

# Till statsrådet Lars Engqvist

Vid regeringssammanträde den 2 maj 2002 beslutades att en särskild utredare skulle tillsättas med uppgift att göra en översyn av hur samhällets arbete för att kartlägga fosterskador och missbildningar ser ut. Den särskilda utredaren skulle särskilt överväga och lämna förslag till hur kunskapen om fosterskador och missbildningar kan förbättras, varvid särskild hänsyn skulle tas till uppgifternas integritetskänsliga natur. Samma dag förordnades riksdagsledamoten Kerstin Heinemann som särskild utredare.

Att som sakkunniga biträda utredaren i hennes arbete förordnades den 1 oktober 2002 kammarrättsassessorn Eva Karlsson Helghe och den 1 januari 2003 ämnesrådet Lena Jonsson. Som experter förordnades den 1 oktober 2002 professorn Gisela Dahlquist, Umeå universitet, professorn Anders Ekbohm, Karolinska institutet, och docenten Viveca Odling, Läkemedelsverket.

Sekreterare i utredningen har varit hovrättsassessorn Anna Billing.

Utredningen får härmed överlämna betänkandet Förbättrad missbildningsövervakning (SOU 2003:126).

Utredningsuppdraget är med detta slutfört.

Stockholm i januari 2004.

Kerstin Heinemann

/ Anna Billing

# Innehåll

<b>Sammanfattning</b> .....	<b>11</b>
<b>Författningsförslag</b> .....	<b>15</b>
Förslag till förordning om ändring i förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen.....	15
<b>1 Inledning</b> .....	<b>19</b>
1.1 Direktiv.....	19
1.2 Arbetets bedrivande.....	19
1.3 De generella direktiven.....	20
<b>2 Syftet med utredningen</b> .....	<b>21</b>
2.1 Allmänna förutsättningar .....	21
2.2 Vad behövs för att tillgodose kraven på en effektiv missbildningsregistrering?.....	24
2.2.1 Olika syften har olika krav.....	24
2.2.2 Erforderliga uppgifter.....	26
2.2.3 Framkomliga sökvägar .....	27
2.2.4 Sammanfattning av kraven på missbildningsregistrering .....	28
<b>3 Nuvarande förhållanden</b> .....	<b>29</b>
3.1 Den svenska mödravården.....	29
3.1.1 Allmänt.....	29
3.1.2 Fosterdiagnostik .....	29
3.1.3 Aborter .....	31

3.1.3.1	Lagreglering av aborter .....	31
3.1.3.2	Abortregister .....	31
3.2	Det medicinska födelseregistret .....	32
3.2.1	Allmänt .....	32
3.2.2	Uppgifter till födelseregistret.....	32
3.3	Den svenska missbildningsregistreringen.....	33
3.3.1	Allmänt .....	33
3.3.2	Arbetsätt .....	35
3.3.3	Anmälan till missbildningsregistret .....	36
3.3.4	Insamling och bearbetning .....	37
3.3.5	Bortfall .....	39
3.3.6	Säkerhetsaspekter.....	40
3.3.7	Antalet anmälda till missbildningsregistret .....	41
3.3.8	Vart går den information som finns nu? .....	42
3.4	Brister med missbildningsregistreringen idag .....	42
3.4.1	Lagstöd .....	42
3.4.2	Rapporteringsbenägenhet.....	43
3.4.3	Uppgifter om moderns identitet.....	44
3.4.4	Uppgifter om exponering.....	44
3.4.5	Sammanfattning av bristerna.....	45
3.5	Faktorer i omvärlden.....	45
3.5.1	Läkemedelsutvecklingen.....	45
3.5.2	Naturläkemedel och naturmedel.....	46
3.5.3	Andra miljöfaktorer .....	47
<b>4</b>	<b>Internationell missbildningsregistrering.....</b>	<b>49</b>
4.1	Nordiska länder .....	49
4.1.1	Norge .....	49
4.1.2	Finland .....	50
4.1.3	Danmark .....	51
4.1.4	Island.....	52
4.2	Internationella samarbetsorgan .....	52
4.2.1	The International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBD) .....	52
4.2.2	EUROCAT .....	53

<b>5</b>	<b>Centrala register på hälso- och sjukvårdens område .....</b>	<b>55</b>
5.1	Hälsodataregistren .....	55
5.1.1	Cancerregistret .....	56
5.1.2	Patientregistret .....	56
5.1.3	Biverkningsregistret.....	57
5.1.4	Förslag till nytt läkemedelsregister hos Socialstyrelsen.....	58
5.2	Nationella kvalitetsregister.....	58
<b>6</b>	<b>Tidigare överväganden .....</b>	<b>61</b>
<b>7</b>	<b>Rättslig reglering av betydelse .....</b>	<b>63</b>
7.1	Hälsodataregisterlagen .....	63
7.2	Personuppgiftslagen (PUL) .....	65
7.2.1	Lagen och dess tillämpningsområde.....	65
7.2.2	Behandling av personuppgifter .....	66
7.2.3	Behandling av känsliga personuppgifter.....	66
7.2.4	Undantag från förbudet mot behandling av känsliga personuppgifter .....	67
7.2.5	Särskilt om behandling för forsknings- och statistikändamål .....	68
7.2.6	Behandling av personnummer .....	70
7.2.7	Information till den registrerade .....	71
7.2.8	Översyn av personuppgiftslagen .....	72
7.3	Sekretesslagen .....	72
7.3.1	Sekretess inom hälso- och sjukvården.....	72
7.3.2	Sekretess inom statistikverksamhet.....	73
<b>8</b>	<b>Etiska överväganden .....</b>	<b>75</b>
8.1	Allmänt .....	75
8.2	Aktuella föräldrar och blivande barn .....	76
8.3	Forskningens och framtida barns och föräldrars intressen.....	77
8.4	Resultatet av enkätundersökning om attityder till registrering .....	77

8.5	Samhällsskydd av personlig integritet vid forskning.....	78
8.6	Avvägning mellan olika intressen.....	79
<b>9</b>	<b>Överväganden och förslag .....</b>	<b>81</b>
9.1	Reglering av rapporteringsskyldighet .....	81
9.1.1	Registrering av samtliga upptäckta missbildningar.....	81
9.1.2	Rapporteringsansvar och tidpunkt för rapportering.....	84
9.2	Registrering med personuppgifter .....	88
9.2.1	Sammankoppling av uppgifter om missbildning med kvinnans personnummer .....	88
9.2.2	Registrering av uppgifter från mödravården .....	90
9.2.3	Förslaget i förhållande till etiska principer.....	92
9.3	Gallring av personuppgifter .....	93
9.4	Ytterligare data i födelseregistret?.....	96
9.5	Kan missbildningsövervakning bedrivas utan ett särskilt missbildningsregister? .....	99
9.5.1	Registrering av missbildningar och relevanta uppgifter i andra källor .....	99
9.5.2	Missbildningsövervakningen hos Socialstyrelsen .....	101
9.6	Vilka fall skall anmälas till registret? .....	102
9.7	Samtycke till och information om registrering .....	103
9.7.1	Samtycke.....	103
9.7.2	Information till de registrerade .....	103
9.7.3	Information till allmänheten och vården .....	104
9.8	Utformningen av blanketter .....	105
<b>10</b>	<b>Ekonomiska och andra konsekvenser av utredningens förslag .....</b>	<b>107</b>
10.1	Inledning.....	107
10.2	Kostnadsmässiga konsekvenser.....	107
<b>11</b>	<b>Formen för reglering .....</b>	<b>111</b>

**12 Författningskommentar ..... 113**

Förslag till förordning om ändring i förordningen (2001:708)  
om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen..... 113

**Bilagor**

- 1 Kommittédirektiv ..... 117
- 2 Attityder till registrering av personuppgifter hos  
Socialstyrelsen – enkätundersökning våren 2003..... 123
- 3 Enkätundersökning..... 141

# Sammanfattning

## Uppdraget

Utredningens uppdrag har varit att göra en översyn av hur samhällets arbete för att kartlägga fosterskador och missbildningar ser ut och vilka eventuella brister som finns när det gäller den systematiska kunskapsinsamlingen. I uppdraget har ingått att särskilt överväga och lämna förslag till hur kunskapen om fosterskador och missbildningar kan förbättras, samt att överväga och eventuellt lämna förslag till reglering och administrativ hantering, med särskilt beaktande av de integritetskänsliga uppgifter som registreringen kan omfatta.

## Förslaget

Utredaren föreslår

- att registreringen av missbildningar görs obligatorisk både för födda barn och foster, som aborterats på grund av missbildning
- att kvinnans personnummer får behandlas i samtliga fall vid missbildningsregistreringen
- att anmälan till missbildningsregistret sker när missbildningen diagnostiseras
- att mödravårdsjournalen registreras i det medicinska födelseregistret redan i samband med den gravida kvinnans inskrivning på mödravårdsmottagning
- att personuppgifterna i födelseregistret och missbildningsregistret på de kvinnor vars graviditet har avbrutits gallras efter viss tid

## Missbildningsregistreringen idag och utredningens överväganden

Sedan år 1964 registreras missbildningar hos födda barn i ett centralt register, missbildningsregistret, som förs av Socialstyrelsen. År 1999 infördes möjligheten att även anmäla missbildade foster till registreringen. Missbildningsregistret är en del av det medicinska födelseregistret, som innehåller uppgifter om samtliga förlossningar och födda barn i Sverige sedan år 1973. Missbildningsregistret och det medicinska födelseregistret regleras av förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen.

