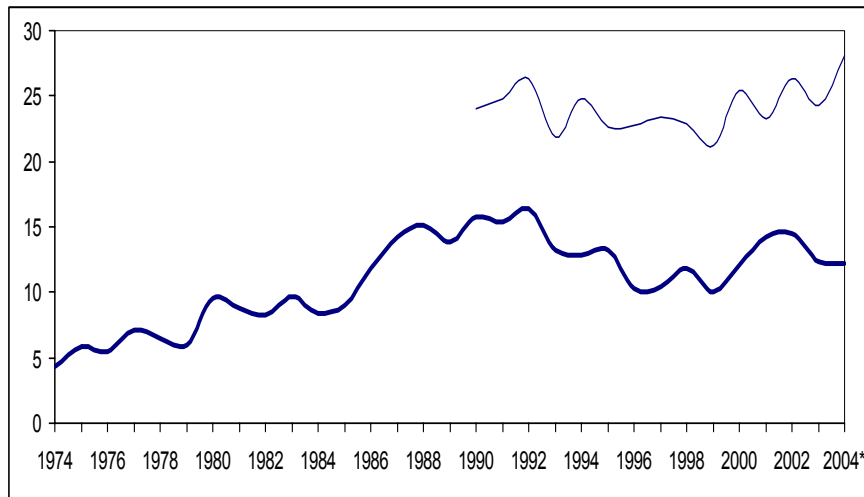
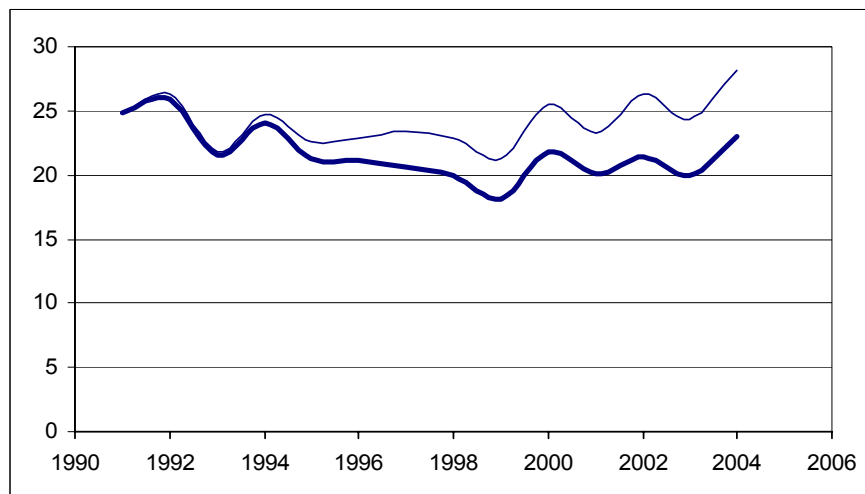


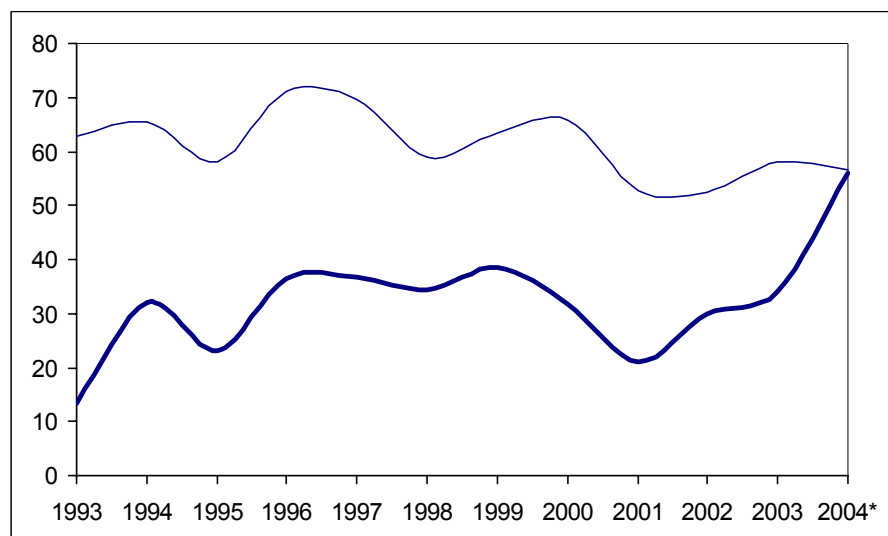
Figure 6: Effect of the increasing maternal age on the total prevalence of Down syndrome in 1990–2004*. (The thick line is standardised for maternal age while the thin line is non-standardised.)