Den missbildningsregistrering som sker i Sverige idag har i huvudsak tre syften; att snabbt identifiera yttre faktorer som kan vara skadliga för foster under graviditeten, att följa trender i missbildningspanoramats över tid samt att skapa förutsättningar för forskning om orsaker till missbildningar.

Missbildningsregistreringen i Sverige håller mycket hög standard vid en internationell jämförelse. I Sverige finns mycket goda möjligheter att samla kunskaper om fosterskador och dess orsaker, eftersom sjukvården är homogen i hela landet och rapporteringen från mödravården och förlossningsvården sker med standardiserade journaler. Det finns emellertid några brister med den befintliga missbildningsregistreringen.

För närvarande finns endast lagstöd för att registrera missbildade barn, och inte missbildade foster. Registreringen av missbildade foster sker således på frivillig basis. Det har kunnat konstateras att en mycket stor andel av de missbildade fostren inte anmäls till missbildningsregistret, särskilt beträffande vissa diagnostyper. Att lagstöd saknas innebär också att kvinnans personnummer inte får behandlas vid registreringen av ett missbildat foster. Detta kan i sin tur innebära att eventuell uppföljning som behöver göras kan bli kraftigt försvårad, då inhämtandet av relevanta uppgifter om graviditeten och exponeringar som kvinnan utsatts för blir helt beroende av att Socialstyrelsen och den anmälande läkaren lyckas identifiera den aktuella kvinnan.

För att komma till rätta med denna brist bör rapporteringen av samtliga missbildningar, hos barn såväl som hos foster, göras obligatorisk. Det bör också anges i förordningen att behandling får ske av uppgifter om kvinnans personuppgifter och samtliga missbildningar, hos barn såväl som hos foster i missbildningsregistreringen. An-



mälan skall alltså i samtliga fall ske med angivande av moderns/kvinnans personnummer.

För att underlätta rapporteringen föreslås också att anmälan sker i direkt anslutning till att missbildningen upptäcks och diagnostiseras. Detta innebär att missbildningar kommer att anmälas i ett tidigare skede än vad som sker idag, eftersom en stor mängd missbildningar upptäcks vid ultraljudsundersökning. Att missbildningarna anmäls tidigt kan innebära ett större behov av bekräftande diagnostik. Det föreslås därför att anmälan till missbildningsregistret skall göras av samtliga vårdgivare som ställer missbildningsdiagnosen eller konstaterar missbildningen. Detta innebär att uppgifter om en och samma missbildning kommer att anmälas av flera personer.

De uppgifter om exponeringar som används vid sambandsbedömningen kommer i de flesta fall från det medicinska födelseregistret. Sådana uppgifter anmäls till födelseregistret från kvinnokliniken efter förlossningen och omfattar uppgifter om modern, eventuella exponeringar under graviditeten (exempelvis rökning, läkemedel), graviditetens förlopp, förlossningen och barnet under nyföddhetstiden.

Flera av de uppgifter som kan vara intressanta för sambandsbedömningen lämnas tidigt under graviditeten, i samband med kvinnans inskrivning vid mödravårdscentral, och antecknas på blanketten mödravårdsjournal 1 (MHV 1). Kvinnan får då exempelvis ange om hon tagit något läkemedel tidigt i graviditeten.

Eftersom uppgifterna lämnas till födelseregistret först efter förlossningen, tillsammans med en mängd andra uppgifter om graviditet, förlossning och det nyfödda barnet, saknas viktiga uppgifter om exponering m.m. för de graviditeter som inte lett till förlossning. En del av dessa graviditeter avbryts eftersom föräldrarna genom fosterdiagnostik fått veta att fostret har en skada. Det är givetvis av stor vikt att även exponeringsuppgifter beträffande dessa graviditeter görs tillgängliga för missbildningsövervakningen. Utredningen föreslår därför att blanketten MHV 1 skall registreras i födelseregistret redan i samband med inskrivningen på mödravårdscentral.

De redovisade förslagen kommer att innebära att en del önskad information kommer att inkomma till födelseregistret. Detta gäller i huvudsak information om ett litet antal graviditeter som kvinnan valt att avbryta av annat skäl än fosterskada. Sådant information skall gallras ur registret så fort det kan ske, eller senast ett år efter det att uppgifterna inkom till registret.

Information kommer också, genom att samtliga anmälningar skall omfatta kvinnans personnummer, att finnas om kvinnan valt att avbryta graviditeten med ett missbildat foster eller fött barnet. Denna information kan ha stort värde för missbildningsövervakningen, men kan samtidigt uppfattas som integritetskränkande för den enskilda kvinnan. Förslaget innebär att gallring även sker av dessa kvinnors personuppgifter, men att övriga uppgifter lämnas kvar för forskningsändamål i födelseregistret. Gallringen bör ske efter det att erforderliga sambandsbedömningar har hunnit genomföras för missbildningsövervakningen.

Ändringarna föreslås genomförda i förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen och föreslås träda i kraft den 1 oktober 2004.

# Författningsförslag

## Förslag till förordning om ändring i förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen

Härigenom föreskrivs i fråga om förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen

*dels* att 4 § och 6 § skall ha följande lydelse,

*dels* att det i förordningen skall införas en ny paragraf, 6 a §, av följande lydelse.

### *Nuvarande lydelse*

Personuppgifter får behandlas om kvinnor och deras nyfödda barn. Behandlingen får avse uppgifter om

1. personnummer för kvinnan och barnet, vårdenhet, antal tidigare graviditeter och förlossningar, bruk av tobak och medicinering före och under graviditeten, sjukdomar, familjesituation, förvärvsarbete, fosterdiagnostik, ofrivillig barnlöshet samt graviditet, förlossning och förlossningsutfall inklusive uppgifter om barnet,

2. folkbokföringsort för moder och barn, födelsehemort eller födelseort för moder och fader,

### *Föreslagen lydelse*

#### 4 §

Personuppgifter får behandlas om kvinnor *som fött barn*, deras nyfödda barn *samt gravida kvinnor*. Behandlingen *avseende dessa kvinnor* får avse uppgifter om personnummer på kvinnan, vårdenhet, antal tidigare graviditeter och förlossningar, bruk av tobak och medicinering före eller under graviditeten, sjukdomar, familjesituation, förvärvsarbete, fosterdiagnostik, ofrivillig barnlöshet, graviditet, *uppgift om eventuell missbildning hos foster samt andra uppgifter om fostret*.

*För kvinnor som fött barn får även behandlas*

fastighetskoordinator för modern, medborgarskap för moder och fader, civilstånd, antal tidigare födda barn, inflyttning från och utflyttning till utlandet för modern och barnet, dödsdatum, personnummer på det nyfödda barnet samt förändringar av personnummer för moder och barn.

1. uppgifter om personnummer på barnet, förlossning och förlossningsutfall samt uppgifter om barnet,

2. folkbokföringsort för moder och barn, födelsehemort eller födelseort för moder och fader, fastighetskoordinator för modern, medborgarskap för moder och fader, civilstånd, antal tidigare födda barn, inflyttning från och utflyttning till utlandet för modern och barnet, dödsdatum, personnummer på det nyfödda barnet samt förändringar av personnummer för moder och barn.

Den som bedriver verksamhet inom hälso- och sjukvården skall, för de ändamål som anges i 3 § lagen (1998:543) om hälso-dataregister, lämna de uppgifter som avses i 4 § 1 till det medicinska födelseregistret.

Statistiska centralbyrån skall lämna de personuppgifter som avses i 4 § 2 till det medicinska födelseregistret.

## 6 §

Den som bedriver verksamhet inom hälso- och sjukvården skall, för de ändamål som anges i 3 § lagen (1998:543) om hälso-dataregister, lämna de uppgifter som avses i 4 § *första stycket samt andra stycket första punkten* till det medicinska födelseregistret. *Uppgifterna i 4 § första stycket skall lämnas så snart det kan ske efter det att de insamlats från den gravida kvinnan. Uppgift om missbildning hos ett barn eller foster skall lämnas när missbildningen har diagnostiserats och varje gång diagnosen bekräftas.*

Statistiska centralbyrån skall lämna de personuppgifter som avses i 4 § *andra stycket andra punkten* till det medicinska födelseregistret.

Socialstyrelsen får utfärda föreskrifter om hur den uppgiftsskyldighet som avses i första stycket skall fullgöras.

Socialstyrelsen får utfärda *ytterligare* föreskrifter om hur den uppgiftsskyldighet som avses i första stycket skall fullgöras.

## Bevarande och gallring

### *6 a §*

*De uppgifter som avses i 4 § första stycket skall, med undantag för de fall som anges nedan, tas bort ur registret så snart det kan ske eller senast under den tolfte månaden efter den under vilken de registrerades, om uppgifterna avser en kvinna, vars graviditet har avbrutits innan förlossning. Avser uppgifterna en kvinna vars graviditet har avbrutits på grund av missbildning hos fostret och som registrerats i missbildningsregistret, skall uppgiften om hennes identitet tas bort under den artonde månaden efter den under vilken de registrerades.*

## Övergångsbestämmelser

---

Denna förordning träder i kraft den 1 oktober 2004.

# 1 Inledning

## 1.1 Direktiv

Regeringen beslutade vid regeringssammanträde den 2 maj 2002 att tillkalla en särskild utredare för att göra en översyn av hur samhällets arbete för att kartlägga fosterskador och missbildningar ser ut. Den särskilda utredaren fick i uppdrag att särskilt överväga och lämna förslag till hur kunskapen om fosterskador och missbildningar kan förbättras. I direktiven framhölls att uppgifternas integritetskänsliga natur särskilt skulle beaktas. Utredningen har därefter den 16 oktober 2003 meddelats tilläggsdirektiv (2003:126) med förlängd utredningstid.