An average of 43.5 per cent of all children suffering from Down syndrome were born to a mother aged 35 and over (64.8 per cent in 2004*). Of all Down pregnancies, 42.7 per cent involved a woman under 35 (35.0 per cent in 2004*). In 1993–2004*, just below half or 48.6 per cent (56.4 per cent) of all detected Down pregnancies (births and terminations of pregnancy),

one third or 31.9 per cent (56.1 per cent) of Down pregnancies of women under 35 and two thirds or 61.0 per cent (56.6 per cent) of pregnancies of women aged 35 and over were terminated. The increase in the proportion of terminations of Down pregnancies in women under 35 may be explained by the changes in the practice of prenatal screening for foetal defects that have taken place in the last few years (Figure 7). All in all, an average of 142 Down pregnancies were detected annually (163 in 2004*), including on average 73 births (71 in 2004*) (Table 3). In 1993–2004, a total of 5.4 per cent of all Down births were stillbirths, in 6.0 per cent of the live births the child died in infancy, and thus in 88.9 per cent of live births with Down syndrome the child was alive at the end of the first year of life.

Figure 7: Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all Down pregnancies in 1993–2004*. (Births / (births + terminations of pregnancy). The thick line refers to Down pregnancies of women under 35 and the thin line to Down pregnancies of women aged 35 and over.)



The total prevalence of orofacial clefts (births and terminations of pregnancy) is clearly higher in Finland than in other European countries: 25.2/10 000 in 1993–2004* (Table 3, Figure 8). 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 (11.0/10 000). In 1993–2004*, the prevalence of births with CP was 13.7/10 000 and with CLP 9.8/10 000 (Table 3, Figure 9). In 1986–2004*, the previous continuously increasing prevalence of orofacial clefts can no longer be observed in our country, as the case data in the Register of Congenital Malformations have been complemented from many data sources. While the ratio CP/CLP is generally 0.5, it was 1.3 in Finland. In addition, this unusual distribution of orofacial cleft types could be seen regionally. Cleft palate was prevalent especially in the eastern and northern parts of our country while cleft lip with or without cleft palate was seen more in the southern and western parts of Finland. All in all, about 150 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, and these included on average 140 births (127 in 2004*) (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 6.8 per cent, but foetal cleft was not the indication for termination of pregnancy.

Figure 8: Prevalence of orofacial clefts (1/10 000 births) in 1974–2004*. (The thick line refers to births and the thin line to births and terminations of pregnancy.)

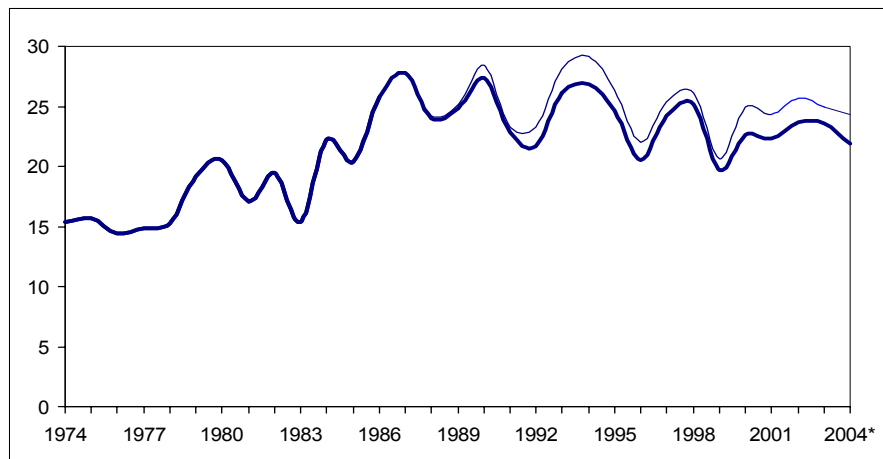
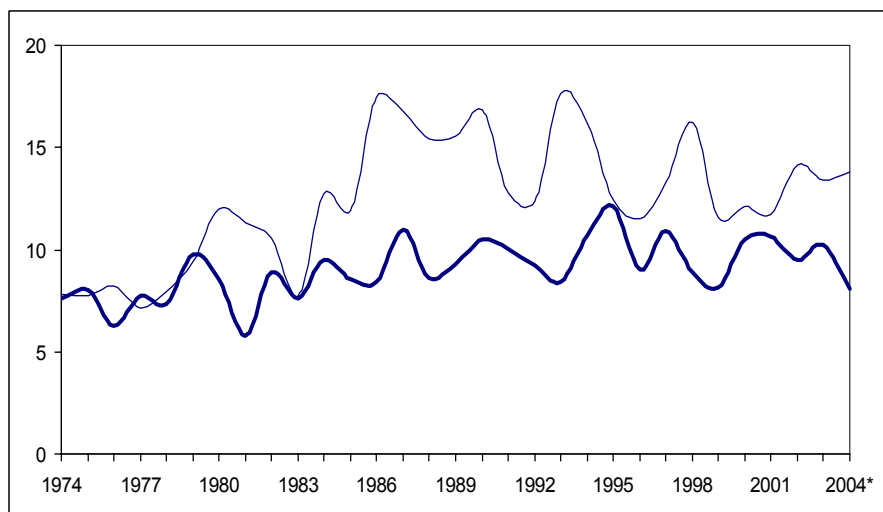


Figure 9: Birth prevalence (1/10 000 births) of cleft palate (CP) and cleft lip and cleft palate (CLP) in 1974–2004*. (The thick line refers to CLP and the thin line to CP.)



Tables

Table 1: Births with congenital anomalies 1993–2004*.

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993–2004*.

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993–2004*.

Sources

The Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillbirths and in live born infants before the age of one year, and from 1986 onwards on foetal malformations and other birth defects detected in spontaneous abortions and in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications. The register also collects data on congenital anomalies detected later, after the age of one year. The data content of the register and the data compilation method were revised in 1985 and 1993. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, health-care professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Medical Birth Register, the Register of Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register, all maintained by STAKES, as well as from the National Authority for Medicolegal Affairs (TEO) and from the Cause of Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned. The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and kind of congenital anomalies for the early identification of any new environmental factors that potentially cause foetal defects and for the prevention of anomalies by influencing these factors. The register produces statistical information for national and international use. By permission, the register data may also be used for the purposes of research.

Concepts and definitions

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

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

Stillbirth: Birth of a foetus or a child that shows no evidence of life typical of a live birth, but complying with the definition of a birth.

Perinatal mortality: Stillbirths and deaths during the first week of life (< 7 days) per 1000 births.

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

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

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

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

Congenital anomaly: A major congenital structural anomaly, chromosomal defect and congenital hypothyroidism involved in a birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion with congenital anomalies. Major anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common less significant congenital anomalies included in the exclusion list of the Register of Congenital Malformations.

Prevalence: Births with congenital anomalies per 10 000 births.

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

In Memoriam

LAURI SAXÉN

1927 - 2005

Lauri Saxén was professor in experimental pathology and chancellor at Helsinki University. He had profound influence within the scientific and cultural community. Above all, he was a doctor, researcher, embryologist and developmental biologist. At the beginning of the 1960s, after the thalidomide catastrophe, Lauri Saxén significantly promoted the establishment of the Finnish Register of Congenital Malformations. The Register is the second oldest in the world, being long regarded as a model for registers in other countries. Lauri Saxén also later actively participated in the operations of the Malformation Register and used the register material in his studies. As late as the 1990s he supported the Register in many ways and wrote about the folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects. Lauri Saxén also had an active role in creating the idea for the International Clearinghouse for Births Defects Monitoring Systems (ICBDMS/ICBDSR), and hosted the meeting in Helsinki where the Clearinghouse was founded in 1974. ICBDSR currently has 44 active member registers. Embryology and the abnormalities of the development of the embryo and foetus were important to Lauri Saxén. He greatly influenced the onset of the monitoring of congenital malformations and the monitoring becoming a general practice both nationally and internationally.