De ursprungliga direktiven (2002:64) är i sin helhet intagna som bilaga 1.

## 1.2 Arbetets bedrivande

Utredningen har bedrivits genom överläggningar med de sakkunniga och experterna. Sedan utredningens arbete inleddes den 1 september 2002 har åtta utredningssammanträden och ett tvådagars internatsammanträde hållits.

Utredningen har den 24 mars 2003 vid en hearing sammanträffat med företrädare för handikapprörelsen för att informera om utredningens arbete.

Samråd har skett med företrädare för Svensk Förening för Obstetrik och Gynekologi, Svenska Barnläkarföreningen och Svenska Barnmorskeförbundet, samt med företrädare från Socialstyrelsen, Epidemiologiskt centrum.

Sekreteraren har besökt Socialstyrelsen, Epidemiologiskt Centrum den 5 oktober 2002 samt Tornblad institutet i Lund den 3 december 2002.

Statistiska centralbyrån har på utredningens uppdrag genomfört en enkätundersökning avseende inställning till registrering av personuppgifter hos Socialstyrelsen. En redogörelse för enkätens resultat finns bifogat som bilaga 2. Enkäten i sin helhet återfinns som bilaga 3.

### 1.3 De generella direktiven

Om förslagen i ett betänkande har betydelse för den kommunala självstyrelsen skall konsekvenserna i det avseendet enligt 15 § kommittéförordningen (1998:1478) anges i betänkandet. Detsamma gäller när ett förslag har betydelse för brottsligheten och det brottsförebyggande arbetet, för sysselsättning och offentlig service i olika delar av landet, för små företags arbetsförutsättningar, konkurrensförmåga eller villkor i övrigt i förhållande till större företags, för jämställdheten mellan kvinnor och män eller för möjligheterna att nå de integrationspolitiska målen.

Utredningens förslag har inte några konsekvenser som avses i 15 § kommittéförordningen. Någon redovisning i dessa avseenden är därför inte aktuell.

Beträffande de kostnadsmässiga konsekvenserna (jfr 14 § kommittéförordningen) hänvisas till avsnitt 10.

## 2 Syftet med utredningen

### 2.1 Allmänna förutsättningar

I Sverige får knappt 4% av alla barn i nyföddhetsperioden en missbildningsdiagnos. En del av missbildningarna är av lindrig art, men i många fall har det nyfödda barnet en så allvarlig missbildning att det avlider, blir handikappat eller måste genomgå betydande sjukvårdsbehandling. Den totala frekvensen av allvarligt skadade barn torde uppgå till cirka 2 % av alla nyfödda, vilket innebär att cirka 2 000 barn årligen föds med en allvarlig missbildning. Att vidta aktiva åtgärder för att förebygga ohälsa hos barn och ungdomar är en viktig del av Sveriges åtaganden enligt FN:s konvention om barnets rättigheter (barnkonventionen). En fortsatt god utveckling av svensk mödra- och förlossningsvård förutsätter ständigt ökade kunskaperna om faktorer som kan orsaka allvarlig ohälsa hos mammor och barn.

Fosterdiagnostiken, i första hand diagnostiskt ultraljud, har på några decennier avsevärt utvecklats, så att allt fler allvarliga missbildningar blivit möjliga att upptäcka tidigt i en graviditet. Samtidigt med denna utveckling har ultraljudsundersökningar blivit tillgängliga för och efterfrågade av så gott som alla gravida kvinnor. Denna utveckling har medfört att många missbildningar hos fostret upptäcks tidigare och säkrare än förut. En följd av att diagnos av allvarlig missbildning hos det väntade barnet ställs allt tidigare i en graviditet är att kvinnan ofta väljer att avbryta graviditeten. Vid vissa, mycket grava, missbildningar, t ex anencephali (avsaknad av storhjärna), som oftast upptäcks genom fosterdiagnostik, är avbrytandefrekvensen så hög som 95 %.

De allra flesta fosterskador kan aldrig förklaras. En liten del – mindre än 10 % – orsakas av förändringar i enstaka gener. En annan grupp av missbildningar är de kromosomalt betingade, där en vanlig avvikelse är den som leder till Downs syndrom. Ytterligare en grupp utgörs av de skador som orsakats av fosterskadande faktorer. I mycket få fall är en faktor starkt teratogen och ensam eller dominerande



orsak till skadan; ett sådant exempel är när modern haft rubella (röda hund) under graviditeten, ett annat är när hon har intagit ett visst läkemedel, såsom Neurosedyn (talidomid). Det bör emellertid betonas att detta rör sig om ett mycket litet antal fall. Missbildning på grund av rubella hos modern har inte rapporterats på många år eftersom generell vaccination mot rubella har genomförts. I flertalet fall räknar man istället med samverkan mellan yttre och genetiska faktorer vid uppkomsten av missbildningar. En faktor, som för flertalet foster är harmlös, kan för en liten grupp genetiskt disponerade foster leda till allvarlig skada.

För att bedriva en effektiv missbildningsövervakning med avsikt att snabbt upptäcka om förekomsten av vissa fosterskador ändrar sig över tid eller inom vissa geografiska områden och för att senare kunna undersöka eventuella samband mellan en fosterskada och en viss exponering, måste det finnas en fortlöpande och pålitlig rapportering av missbildningar. Eftersom den förbättrade fosterdiagnostiken leder till att fler graviditeter avbryts p.g.a. allvarlig fosterskada har möjligheten för forskare att undersöka tänkbara orsaker till missbildningen försämrats på senare år. Den förbättrade fosterdiagnostiken har också lett till helt andra betydelsefulla ställningstaganden än tidigare beträffande handläggningen av graviditeten.

Sedan år 1964 bedrivs missbildningsövervakningen i Sverige i ett särskilt register – missbildningsregistret. Detta register är sedan år 1980 en del av det medicinska födelseregistret, vilket, förutom uppgifter om barnet, innehåller uppgifter om graviditet och förlossning för varje barn som föds i landet. Registret förs av Socialstyrelsen.

Missbildningsregistreringen har till syfte att dels övervaka förekomsten av missbildningar och förändringar i förekomst av specifika missbildningar hos foster och barn, dels att snabbt upptäcka en ökning. Registret skall också användas för att initiera studier av eventuella samband med olika exponeringar, exempelvis läkemedel. För att klargöra de biologiska orsakerna bakom de samband som epidemiologiska studier kan peka på, måste dessa ofta kompletteras med andra studier.

Sammanfattningsvis kan sägas att missbildningsregistreringen har till huvudsyften

- att snabbt identifiera nya exponeringar som introducerats i samhället och som kan ge upphov till missbildningar, dvs. akut övervakning

- att följa förekomsten över tid av olika missbildningar, dvs. övervakning av trender
- att ge underlag till forskning över orsaker till missbildning

Genom jämförelser mellan olika källor vet man att ett ökande antal missbildade barn och foster inte anmäls till missbildningsregistret. Detta gäller särskilt de allra allvarligaste missbildningarna, vilka alltså ofta aborteras, och de allra sjukaste nyfödda barnen, vilka kanske opereras direkt efter förlossningen eller vårdas på en annan klinik under lång tid. Eftersom missbildningsregistrering har bedrivits sedan 1960-talet kan man genom att jämföra olika tidsperioder göra antaganden om hur många barn och foster som föds respektive aborteras med olika missbildningar under olika tidsepoker och också göra troligt att det förekommer ett ökande bortfall av anmälningen av vissa diagnoser.

Syftet med utredningens arbete är att föreslå ett välfungerande system för att organisera och bibehålla ett effektivt övervakningssystem av missbildningar och fosterskador. Övervakningssystemet skall kunna erbjuda möjlighet att spåra samband mellan vissa missbildningar och förekomst av skadliga exponeringar under graviditeten. Det är viktigt att ett sådant övervakningssystem innehåller snabba och effektiva sökvägar, så att data i systemet kan användas för att hitta eller förkasta tänkbara orsaker till olika missbildningar.

Samtidigt som utredningens uppdrag är att föreslå ett effektivt övervakningssystem för att öka kunskaperna om fosterskador och därigenom förebygga dem, är det angeläget att betona att utredningens arbete inte syftar till att ge förutsättningar att eliminera alla former av missbildningar hos barn. En del missbildningar är genetiskt betingade och skulle uppstå oavsett vilken exponering modern hade utsatts för under graviditeten. Att det föds barn med sådana skador är oundvikligt och går i många fall inte heller att förutse.

Sverige – och övriga skandinaviska länder – har goda förutsättningar att tidigt upptäcka förändringar i förekomsten av missbildningar hos barn och foster. Befolkningen är avgränsad och landet är geografiskt relativt litet och framför allt finns en homogen sjukvård, till skillnad från många andra länder, där olika delstater kan ha olika lagstiftning och där sjukvården kan vara organiserad på flera olika sätt. I Sverige finns vidare en lång tradition av registrering av befolkningen, som går tillbaka till den allra tidigaste folkbokföringen i början av 1600-talet. Även om det kan finnas en viss skepsis mot olika register hos enskilda individer framstår det som att beredvillig-

heten att genom registrering kunna bistå i olika forskningsprojekt för det allmännas bästa är relativt hög bland medborgarna. Sverige har därigenom en unik möjlighet att bidra till att generellt öka kunskaperna om missbildningar och deras tänkbara bakomliggande orsaker.

## 2.2 Vad behövs för att tillgodose kraven på en effektiv missbildningsregistrering?

### 2.2.1 Olika syften har olika krav

De olika syften som finns med missbildningsregistreringen ställer olika krav på hur verksamheten skall organiseras.

För **den akuta övervakningen** krävs dels en snabbhet i systemet, dels en hög diagnostisk precision. Denna typ av övervakning är koncentrerad till sådana skador som man har störst chans att upptäcka en förändring av, dvs. vanligen extremt lågfrekventa händelser. Genom den akuta övervakningen skall redan ett fåtal barn och foster med mycket ovanliga tillstånd kunna upptäckas.

Chansen att man genom övervakning av missbildningsfrekvens skall kunna upptäcka effekten av exempelvis ett nyintroducerat läkemedel är att detta har en oerhört stark missbildningsframkallande effekt och ger en tidigare mycket ovanlig missbildning.

Om ett nytt läkemedel ger t.ex. en dubblerad risk för en tidigare känd missbildning, krävs en mycket kraftig stegring av antalet barn som föds med missbildningen för att riskökningen skall kunna upptäckas. Detta i sig innebär att ett stort antal gravida kvinnor måste ha exponerats för det nya läkemedlet, vilket torde vara ganska osannolikt. Om missbildningen är relativt vanligt förekommande kan ökningen ändå vara svår att notera.

#### *Snabbhet*

Uppgifter måste lämnas till registret kort tid efter det att det missbildade barnet föds eller fostret aborteras, för att signaler om eventuella nya skadliga yttre faktorer skall kunna uppfattas och utredas. Enligt Socialstyrelsens anvisningar för rapportering till missbildningsregistret skall uppgifter lämnas senast 28 dagar efter födseln av ett missbildat barn, eller snarast efter en inducerad abort och undersökning av fostret. Missbildningsregistreringen stängs idag efter sex

månader, vilket innebär att eventuella missbildningar som upptäcks när barnet är sex månader eller äldre inte skall anmälas till missbildningsregistret. Gränsen på sex månader är vald på grund av registrets syfte; missbildningsövervakning under den perinatale och nyföddhetsperioden. Upptäcks skadan senare i barnets liv kan det vara svårt att avgöra huruvida den uppkommit på grund av faktorer under fosterlivet eller efter det att barnet fötts.

### *Hög diagnostisk precision*

För att de sällsynta missbildningar som den akuta övervakningen riktar in sig på skall kunna identifieras, krävs en detaljerad beskrivning av dem och en hög diagnostisk precision. För det fall missbildningen anmäls enbart med en ICD 10-kod finns risken att den hamnar under en alltför generell beskrivning av skadan och att man då missar den specifika missbildningen och det eventuella sambandet.

För såväl missbildade barn som foster krävs därför en noggrann undersökning, så att den slutgiltiga diagnosen kan sättas med hög grad av exakthet. En vag och oprecis diagnos riskerar här att försvåra den akuta övervakningen, som är beroende av ett mycket litet antal fall. Även ett litet bortfall riskerar att ge en skev bild av diagnosförekomsten.

**Övervakning av trender i missbildningsfrekvens** avser i regel relativt frekventa och väldefinierade missbildningar, såsom ryggmärgsbräck, hypospadi och Downs syndrom. Analysen kan kräva data från flera olika källor. För denna typ av övervakning finns inte samma krav på snabbhet i systemet som för den akuta övervakningen. Där- emot är det viktigt att registreringen är heltäckande och framför allt likartad över tid.

### *Samtliga fall av missbildningar måste anmälas*

Ett eventuellt bortfall från registret får inte vara selektivt. De larm-signaler som registret kan upptäcka innebär oftast att ett litet antal, mycket ovanliga, missbildningar har uppträtt i ökande omfattning. Ett stort bortfall från rapporteringen skulle innebära att det tar längre tid innan en signal om ökad förekomst av en viss missbildning upptäcks. Om vissa allvarliga diagnoser inte alls eller ytterst sällan rapporteras till registret, kan detta leda till att en uppfattning om

att en viss missbildning förekommer i en falskt lågt omfattning i populationen. Detta kan i sin tur innebära att en eventuell skadlig exponering inte uppmärksammas och fler foster hinner skadas innan någon åtgärd vidtas.

Övervakningen som syftar till att **skapa underlag till forskning** över orsaker till missbildningar kräver däremot inte ett fullständigt underlag, dvs. att samtliga fall av missbildningar rapporteras. Skulle det vara så att en mycket stor andel av fostren med en viss missbildning aborteras, är det emellertid viktigt att de syns i statistiken. För detta syfte krävs inte att data samlas in snabbt, utan det är viktigare att materialet är fullgott med avseende på diagnostisk precision och uppgifter om exponering, samt att det finns fullgoda bakgrundsdata att jämföra med.

### 2.2.2 Erforderliga uppgifter

Uppgifterna i födelseregistret om exponering under graviditeten kommer i första hand från mödravårdsjournalen. När en gravid kvinna skrivs in i mödravården fyller barnmorskan i mödravårdsjournalen (blanketten MHV 1), där en mängd olika uppgifter anges, bland annat uppgifter om läkemedel (receptfria såväl som receptbelagda läkemedel och naturläkemedel) som kvinnan tagit i tidig graviditet. Andra uppgifter om mamman som rapporteras till födelseregistret är tidigare graviditeter, vissa tidigare sjukdomar, rökvanor och familjesituation. Däremot tas t.ex. inte uppgift om alkoholbruk in i registret. Blanketten MHV 1 registreras i födelseregistret efter förlossningen.

Till födelseregistret rapporteras också, via den standardiserade mödrahälsovårds- /förlossningsjournalen, förutom eventuell skada eller missbildning, bland annat komplikationer under graviditet och förlossning, smärtlindringsmetod under förlossning, förlossningssätt och vårdtid på sjukhus efter förlossning samt uppgifter om barnet, t.ex. födelsevikt, Apgar score (bedömning av barnets tillstånd efter förlossningen), graviditetstid och eventuella nyföddhetsdiagnoser. Samtliga uppgifter är kopplade till kvinnan genom angivande av hennes personuppgifter. Eftersom uppgifterna lämnas till födelseregistret först efter förlossningen finns inga uppgifter registrerade om de graviditeter som avslutats innan förlossning.

Behovet av tillgång till exponeringsuppgifter är något annorlunda när man bedriver akut övervakning jämfört med när man försöker skaffa underlag till forskning över orsaker till viss missbildning.

Vid den akuta övervakningen krävs, om man hittar en anhopning av en speciell missbildningstyp, att man kan identifiera alla tänkbara orsaker. Detta gäller i regel endast ett fåtal fall och vid mycket starka riskökningar. Det kan då, i ett senare skede, efter kontroll av journalkopior och uteslutning av vissa faktorer såsom läkemedel eller yrke, vara nödvändigt med närmare studier av de aktuella mammorna.

När det gäller forskning över orsaker till missbildningar är det viktigt att uppgifterna om exponering erhålls innan missbildningen upptäcks och på samma sätt för samtliga kvinnor. Det bästa sättet är när kvinnan själv lämnar uppgifterna tidigt i graviditeten, exempelvis i samband med inskrivningen på mödravården. I och med att uppgift om exponering lämnas tidigt, långt innan utfallet är känt, kan en viktig felkälla vid analysen undvikas. Emellertid finns alltid en risk att man får osäkra uppgifter på detta sätt. Det kan vara svårt för kvinnan att erinra sig om hon exempelvis har tagit något läkemedel, läkemedlets namn, i vilken omfattning och när under graviditeten. Något säkrare och bättre sätt att samla in uppgifterna är emellertid svårt att ange.

Rapporterna till missbildningsregistret som sänds sedan en missbildning konstaterats skall inte innehålla uppgifter om exponeringar. Skulle sådana uppgifter rapporteras i samband med att graviditetsutfallet är känt finns en uppenbar risk att den rapporterade anstränger sig för att insamla eller tolka data på ett sätt som kan styrka ett samband. Exponeringsuppgift bör i stället finnas tillgängliga i födelseregistret och hämtas därifrån vid en eventuell sambandsbedömning.

### 2.2.3 Framkomliga sökvägar

I de fall en ökad förekomst av en viss missbildning har kunnat noteras måste en uppföljning kunna göras, om missbildningsregistret skall fylla sitt syfte. En sådan uppföljning kräver att det finns en framkomlig sökväg till de uppgifter som är relevanta för sambandsbedömningen.

Anmälningarna som idag kommer till missbildningsregistret beträffande ett missbildat aborterat foster innehåller inte kvinnans personuppgifter. Den sökväg som finns tillgänglig för en sammankoppling av uppgifter om exponeringar och den anmälda missbildningen är enbart genom kontakt med den inrapporterande läkaren. I vissa fall kan det krävas en omfattande och tidskrävande skriftväxling innan

underlag inhämtats för att frågan om ett samband skall kunna styrkas eller avfärdas.

#### **2.2.4 Sammanfattning av kraven på missbildningsregistrering**

Sammanfattningsvis kan konstateras att missbildningsregistreringen, för att fylla den funktion som beskrivits ovan, bör

- Vara ett snabbt register
- Ha en hög diagnostisk precision
- Omfatta samtliga fall av missbildningar bland barn och foster, utan förekomst av selektivt bortfall
- Kunna kopplas till relevanta uppgifter om exponeringar som kvinnan utsatts för under graviditeten, både avseende graviditet som resulterat i ett fött barn och graviditet som avbrutits på grund av missbildning
- Innehålla uppgifter som utesluter dubbelrapportering
- Kunna erbjuda en effektiv sökväg mellan uppgifter om modern och uppgifter om fosterskadan
- Innebära minsta möjliga integritetskränkning av de registrerade personerna

## 3 Nuvarande förhållanden

### 3.1 Den svenska mödravården

#### 3.1.1 Allmänt

En övervägande majoritet av gravida kvinnor i Sverige idag har kontakt med mödravården under sin graviditet. De flesta kvinnor genomgår det s.k. basprogrammet, vilket innebär övervakning av graviditetsutvecklingen enligt ett i förväg bestämt program. I detta ingår ett antal provtagningar samt besök hos mödravården för kontroller under graviditeten.