Annukka Ritvanen
Finnish Register of Congenital Malformations
STAKES

Taulu 1: Epämuodostumatapaukset 1993 - 2004* ¹⁾
 Tabell 1: Missbildningsfallen 1993 - 2004*
 Table 1: Births with congenital anomalies 1993 - 2004*

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth												1993- 2004*
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004*	
Yhteensä - Totalt - Total	1923	1758	1488	1778	1864	1836	1778	1779	1610	1780	1754	1665	21013
Esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ²⁾ - Prevalens (1/10 000 nyfödda) - <i>Birth prevalence (1/10 000 births)</i>	295	268	235	292	313	320	308	312	285	319	309	287	295
Elävänä syntyneet - Levande födda - <i>Live births</i>	1881	1719	1441	1728	1821	1787	1739	1736	1574	1732	1716	1626	20500
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) ²⁾ - Andel av alla levande födda (%) - <i>Proportion of all live births (%)</i>	2,9	2,6	2,3	2,8	3,1	3,1	3,0	3,1	2,8	3,1	3,0	2,8	2,9
Kuolleena syntyneet ³⁾ - Dödfödda - <i>Stillbirths</i>	42	39	47	50	43	49	39	43	36	48	38	39	513
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) ⁴⁾ - Andel av alla dödfödda (%) - <i>Proportion of all stillbirths (%)</i>	15,4	15,7	15,6	20,7	17,9	20,7	18,8	18,9	17,3	22,5	21,3	20,9	18,6
Perinataalisesti kuolleet ³⁾ - Perinataalt döda - <i>Perinatal deaths</i>	118	111	106	105	97	115	90	90	81	93	84	78	1168
Osuus kaikista perinataalisesti kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla perinataalt döda (%) - <i>Proportion of all perinatal deaths (%)</i>	27,3	25,7	24,6	27,8	26,3	30,8	27,4	27,8	26,5	30,6	30,4	26,0	27,5
Imeväisiässä kuolleet ³⁾ - Döda spädbarn - <i>Infant deaths</i>	126	128	102	100	102	107	103	107	79	76	81	73	1184
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla döda spädbarn (%) - <i>Proportion of all infant deaths (%)</i>	44,2	42,7	40,6	42,0	43,8	45,3	48,4	52,2	43,6	46,1	44,5	37,8	44,1
Kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet ³⁾ - Dödfödda och döda spädbarn - <i>Stillbirths and infant deaths</i>	168	167	149	150	145	156	142	150	115	124	119	112	1697
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) ⁴⁾ - Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%) - <i>Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)</i>	30,2	30,4	27,0	31,3	30,7	33,0	33,7	34,7	29,6	32,8	33,1	29,5	31,2
Imeväisiän päättyessä elossa olevien osuus kaikista syntyneistä epämuodostuneista lapsista (%) ⁴⁾ - Andelen barn som överlevt spädbarnsåldern av alla födda barn med betydande medfödd missbildning (%) - <i>Proportion of children that have survived infancy of all births with major congenital anomaly (%)</i>	91,3	90,5	90,0	91,6	92,2	91,5	92,0	91,6	92,9	93,0	93,2	93,3	91,9
Sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset ⁵⁾ - Selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret - <i>Selective terminations of pregnancy</i>	188	216	187	211	191	235	195	232	212	226	246	254	2593
Kokonaisesityvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ⁶⁾ - Total prevalens (1/10 000 nyfödda) - <i>Total prevalence (1/10 000 births)</i>	324,3	301,5	264,3	326,3	345,0	361,1	341,5	353,0	323,1	359,7	352,1	331,2	330,9

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

I missbildningsregistret inkluderade levande födda och dödfödda efter födelseår.

Live births and stillbirths included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of birth.

2) Kaikkien vastasyntyneiden ja elävänä syntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan. - Antalet alla nyfödda och levande födda enligt Statistikcentralen. - Number of all births and live births according to Statistics Finland.

3) Viittaa epämuodostumaan, ei kuolemansyyhin. - Hänvisar till missbildningen, inte dödsorsaken.

Refers to congenital anomaly, not to cause of death.

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

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

Number of all stillbirths and perinatal and infant deaths according to Statistics Finland. Cause of Death Statistics.

5) Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, sikiövuorioperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.

I missbildningsregistret inkluderade selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortär.

Selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of termination.