Mödravården har, förutom den medicinska graviditetsövervakningen, också i uppgift att lämna individuell hälsoinformation till de blivande föräldrarna om t.ex. alkohol, rökning och andra droger, allergi, motion och kost samt att förbereda för förlossning och föräldraskap.

#### 3.1.2 Fosterdiagnostik

Enligt Socialstyrelsens allmänna råd om fosterdiagnostik<sup>1</sup>, bör alla kvinnor erbjudas information om fosterdiagnostik. Om det finns en ökad risk för fosterskada, som kan upptäckas genom fosterdiagnostik, bör kvinnan erbjudas en mer ingående information. Det är därefter kvinnan själv som fattar beslutet att genomgå en sådan diagnostisk undersökning. Idag genomgår det stora flertalet gravida kvinnor någon form av fosterdiagnostik.

Under 1970-talet kom fostervattensprov i mera allmänt bruk i Sverige, med möjlighet att utföra kromosomundersökningar på fostret samt undersökningar av fostervattnet. Under 1980-talet tillkom ultraljudsundersökningar och metoder för provtagning från moderkakan (placenta) utvecklades och togs i bruk, s.k. chorionvillibiopsi.

---

<sup>1</sup> SOSFS 1997:20



Alla blivande mödrar erbjuds idag en *ultraljudsundersökning* under graviditeten, som regel före 20 fullgångna graviditetsveckor, eftersom graviditetslängdsbestämning blir mindre exakt om den görs senare i graviditeten. Syftet med undersökningen är att

- fastställa graviditetens längd och därmed tid för beräknad förlossning
- se antalet foster
- upptäcka fostermissbildningar

Många avvikelser kan inte upptäckas vid en rutinmässig undersökning, men vid cirka 1 på 100 undersökningar upptäcks någon avvikelse på fostret. Alla dessa är emellertid inte sådana som skall rapporteras till missbildningsregistret.

Vid en del kvinnokliniker erbjuds även en ultraljudsundersökning vid 32 graviditetsveckor, då i syfte att

- kontrollera barnets tillväxt
- fastställa moderkakans läge
- upptäcka fostermissbildningar

*Fostervattensprov (amniocentes) eller moderkaksprov (chorionvillibiopsi)* kan göras för att upptäcka om fostret har någon kromosomavvikelse eller vissa sällsynta ärftliga sjukdomar. Moderkaksprov görs tidigast efter 10 fullgångna graviditetsveckor och fostervattensprov tidigast efter 13 fullgångna graviditetsveckor.

De vanligaste skälen till att man gör fostervattensprov eller moderkaksprov är

- att kvinnan är 35 år eller äldre
- att kvinnan tidigare fött barn med kromosomavvikelse eller att någon av föräldrarna är bärare av kromosomförändring
- att man vid ultraljudsundersökning fått misstanke om kromosomavvikelse
- att föräldrarna bär på anlag för vissa ärftliga sjukdomar
- oro hos kvinnan/föräldrarna

Ett av de vanligaste kromosomfelen bland födda barn är Downs syndrom. Andra, ärftliga, sjukdomar som kan upptäckas vid fosterdiagnostik är muskeldystrofi (svår tilltagande muskelsjukdom) och blödarsjuka. Långt ifrån alla ärftliga sjukdomar kan diagnosticeras före förlossningen genom fosterdiagnostik.

### 3.1.3 Aborter

#### 3.1.3.1 Lagreglering av aborter

Den nuvarande svenska abortlagen (1974:595) trädde i kraft år 1975, men redan år 1938 fick Sverige sin första abortlag, som innebar att legal abort kunde utföras efter särskilt tillstånd av dåvarande medicinalstyrelsen eller utifrån ett s.k. tvåläkarintyg.

Med den tidigare lagstiftningen krävdes således läkarintyg som styrkte att kvinnan hade någon sorts svaghet som gjorde att hon inte skulle klara en graviditet eller att ta hand om ett barn. Hon var därigenom utlämnad till andras bedömningar och fick inte själv fatta och ta ansvar för beslutet om en eventuell abort.

Utgångspunkten i 1974 års abortlag är att kvinnan skall ha rätt till abort om hon finner att detta är den lämpligaste lösningen på de problem som en oönskad graviditet medför. Emellertid måste tillbörlig hänsyn tas både till det förhållandet att varje abortingrepp är förenat med vissa risker för kvinnan och till att fostret under graviditeten successivt utvecklas till en livsduglig varelse. Dessa intressen anses ha tillgodosetts genom att man i lagen dragit gränsen för fri abort vid 18:e graviditetsveckan. Om en kvinna väljer att avbryta sin graviditet registreras aborten utan hennes personnummer.

Efter utgången av artonde havandeskapsveckan får abort endast utföras om Socialstyrelsen lämnar kvinnan tillstånd till åtgärden. Sådant tillstånd får endast lämnas om synnerliga skäl föreligger för aborten. Tillstånd får inte meddelas om det kan antas att fostret är livsdugligt (3 § abortlagen). Socialstyrelsens rättsliga råd är den instans som prövar om synnerliga skäl föreligger.

#### 3.1.3.2 Abortregister

Socialstyrelsen, Epidemiologiskt centrum, för statistik över legala aborter i Sverige. Syftet med statistiken är att tillhandahålla kunskapsunderlag för utvärdering av abortförebyggande arbete och för forskning samt statistik för allmän samhällsinformation.

Registret omfattar samtliga verkställda legala aborter i riket och innehåller uppgifter om kvinnans ålder, hemortslän, kommun, församling, klinik som utfört ingreppet, tidigare förlossningar och aborter, vårdform, graviditetslängd vid aborten och abortmetod. Uppgifterna rapporteras totalt avidentifierade. Det är således inte möjligt att

genom data som samlats hos Socialstyrelsen identifiera den abortsökande kvinnan.

## **3.2 Det medicinska födelseregistret**

### **3.2.1 Allmänt**

Uppgifter om förlossningar och nyfödda barn rapporteras från landets kvinnokliniker sedan 1973 till det medicinska födelseregistret. Syftet med registret är att informationen skall kunna utgöra underlag för bland annat forskning och statistik (se vidare avsnitt 3.3.4).

Förutsättningen för ett nationellt medicinskt födelseregister är det enhetliga journalsystem som funnits i Sverige sedan början av 1970-talet. Födelseregistret är rikstäckande och omfattar uppgifter om samtliga graviditeter i landet som lett till förlossning, uppgifter om förlossningarna och om de nyfödda barnen. Systemet bygger sedan 1982/83 på journalkopior från mödravård, förlossningsvård och nyföddhetsvård.

Enligt anvisningarna för rapportering till födelseregistret skall en kopia av mödravårdsjournalen (MHV 1 och MHV 2), förlossningsjournalen (FV 1) och nyföddhetsjournalen (FV 2) insändas till Socialstyrelsen för varje barn som föds på respektive klinik/avdelning.

### **3.2.2 Uppgifter till födelseregistret**

#### *Uppgifter från mödravårdsvården*

Förutom de uppgifter från blanketten MHV 1 som registreras i födelseregistret och för vilka redogjorts för under avsnitt 2.2.2, anmäls till registret även andra uppgifter (på blanketten MHV 2). Uppgift om i vilka graviditetsveckor som besök skett vid mödravården noteras liksom uppgifter om läkemedelsbruk under graviditeten, kvinnans rökvanor under graviditeten och uppgift om fosterdiagnostik.

### *Uppgifter från förlossningsvården*

Från förlossningsvården rapporteras förlossningsjournal 1 (FV 1) till födelseregistret. På blanketten antecknas uppgifter om kvinnan och förlossningen, bland annat uppgifter om hur förlossningen startat och avslutats, vilken smärtlindring som använts och hur många barn som fötts. På blanketten anges också förlossningsdiagnoser och vissa andra diagnoser (exempelvis diabetes).

### *Uppgifter från nyföddhetsvården*

Uppgifter om det nyfödda barnet antecknas i förlossningsjournal 2 (FV 2). Denna blankett omfattar uppgifter om barnet; bland annat dess vikt, längd och huvudomfång vid födseln, uppgifter om Apgar score, samt uppgifter om eventuella diagnoser. Det finns också utrymme för en anteckning om missbildningsrapport skickats till Socialstyrelsen.

## **3.3 Den svenska missbildningsregistreringen**

### **3.3.1 Allmänt**

I slutet av 1950-talet och början av 1960-talet föddes cirka 10 000 barn i världen och cirka 150 barn i Sverige med allvarliga missbildningar till följd av att modern hade tagit läkemedel med talidomid.

Talidomid syntetiserades i Tyskland i mitten av 1950-talet. Undersökningar visade att medlet hade en lugnande effekt och efter tester på försöksdjur, där inga skadliga bieffekter kunde upptäckas, började medlet säljas i Tyskland år 1957 som ett ofarligt och mildt sömnmedel. Eftersom det ansågs fritt från biverkningar och icke beroendeframkallande betraktades det som särskilt lämpligt för gravida kvinnor. I Sverige såldes läkemedlet bl.a. under namnet Neurosedyn, främst som ett sömnmedel för gravida.

Under de första åren av 1960-talet uppträdde flera fall med ovanliga missbildningar; avsaknad av armar och ben, men även hjärtfel, synfel, dövhet, avsaknad av livmoder eller gallblåsa. Efter en tid kopplades dessa missbildningar till moderns exponering för talidomid. Misstankarna om ett samband kunde bekräftas och i Sverige drogs läkemedlet Neurosedyn in i december 1961.

Talidomid har idag återkommit som läkemedel, eftersom det har visat sig att det har en unik effekt inom vissa speciella terapiområden, exempelvis behandling av lepra och vid benmärgscancer samt mot avstöttningsreaktioner vid benmärgstransplantationer. Användningen av talidomid är i Europa kringgärdad av ytterst stränga säkerhetsåtgärder. Trots att medlets farlighet är väl känd har ett stort antal talidomidskadade barn fötts bara i Brasilien sedan medlet åter blev tillgängligt år 1985.

Efter det att omfattningen av de talidomidrelaterade missbildningarna hade blivit känd inrättades i Sverige, liksom i flera andra länder, ett larmregister för att samband mellan missbildningar hos barn och yttre påverkan snabbt skulle kunna upptäckas. Det svenska missbildningsregistret startades som en försöksverksamhet den 1 april 1964 men permanentades året därpå.

Missbildningsregistret drevs en tid parallellt med det medicinska födelseregistret men dessa båda register slogs år 1980 samman till ett register – medicinska födelseregistret med missbildningsregistret. I samband med sammanslagningen ändrades ändamålsföreskriften för registret på så sätt att det även skulle utgöra varningssystem med avseende på förändringar i missbildningsfrekvensen i riket samt utgöra ett centralt basregister som underlag för epidemiologiska undersökningar rörande missbildningar.

År 1983 inledde en grupp läkare, som arbetade med fosterdiagnostik vid några av landets kvinnokliniker, ett arbete med att se över den fosterdiagnostiska verksamheten. Översynen skulle ligga till grund för upprättandet av ett register över missbildningsfrekvens och fosterdiagnostik. Slutsatserna i den rapport som arbetet resulterade i föranledde Socialstyrelsen att i november 1992 ansöka hos Datainspektionen om ännu en utvidgning av registret. Socialstyrelsen ville få tillstånd att komplettera registret med uppgifter från diagnostik av fosterskador upptäckta före födelsen. Registreringen skulle avse gravida kvinnor som genomgått prenatal diagnostik och där fosterskada hade konstaterats. Uppgifterna skulle inhämtas från sjukhusen och innefatta bland annat diagnoser samt aborter som berodde på fosterskada för att kunna förbättra övervakningen av förekomsten av missbildningar.

Efter det att Datainspektionen hade avslagit Socialstyrelsens ansökan, överklagade Socialstyrelsen Datainspektionens beslut till regeringen. Överklagandet avlogs emellertid med hänvisning till Hälso- och sjukvårdskommitténs då pågående arbete med att se över behovet av centrala forsknings- och statistikregister inom hälso- och sjuk-

vården. Denna kommittés arbete resulterade i lagen (1998:543) om hälsodataregister, som trädde i kraft 1998. Missbildningsregistret och födelseregistret har därefter reglerats särskilt i förordningen (2001:708) om medicinskt födelseregister.

### 3.3.2 Arbetssätt

Missbildningsregistreringen i Sverige har fungerat i stort sett oförändrat sedan 1965. Från och med den 1 januari 1999 infördes vissa förändringar. Bakgrunden till dessa var att man hade noterat en långsam och kontinuerlig minskning av det antal barn som hade registrerats sedan 1975, framför allt av barn med multipla missbildningar. Detta antogs vara en följd av förbättrad fosterdiagnostik (ultraljud och fostervattensprov), vilket ledde till abort av foster med multipla missbildningar. Dessutom föreföll rapporteringsbenägenheten till registret ha minskat.

De förändringar som gjordes 1999 var att frivillig rapportering av inducerade aborter utförda på grund av konstaterad fosterskada infördes. En utvidgning skedde av de typer av missbildningar som skulle anmälas. Nya rapporteringsformulär introducerades vid samma tidpunkt. På blanketterna gavs utrymme för individuell beskrivning av missbildningen. Sedan år 1997 följer klassificeringen av missbildningarna ICD 10 (klassifikation av sjukdomar, svenska versionen).

Missbildningsregistreringen sysselsätter en föredragande specialistläkare (10 timmar per vecka) som ansvarar för den slutgiltiga diagnosstämningen samt en registeransvarig person (halvtid) hos Socialstyrelsen. Uppgifterna till registret kommer från kvinnokliniker, barnkliniker, barnhjärtkliniker och cytogenetiska laboratorier. Om uppgifterna är alltför knapphändiga inhämtas ytterligare information från uppgiftslämnaren. Detta sker i cirka 10 % av de rapporterade fallen.

En kontinuerlig övervakning av förekomsten av skador och analys av rapporteringsgrad bedrivs med hjälp av uppgifter från födelseregistret och de cytogenetiska laboratorierna.

Missbildningsregistreringen har begränsats till relativt allvarliga tillstånd. Mindre allvarliga tillstånd (exempelvis extra lillfinger, sublaxation av höfter) rapporteras inte till det särskilda missbildningsregistret men ingår i de uppgifter som skall lämnas i anmälan till födelseregistret.

Anledningen till att man valt att lägga registreringen av allvarliga missbildningar separat är att missbildningsregistreringen sker mycket fortare än registreringen i födelseregistret. Uppgifter till missbildningsregistret skall lämnas inom 28 dagar efter födseln av ett missbildat barn, eller snarast efter utförd inducerad abort och undersökning av fostret. Rapportering med detaljerad beskrivning av barnets/fostrets skada är en viktig del av rapporteringen för den speciella missbildnings- och syndromövervakning som registret bedriver. Denna typ av detaljerad rapportering är unik för missbildningsregistret. Uppgifterna till födelseregistret, som omfattar ett stort antal blanketter, lämnas i regel flera månader efter födseln, även om regionala skillnader förekommer, och registreringen hos Socialstyrelsen görs ytterligare en tid därefter. Vid kontakt med Socialstyrelsen i oktober 2002 pågick registreringar i födelseregistret av födslar som ägt rum i slutet av år 2001 och början av år 2002.

### 3.3.3 Anmälan till missbildningsregistret

Till missbildningsregistret anmäls varje levande fött eller dödfött barn, som har en missbildning/kromosomavvikelse, från och med 22 fullbordade graviditetsveckor. Eftersom gränsen för vad som betraktas som barn i svensk lagstiftning går vid 28 fullbordade graviditetsveckor sker registreringen av dödfödda foster med missbildningar på frivillig basis. Inducerade aborter utförda efter prenatal diagnostik med diagnosen fosterskada (missbildning, kromosomavvikelse) rapporteras frivilligt på ett särskilt rapporteringsformulär.

I missbildningsregistreringen för *födda barn*, bland vilka således ingår barn eller foster som dött intrauterint efter graviditetsvecka 22, (registret innefattar således spontana sena aborter) anges uppgift om

- *modern*, med personnummer (endast om barnet är levande fött eller dödfött efter 28 fullbordade graviditetsveckor, annars moderns födelsedatum)
- *barnet*, med födelsedatum, vikt, längd, huvudomfång, kön, bördstyp, fullbordade graviditetsveckor samt uppgifter om eventuell dödsdatum och om obduktion ägt rum
- rapporterande klinik
- ICD 10-kod och uppgifter om skadan

I registreringen av *inducerad abort* på grund av fosterskada anges uppgift om

- *kvinnans* födelsedatum
- rapporterande klinik
- *fostret*, datum för avbrytande, längd, vikt och fullbordade graviditetsveckor
- metod för prenatal diagnostik och indikation för detta
- utförda undersökningar av fostret före eller efter aborten
- ICD 10-kod och uppgifter om skadan

Ansvarig för rapporteringen till missbildningsregistret är verksamhetschefen på barnklinik där sådan finns, eller annars ansvarig läkare för neonatalvård, beträffande de födda barnen, samt verksamhetschefen för förlossningsenheten och/eller kvinnokliniken, för de intrauterint döda barnen och de aborterade fostren.

### 3.3.4 Insamling och bearbetning

Övervakning av missbildningar i Sverige sker enligt följande:

- Granskning av alla inkomna rapporter av barn/foster med missbildningar sker var fjortonde dag. Detta innebär bedömning och diagnossättning av varje enskilt barn/foster som rapporterats till missbildningsregistret.
- Övervakning av skador. Alla misstänkta ”signaler” (dvs. högre förekomst än förväntat) leder till fördjupad granskning och analys.
- Sambandet mellan läkemedel och fosterskador är föremål för kontinuerlig övervakning i samarbete mellan medicinska födelseregistret och Läkemedelsverket.
- Varje halvår publiceras en sammanställning av övervakningskaraktär.
- Årligen görs en slutlig sammanställning som är mer komplett och inkluderar information från andra källor av innehållet i missbildningsregistret.



*Exempel på studier där data från födelseregistret och missbildningsregistret har använts*

Ändamålet med det medicinska födelseregistret och missbildningsregistret anges i 3 § förordningen om medicinskt födelseregister hos Socialstyrelsen. Personuppgifter skall behandlas för framställning av statistik, uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av hälso- och sjukvård, forskning och epidemiologiska undersökningar som avser reproduktion, övervakning av fosterskador samt nyföddas och andra barns hälsa. Personuppgifterna i registret samlas i detta syfte och har i många fall använts för att undersöka misstänkta samband mellan olika faktorer och skador hos barn och foster. Forskningsresultaten har i flera fall kunnat användas i förebyggande syfte inom mödravården. Nedan följer några exempel där data från födelseregistret och/eller missbildningsregistret, ibland i kombination med uppgifter från andra register, har använts.