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

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

* **Vuosi 2004 ennakkotieto.** - År 2004 preliminärt. - *Preliminary data for 2004.*

Taulu 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993 - 2004*

Tabell 2: Missbildningsfall efter sjukvårdsdistrikt 1993 - 2004

Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993 - 2004*

Sairaanhoitopiiri ¹⁾ Sjukvårdsdistrikt - Hospital district	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth											1993 - 2004*	
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003		
	Lukumäärä - Antalet - Number²⁾												
	Esiintyvyys syntyneillä lapsilla - Prevalens hos födda barn - Birth prevalence^{3) 4)}												
	Kokonaisesiintyvyys - Total prevalence - Total prevalence^{3) 4) 5)}												
Helsinki ja Uusimaa - Helsingfors och Nyland	566	471	455	541	586	543	544	570	516	556	584	557	6489
	309	254	255	312	343	329	320	334	307	327	333	315	311
	346	293	291	352	384	388	357	383	355	377	386	376	356
	147	164	160	157	158	140	201	187	153	146	151	143	1907
Varsinais-Suomi - Egentliga Finland	276	308	304	306	317	284	397	383	326	317	326	297	320
	309	349	326	349	349	327	441	428	383	349	365	345	359
	72	49	53	73	72	83	58	45	53	61	47	45	711
Satakunta - Satakunta	279	178	196	280	299	359	249	203	243	281	220	201	248
	302	221	229	303	328	376	292	221	271	346	252	224	280
	68	60	55	65	44	53	32	60	52	60	49	58	656
Kanta-Häme - Centrala Tavastland	352	301	280	351	235	300	177	348	316	360	283	335	302
	383	337	301	367	256	334	204	400	358	414	340	376	338
	147	116	92	128	150	136	172	158	155	177	180	155	1766
Pirkanmaa - Birkaland	274	216	176	253	299	281	349	330	317	372	362	295	292
	292	261	210	281	325	304	373	367	360	410	418	322	325
	78	69	53	63	55	68	65	64	36	48	36	59	694
Päijät-Häme - Päijänne-Tavastland	315	276	224	282	256	339	315	307	178	242	184	285	268
	327	288	241	313	288	384	349	345	207	273	230	333	298
	62	53	52	47	63	50	50	56	36	49	42	62	622
Kymenlaakso - Kymmenedalen	291	248	251	240	346	282	284	332	210	303	261	362	283
	306	271	304	266	395	322	330	361	263	340	286	386	318
	39	38	36	52	39	31	46	44	44	37	30	20	456
Etelä-Karjala - Södra Karelen - South Karelia	267	259	260	389	293	264	384	376	359	326	267	177	301
	321	265	318	411	315	315	418	419	392	361	276	213	335
	41	44	36	31	45	44	26	31	34	31	34	30	427
Etelä-Savo - Södra Savolax	366	360	320	276	436	423	263	326	356	355	385	337	350
	410	401	347	312	475	442	283	379	387	435	407	394	388
	20	13	14	14	19	23	13	11	12	14	13	12	178
Itä-Savo - Östra Savolax	268	187	208	207	291	383	225	204	221	269	257	248	247
	308	230	223	281	306	400	260	223	258	269	277	331	280
	57	72	44	68	72	64	62	40	35	55	57	42	668
Pohjois-Karjala - Norra Karelen - North Karelia	271	347	215	370	375	364	350	246	214	348	370	276	312
	324	390	259	429	417	443	390	289	251	411	441	342	365
	90	86	66	83	80	100	87	74	89	90	91	85	1021
Pohjois-Savo - Norra Savolax	302	274	223	295	288	372	336	290	340	387	380	334	315
	343	296	243	345	310	406	359	326	385	421	442	365	350
	86	86	59	68	62	66	62	78	68	86	88	63	872
Keski-Suomi - Mellersta Finland - Central Finland	266	264	193	222	209	234	223	279	243	310	303	216	247
	278	292	207	249	226	259	248	297	261	332	317	244	267
	70	86	40	62	66	63	61	63	59	51	57	45	723
Etelä-Pohjanmaa - Syd-Österbotten - South Ostrobothnia	274	344	174	274	296	294	292	300	279	249	274	210	272
	282	364	213	283	314	331	316	334	283	297	308	262	299
	64	66	43	63	58	51	48	46	57	49	41	35	621
Vaasa - Vasa	298	314	208	318	307	278	259	254	326	263	226	199	272
	322	338	261	359	355	300	291	287	366	290	265	210	304
	29	29	22	32	24	23	13	12	13	15	19	23	254
Keski-Pohjanmaa - Mellersta Österbotten - Central Ostrobothnia	263	267	194	320	251	249	145	135	142	173	205	256	219
	290	294	194	360	251	271	156	146	153	196	227	311	240
	163	163	125	148	169	184	157	158	132	149	133	156	1837
Pohjois-Pohjanmaa - Norra Österbotten - North Ostrobothnia	297	304	231	291	333	374	313	314	263	287	252	289	295
	325	336	245	325	376	398	339	362	277	308	283	323	324
	37	28	26	32	38	35	24	18	15	33	28	22	336
Kainuu - Kajanaland	334	258	242	317	428	420	294	226	204	448	374	308	319
	343	286	260	356	428	456	331	251	232	448	414	336	342
	25	21	12	11	18	15	8	24	11	12	23	19	199
Länsi-Pohja - Västra Österbotten	271	241	154	131	227	198	108	318	163	178	334	279	217
	293	253	167	155	227	264	176	397	207	207	378	323	253
	48	38	37	31	33	49	45	32	30	45	40	23	451
Lappi - Lappland - Lapland	285	226	239	210	232	344	361	256	265	413	367	204	279
	309	243	251	230	253	372	409	288	274	459	413	248	307
	12	6	7	7	13	14	3	6	7	6	9	8	98
Ahvenanmaa - Åland	364	198	206	241	453	450	105	232	245	222	342	285	280
	364	198	236	241	453	514	174	232	245	259	380	285	299
Tuntematon - Okänd - Unknown	2	-	1	2	-	1	1	2	3	10	2	3	27

1) Äidin asuinkunnan mukaan. -Efter moderns hemkommun. - Bymaternal domicile.

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

1 missbildningsregistret inkluderade levande födda och dödfödda efter födelseår.

Live births and stillbirths included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of birth.

3) 1/10 000 vastasyntyntä. - 1/10 000 nyfödda. - 1/10 000 births.

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

Number of all births according to Statistics Finland.

5) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiövaurioperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 vastasyntyntä vuosittain.

1 missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

* Vuosi 2004 ennakkotieto. - År 2004 preliminärt. - Preliminary data for 2004.

Taulu 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993 - 2004*

Tabell 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993 - 2004*

Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993 - 2004*

Epämuodostuma Missbildning - Congenital anomaly	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth													1993 -
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004*	2004*	
	Lukumäärä - Antalet - Number ¹⁾													
	Esiintyvyyys syntyneillä lapsilla - Prevalens hos födda barn - Birth prevalence ^{2) 3)}													
	Kokonaisesiintyvyyys - Total prevalens - Total prevalence ^{2) 3) 4)}													
	3	-	1	4	5	2	2	2	1	1	1	1	23	
Aivottomuus - Anencefali - Anencephaly	0,46	0,00	0,16	0,66	0,84	0,35	0,35	0,35	0,18	0,18	0,18	0,17	0,32	
	2,15	2,14	2,52	3,44	285	4,01	3,29	2,46	3,55	2,33	3,87	1,73	2,85	
	24	16	19	18	25	20	14	15	16	13	23	13	216	
Selkärankahalkio - Spina bifida - Spina bifida	3,69	2,44	3,00	2,95	4,20	3,49	2,42	2,63	2,84	2,33	4,05	2,24	3,03	
	4,30	3,97	4,10	4,26	5,54	6,80	3,63	3,34	4,79	4,66	5,46	3,62	4,53	
	26	24	20	20	34	25	19	23	27	22	14	23	277	
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - Transposition of great vessels (TGA)	3,99	3,67	3,16	3,28	5,71	4,36	3,29	4,04	4,79	3,94	2,46	3,97	3,88	
	4,15	3,82	3,31	3,28	6,04	4,71	3,29	4,04	4,79	3,94	2,64	3,97	3,99	
	17	10	20	27	17	21	19	28	14	20	19	22	234	
Fallot'n tetralogia - Fallots tetralogi - Tetralogy of Fallot (TOF)	2,61	1,53	3,16	4,43	2,85	3,66	3,29	4,91	2,48	3,59	3,34	3,80	3,28	
	2,61	1,53	3,16	4,43	2,85	3,66	3,63	5,09	2,84	3,77	3,52	3,97	3,39	
	23	16	18	14	14	29	23	24	23	14	18	22	238	
Vajakehittynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom - Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)	3,53	2,44	2,84	2,30	2,35	5,06	3,98	4,21	4,08	2,51	3,17	3,80	3,34	
	3,69	2,60	3,00	2,46	2,35	5,75	4,50	4,56	4,61	3,77	3,87	4,14	3,74	
	115	106	79	70	79	93	67	69	66	79	76	80	979	
Suulakihalkio - Kluven gom - Cleft palate	17,67	16,19	12,47	11,48	13,26	16,22	11,60	12,11	11,70	14,17	13,38	13,81	13,72	
	18,74	17,26	12,94	11,97	13,43	16,22	11,94	12,81	12,06	14,35	13,73	14,67	14,24	
	55	70	77	55	66	51	47	60	60	53	58	47	699	
Huulisuulakihalkio - Kluven läpp med eller utan kluven gom - Cleft lip with or without cleft palate	8,45	10,69	12,15	9,02	11,08	8,89	8,13	10,53	10,64	9,50	10,21	8,11	9,80	