Flera stora studier baserade på data från födelseregistret har visat att rökning under graviditet skadar barnet och rökningens negativa återverkningar på fosterutveckling och nyfödda barn har påvisats och specificerats.

I en studie där man använt sig av data från födelseregistret, missbildningsregistret och patientregistret undersöktes huruvida bildskärmsarbete kunde skada foster under graviditeten. Undersökningarna gav inga belägg för att bildskärmsarbete under graviditet skulle ge negativa effekter på förlossningsutfallet.

Med hjälp av data från födelseregistret, patientregistret och cancerregistret har alla IVF-förlossningar (graviditeter som tillkommit efter provrörsbefruktning) i Sverige sedan år 1982 analyserats. Totalt omfattar studien 7 300 förlossningar och 9 100 födda barn. Resultatet visade att barn som fötts efter IVF-behandling uppvisade såväl högre förekomst av missbildningar som andra neurologiska handikapp jämfört med andra barn. Till viss del går denna ökade skadeförekomst att härleda till höga frekvenser av tvillingfödslar samt till kvinnans högre ålder. Effekterna på lång sikt av IVF-tekniken och av de nya tekniker som används idag vid IVF är dock inte klarlagda, utan ytterligare studier kommer att genomföras.

Uppgifter från födelseregistret används också för att studera eventuella risker med läkemedel under graviditet. Det tidigare kända sambandet mellan vissa läkemedel mot epilepsi och fosterskada har bekräftats. Från registren har vidare kommit en ”signal” som antyder förhöjd risk för fostret att drabbas av missbildningen hypospadi

när den gravida kvinnan har exponerats för en viss sorts allergi-  
medicin. Detta ärende är för närvarande föremål för ytterligare ut-  
redning hos Läkemedelsverket och diskuteras mellan de europeiska  
läkemedelsmyndigheterna.

Uppgifter från födelseregistret och missbildningsregistret har så-  
ledes kunnat användas för att föra ut information, exempelvis om  
riskerna med rökning under graviditeten, men har också kunnat  
användas för ett annat viktigt syfte; nämligen att lugna blivande  
föräldrar och allmänheten i fråga om exponeringar som felaktigt kan  
uppfattas som skadliga för fostret under graviditeten, exempelvis  
moderns arbete framför bildskärm.

### 3.3.5 Bortfall

Vid en jämförelse med det cytogenetiska centralregistret, som inne-  
håller samtliga kromosomavvikelser hos foster och barn som före  
ett års ålder diagnosticerats vid landets kliniskt genetiska laborato-  
rier, kunde man för år 2000 konstateras att bortfallet av *födda barn*  
med Downs syndrom i missbildningsregistreringen var cirka 24 %.  
När det gäller *graviditeter som avbrutits* på grund av fosterskada visade  
det sig att 50 % av det totala antalet fall i cytogenetiska central-  
registret saknades i missbildningsregistreringen.

En uppskattning är därför att cirka en fjärdedel av samtliga barn  
med rapporteringsskyldig missbildning inte har rapporterats till  
missbildningsregistret. Bortfallet vad gäller antalet graviditeter som  
avbrutits på grund av fosterskada kan inte säkert beräknas, men skulle  
kunna vara så högt som 50 procent.

För att förbättra rapporteringsgraden har sedan 1999 kontinuerligt  
en begäran om komplettering skickats ut till samtliga barnmedi-  
cinska kliniker. Syftet är att fånga upp de barn som fötts med miss-  
bildning och som enbart rapporterats till födelseregistret men inte  
till missbildningsregistret, samt att kontrollera diagnosen. För Downs  
syndrom och andra kromosomavvikelser görs årsvis en samman-  
ställning varvid cytogenetiska centralregistret utnyttjas.

Om man jämför förekomsten av vissa missbildningsdiagnoser  
under de senare åren med perioden före år 1975 finner man för de  
flesta diagnoser oförändrad förekomst. Emellertid finns en uttalad  
minskning av antalet rapporterade födda barn med vissa specifi-  
cerade allvarliga diagnoser. Detta gäller t.ex. neuralrörsdefekter  
(avsaknad av hjärna, ryggmäragsbräck och hjärnbräck sammanslaget),

hydrocefali ("vattenskalle"), extremitetsreduktioner (avsaknad av delar av extremiteterna), skelettdysplasier (utbredda förändringar i skelettets olika delar, dvs. olika typer av dvärgväxt), njuragenesi (avsaknad av njure) och cystisk njursjukdom (njurar som omvandlats till blåsbildningar) samt kromosomavvikelser. Förekomsten av barn med multipla missbildningar har också minskat jämfört med perioden före år 1975.

Genom att göra uppskattningar av antalet avbrutna graviditeter på grund av känd fosterskada har man kunnat dra slutsatsen att förekomsten idag av samtliga dessa allvarliga missbildningar är i stort sett oförändrad jämfört med under tidigt 1970-tal.

Således kan antas att 95 % av graviditeter där fostret har diagnosen anencefali (avsaknad av större delen av storhjärnan) avbryts, liksom 72 % av graviditeter där fostret har trisomi 13 eller 18 (kromosomavvikelser) och 64 % av graviditeter där fostret har spina bifida (ryggmärgsbråck).

### 3.3.6 Säkerhetsaspekter

Säkerheten på Socialstyrelsen är omfattande vad gäller förvaringen av data i registren. Manuella underlag förvaras i arkivskåp med ett mycket starkt skalskydd. Registret i datorn är krypterat och ett flertal lösenord behövs för att man skall kunna ta sig in i databasen.

Data från alla Socialstyrelsens hälsodataregister omfattas av absolut sekretess. Undantag gäller för specifika forskningsprojekt där det är nödvändigt med personuppgifter för att genomföra studien. I alla andra fall lämnas bara anonymiserade data ut där det inte går att identifiera en enskild individ. Vid varje enskild beställning av handlingar görs en prövning av det men som kan uppkomma för den enskilde om handlingen lämnas ut. Prövningen görs på ett möte en gång per vecka av en grupp som består av en jurist, enhetschefen och de som utför beställningar. Om handlingarna lämnas ut sker detta med förbehåll, i vilket anges att materialet är sekretessbelagt och under vilka förutsättningar enskilda personer, som omfattas av uppgifterna i registren får kontaktas, samt när handlingarna skall förstöras och vad som gäller vid överträdelser av förbehållet. Forskaren måste dessutom garantera att samtliga data förvaras väl skyddade. För att handlingar över huvudtaget skall få lämnas ut krävs att forskningsprojektet redan tidigare har underställts och godkänts av en forskningsetisk kommitté.

Rapporterna till missbildningsregistreringen bygger på journaler och andra handlingar som finns på enskilda kliniker runt om i landet. Dessa handlingar är föremål för sekretess även hos klinikerna. Hanteringen av journalerna regleras dessutom av patientjournalagen, enligt vilken journaler skall förvaras och hanteras på ett sådant sätt att obehöriga inte får tillgång till dem. I journalen skall också antecknas om handlingar ur denna lämnats ut och i så fall till vem och när detta har skett.

### 3.3.7 Antalet anmälda till missbildningsregistret

År	Antal födda barn i Sverige <sup>2</sup>	Antal födda barn anmälda till missbildningsregistret	Antal aborterade foster anmälda till missbildningsregistret <sup>3</sup>
1995	102 136	803	–
1996	94 733	667	–
1997	89 092	650	–
1998	89 028	584	–
1999	88 173	1 039	275
2000	90 441	1 084	321
2001	91 466	1 132	329
2002	95 815	1 403	380

På grund av de förändringar som gjordes år 1999 är en jämförelse med tidigare års rapporteringar inte helt rättvisande. Av statistiken framgår emellertid att inrapporteringstrenden, som sedan mitten av 1970-talet varit gradvis minskande, på senare år har varit svagt ökande. Anledningen till den tidigare minskande rapporteringen, som framför allt har gällt barn med multipla eller allvarliga missbildningar, har tolkats som en följd av förbättrad fosterdiagnostik och att därpå följande legalaborter inte har rapporterats. En allmänt sämre rapportering kan inte uteslutas.

<sup>2</sup> Källa: Statistiska centralbyrån

<sup>3</sup> Rapportering har skett sedan år 1999

### 3.3.8 Vart går den information som finns nu?

Under senare år har endast ett fåtal beställningar avseende data ur enbart missbildningsregistret gjorts hos Socialstyrelsen. Beställare är vanligtvis forskare som är knutna till medicinska fakulteter. En del beställningar rörande statistikuppgifter efterfrågas också av journalister, särskilt i anslutning till nya publikationer från Socialstyrelsen. Föräldrar till missbildade barn hör ibland av sig för att få statistik eller råd om vart de kan vända sig. Studerande, forskare och landstingspersonal, som skall skriva specialarbete, föreläsa eller beskriva hur det ser ut i deras landsting, frågar ibland efter statistik.

Ofta används emellertid information ur missbildningsregistret tillsammans med information från andra källor för forskningsprojekt, som redogjorts för i tidigare avsnitt. Exempelvis har uppgifter ur bland annat missbildningsregistret länkats samman med uppgifter från ett fastighetsregister och en kommuns vattenledningskarta för att utreda om det förelåg något samband mellan ett visst sorts medfött hjärtfel och dricksvattnet i en viss kommun.

Data ur missbildningsregistreringen lämnas också till forskare som på Socialstyrelsens uppdrag utreder eventuella samband mellan läkemedelsintag och missbildningar samt utredning av utfallet efter provrörsbefruktnings.