	9,37	11,91	13,41	10,01	12,09	9,94	8,65	12,11	12,23	11,30	11,27	9,66	11,00	
	13	23	23	18	19	24	19	26	20	25	16	23	249	
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - Oesophageal atresia / stenosis	2,00	3,51	3,63	2,95	3,19	4,19	3,29	4,56	3,55	4,48	2,82	3,97	3,49	
	2,46	3,82	4,10	3,12	3,53	4,53	3,29	4,56	3,55	4,48	2,99	3,97	3,69	
	31	35	21	29	28	27	26	36	23	18	24	29	327	
Anorektaaliumpeuma / -ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - Anorectal atresia / stenosis	4,76	5,35	3,31	4,76	4,70	4,71	4,50	6,32	4,08	3,23	4,22	5,00	4,58	
	5,68	6,57	3,79	5,41	5,37	5,93	4,85	6,67	4,43	3,41	5,10	5,18	5,21	
	6	8	8	6	7	4	2	6	3	5	3	3	61	
Molempien munuaisten puuttuminen - Njuragenesi, dubbelsidig - Renal agenesis, bilateral	0,92	1,22	1,26	0,98	1,18	0,70	0,35	1,05	0,53	0,90	0,53	0,52	0,85	
	1,54	2,44	1,74	1,64	2,18	2,44	0,69	1,58	1,42	1,08	1,58	1,55	1,67	
	35	48	37	43	31	35	34	26	25	41	38	41	434	
Raajapuuttuma - Reduktionsmissbildning av extremitet - Limb reduction defect	5,38	7,33	5,84	7,05	5,20	6,10	5,88	4,56	4,43	7,35	6,69	7,08	6,08	
	6,91	8,55	6,31	7,87	6,71	6,45	6,40	6,67	6,21	9,15	8,27	8,11	7,30	
	17	11	12	12	13	16	13	11	12	13	9	12	151	
Palleatyrä - Diafragmabräck - Diaphragmatic hernia	2,61	1,68	1,89	1,97	2,18	2,79	2,25	1,93	2,13	2,33	1,58	2,07	2,12	
	2,92	2,14	1,89	1,97	2,69	3,66	2,60	2,28	3,72	2,51	2,29	2,76	2,61	
	15	15	18	7	8	15	12	12	7	12	18	13	152	
Omfaloseele - Omfalocoele - Omphalocele	2,30	2,29	2,84	1,15	1,34	2,62	2,08	2,11	1,24	2,15	3,17	2,24	2,13	
	3,99	4,12	4,58	2,95	3,02	4,71	4,67	4,04	3,72	5,56	6,69	5,35	4,43	
	8	5	7	8	13	11	9	4	13	8	13	9	108	
Gastroksiisi - Gastroschisis - Gastroschisis	1,23	0,76	1,10	1,31	2,18	1,92	1,56	0,70	2,31	1,43	2,29	1,55	1,51	
	1,69	1,83	1,58	1,97	2,52	3,49	2,25	2,63	4,08	2,87	4,05	2,59	2,59	
	7	10	13	8	9	6	4	5	6	4	4	3	79	
Trisomia 13 - Trisomi 13 - Trisomy 13	1,08	1,53	2,05	1,31	1,51	1,05	0,69	0,88	1,06	0,72	0,70	0,52	1,11	
	1,69	2,60	3,00	2,30	2,01	1,92	1,38	1,76	2,13	2,15	2,11	2,42	2,13	
	17	16	22	22	11	18	12	21	11	14	20	9	193	
Trisomia 18 - Trisomi 18 - Trisomy 18	2,61	2,44	3,47	3,61	1,85	3,14	2,08	3,69	1,95	2,51	3,52	1,55	2,70	
	5,22	4,73	6,15	6,07	4,43	6,63	5,19	7,55	6,74	6,10	6,87	6,21	5,97	
	86	84	84	63	62	68	58	68	80	81	70	71	876	
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - Trisomy 21, total	13,21	12,83	13,26	10,33	10,41	11,86	10,04	12,11	14,19	14,52	12,32	12,25	12,28	
	21,81	24,74	22,57	22,80	23,33	22,84	21,29	25,45	23,23	26,36	24,29	28,13	23,87	
	58	57	53	42	38	38	32	39	45	35	33	25	495	
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moderns ålder < 35 - Trisomy 21, maternal age < 35	10,36	10,18	9,87	8,21	7,67	8,04	6,78	8,40	9,86	7,78	7,23	5,36	8,39	
	11,97	15,00	12,85	12,90	12,11	12,28	11,01	12,28	12,48	11,12	10,95	12,22	12,32	
	28	27	31	21	24	30	26	30	35	46	37	46	381	
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moderns ålder ≥ 35 - Trisomy 21, maternal age ≥ 35	30,74	28,48	32,01	21,45	23,93	29,71	24,62	28,48	32,59	42,56	33,17	40,64	30,90	
	82,34	82,28	76,42	74,57	78,77	72,30	67,23	83,54	68,89	89,75	78,88	93,66	79,15	

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

I missbildningsregistret inkluderade levande födda och dödfödda efter födelseår.

Live births and stillbirths included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of birth.

2) 1/10 000 vastasyntyntyttä. - 1/10 000 nyfödda. - 1/10 000 births.

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

Number of all births according to Statistics Finland.

4) Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiöavaruusteruosteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 vastasyntyntyttä vuosittain.

I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.

Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.

* Vuosi 2004 ennakkotieto. - År 2004 preliminärt. - Preliminary data for 2004.

Epämuodostumarekisteri

Tilastotietojen relevanssi

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

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

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

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

Tilastotutkimuksen menetelmäkuvaus

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

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

Tilastotiedotteessa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä.

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

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

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

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

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

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

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

Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

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

Tilastojen vertailukelpoisuus

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

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

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

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

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

Missbildningar

Statistikuppgifternas relevans

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

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

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

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

Metodbeskrivning för den statistiska forskningen

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

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

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

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

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

Uppgifternas riktighet och exakthet

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

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985 och 1993. Från och med 1993 kan statistikens täckning betraktas som mycket bra, även om egentliga täckningsutredningar inte har gjorts efter förnyelsen av missbildningsregistret 1993. Prevalensen för missbildningsfall motsvarar den normala prevalens som beskrivs i litteraturen och rapporteras av internationella missbildningsregistren. Prevalensen för olika typer av missbildningar har motsvarat de resultat man fått i nationella och internationella undersökningar om missbildningar.

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

Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras.

Uppgifternas aktualitet och rättidighet i publikationerna

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

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

Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

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

Statistikens jämförbarhet

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

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

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

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

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

Congenital anomalies

Relevance of statistical data

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

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

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

The statistical report aims to provide up-to-date information on the numbers and prevalence rates of congenital anomalies to health-care professionals, administrators, planning officials and researchers working in the area of reproductive health and congenital anomalies, and any other people in need of such information.

The collection of data is based on the Act on the Statistical Actions of the National Research and Development Centre for Welfare and Health (STAKES) (409/2001), as well as on the Act on Nation-wide Health Care Registers (556/1989) and the subsequent Statute (774/1989).

Description of methods used in statistical research

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

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

detected major congenital anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery and also during most of the pregnancy.

The Statistical Summary only gives information on major congenital anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and congenital hypothyroidism. Major congenital anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common less significant congenital anomalies included in the exclusion list of the Register. This practice complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT.

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

Correctness and accuracy of data

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

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

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

Any errors identified in the statistics will be corrected.

Timeliness and promptness of published data

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

Accessibility and transparency/clarity of data

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

Comparability of statistical data

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

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

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

Clarity and consistency

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