Sammanfattningsvis går den information som idag finns i missbildningsregistret till

- övervakning och trendanalys genom intern verksamhet hos Socialstyrelsen
- övervakning av läkemedel och fosterskador i samarbete med Läkemedelsverket
- internationellt samarbete, forskning, rapportering och jämförelser

## 3.4 Brister med missbildningsregistreringen idag

### 3.4.1 Lagstöd

Idag finns endast lagstöd för att registrera barn som föds med missbildningar. Som barn räknas alla levande födda barn och dödfödda efter 28 fullgångna graviditetsveckor. För det fall graviditetslängden inte kan avgöras går gränsen för vad som betraktas som barn vid en kroppslängd av 35 cm. I det medicinska födelseregistret registreras inte graviditeter som avbryts efter legal abort eller där

kvinnan fått en spontan abort (fött ett dött foster) innan graviditetsvecka 28. Något lagstöd för att registrera missbildningar i sådana graviditeter finns således inte.

Socialstyrelsen har lämnat anvisningar för missbildningsrapporteringen, och i dessa uppmanat till rapportering även av aborterade foster med missbildning, men i princip är sådan rapportering alltså frivillig och i stor utsträckning beroende på graden av engagemang från den enskilda kliniken.

### 3.4.2 Rapporteringsbenägenhet

Förutsättningarna att upptäcka missbildningar hos foster var betydligt sämre år 1964, då missbildningsregistret startade sin verksamhet, än de är idag. Som tidigare anförts har den förbättrade fosterdiagnostiken medfört att en stor andel av de gravt missbildade fostren aborteras i stället för att som tidigare födas fram. Detta förhållande, i kombination med att den frivilliga rapporteringen för aborter från kvinnokliniker troligen är ofullständig, har medfört att en stor andel foster med de allra allvarligaste missbildningarna inte kommer med i registreringen. Det finns också brister när det gäller rapportering av de allra sjukaste födda barnen, som kanske opereras i all hast eller flyttas till ett annat sjukhus, och vars handlingar aldrig kommer att registreras hos Socialstyrelsen. Även beträffande födelseregistret har en minskande rapporteringsbenägenhet kunnat skönjas på senare år.

En oväntad konsekvens av den snabbt ökande datoriseringen av journalhanteringen inom mödra- och förlossningsvården är att rapporteringsfrekvensen till det medicinska födelseregistret generellt har försämrats. Detta beror enligt uppgift på att man inte har utvecklat rapporteringsfunktionen i de olika datorjournalssystemen, trots att den vid upphandlingar som regel funnits med i kravspecifikationen. Den bristfälliga rapporteringen kan därför möjligen vara ett övergående fenomen, som kommer att rätta till sig när rutiner för de nya datoriserade journalerna har infunnit sig. Den kan även bero på bristande resurser på klinikerna. Det är emellertid viktigt att problemen åtgärdas om man skall kunna bibehålla ett meningsfullt register. På Socialstyrelsen har man kunnat märka att rapporteringsbenägenheten sakta har ökat på senare år efter information om missbildningsregistret och aktiva förfrågningar till klinikerna. Under utredningens gång har också antytts från vårdpersonal att motivationen att anmäla

till registret skulle kunna ökas med tydligare information om registret och dess syften, samt om sammanställningar av data från registret presenterades mer allmänt.

Det kan alltså konstateras att de fall som rapporteras till missbildningsregistret idag inte ger en rättvisande bild av olika missbildningars förekomst, utan att kompletteringar och jämförelser med andra källor måste göras. Detta är givetvis menligt för registrets förutsättningar att kunna vara ett effektivt verktyg i missbildningsövervakningen.

### 3.4.3 Uppgifter om moderns identitet

I förordningen om medicinskt födelseregister finns stöd för behandling av personnummer på kvinnor som fött (missbildade) barn. Något sådant lagstöd finns inte för behandling av personnummer på kvinnor som genomgått abort. På anmälningar om missbildade foster till missbildningsregistret får endast anges kvinnans födelseår och hemort. Den omständigheten att ett missbildat foster inte kan härledas till en viss kvinna innebär ofta ett omfattande arbete på Socialstyrelsen. Eftersom anmälan kan komma till registret från mer än ett håll måste det gå att kontrollera att dubletter inte registreras. För att en rättvisande bild skall kunna lämnas från registret är det naturligtvis angeläget att ingen dubbelregistrering sker utan att rätt antal fall registreras.

För det fall ytterligare upplysningar behöver inhämtas om en viss kvinna krävs ofta en omfattande skriftväxling. Med den befintliga ordningen är det endast genom den inrapporterande läkaren som Socialstyrelsen kan spåra en kvinna som fött ett missbildat barn eller genomgått en abort på grund av missbildning hos fostret. Det kan därför ta flera månader innan ett samband kan konstateras eller avfärdas. Under denna tid finns risk att fler foster skadas. Av denna anledning finns behov av att kunna koppla åtminstone sådana missbildade foster som aborterats efter prenatal diagnostik till kvinnans personnummer.

### 3.4.4 Uppgifter om exponering

Uppgifterna om *exponering* i missbildningsregistret kommer från mödravårdsjournalerna, vilka registreras i födelseregistret efter förlossningen. I de fall graviditeten avbryts innan barnet föds, kommer

inga data från mödrahälsovårdsjournalen att anmälas till något register. För de foster som anmäls till missbildningsregistret finns därför inte tillgång till uppgifter om vilka exponeringar som modern eventuellt utsatts för under graviditeten.

Uppgifter om exponeringar kan i dagsläget också lämnas på blanketten vid inrapportering av missbildning. Detta är dock inte önskvärt, eftersom det finns en uppenbar risk att den inrapporterande läkaren i sin önskan att bidra till en sambandsbedömning omedvetet kan övertolka vissa exponeringars betydelse.

### 3.4.5 Sammanfattning av bristerna

Sammanfattningsvis består registrets svagheter idag av

1. obefintligt lagstöd för rapportering av aborter innan graviditetsvecka 28 vilket innebär att aborter på grund av missbildningsdiagnos vid prenatal diagnostik inte måste rapporteras
2. ofullständig rapportering från klinikerna, särskilt när det gäller aborterna men även när det gäller de nyfödda barnen
3. svårigheter att spåra samband med exponeringar på grund av frånvaron av personnummer på kvinnorna som gjort abort
4. ofullständiga uppgifter om exponeringar, speciellt sådana uppgifter som inhämtats innan utfallet blivit känt

## 3.5 Faktorer i omvärlden

### 3.5.1 Läkemedelsutvecklingen

Nya läkemedel prövas i ett första stadium på djur. Först efter att djurförsök bedrivits görs kliniska läkemedelsprövningar på människor. Även om dessa bedrivs enligt regel går det inte att utesluta att vissa skadliga effekter aldrig upptäcks. Vissa ovanliga biverkningar, till exempel missbildningar, kan oftast inte upptäckas förrän ett mycket stort antal gravida kvinnor har använt läkemedlet, dvs. långt efter det att läkemedlet har godkänts för förskrivning. Prövningar sker – av naturliga skäl – inte på gravida kvinnor, och oftast inte heller på kvinnor i fertil ålder. Ändå måste man ibland behandla kvinnor som får sjukdomar under graviditeten med sådana läkemedel som inte systematiskt prövats på kvinnor i fruktsam ålder. Oförutsedda biverkningar, t.ex. missbildningar, kan då inträffa. Det kan också tänkas



att kvinnor, som deltagit i läkemedelsprövningar innan sin graviditet, skulle kunna påverkas på ett för fostret negativt sätt. Det går inte heller att med säkerhet säga hur en man, som deltagit i en läkemedelsprövning, påverkas i sin reproduktionsförmåga. Det finns således, trots att systemet för läkemedelsprövning får betecknas som välfungerande, alltid en liten risk för att ett skadligt preparat kan komma ut på marknaden och utgöra en potentiell fara för ofödda barn.

### 3.5.2 Naturläkemedel och naturmedel

Naturläkemedel är läkemedel vars verksamma beståndsdelar har ett naturligt ursprung, dvs. utgörs av en växt- eller djurdel, bakteriekultur, mineral, salt eller saltlösning. Beståndsdelarna får inte vara alltför bearbetade.

Naturläkemedel är receptfria och avsedda för egenvård, vilket innebär att de skall användas vid enklare besvär som inte kräver läkarbehandling. Läkemedelsverket kan efter ansökan godkänna ett preparat som naturläkemedel. De grundläggande krav som ställs på läkemedel i 4 § läkemedelslagen (SFS 1992:859) är tillämpliga även vid bedömning av sådana ansökningar. För att ett preparat skall få kallas naturläkemedel krävs en god tillverkningskvalitet och säkerhet. Dessutom skall det finnas undersökningar eller dokumentation som stöder att naturläkemedlet har avsedd effekt.

Tidigare fanns s.k. naturmedel som endast bedömdes med avseende på säkerheten vid normal användning. I samband med läkemedelslagens ikraftträdande år 1993 uppställdes krav på godkännande av Läkemedelsverket för att preparaten skulle få säljas och marknadsföras som naturläkemedel. Ett antal preparat har dispens för fortsatt försäljning fram till dess att deras ansökan om godkännande som naturläkemedel har behandlats. Resterande naturmedel har klassificerats som kosmetika eller livsmedel och kontrolleras som sådana av Livsmedelsverket, eller har helt försvunnit från marknaden.

Värdet av försäljningen av naturläkemedel inklusive diverse kosttillskott uppgår till cirka 10 % av den totala läkemedelsförsäljningen i Sverige. Bruket av naturläkemedel är således mycket vanligt och spritt bland befolkningen.

Av beteckningen ”naturläkemedel” är det lätt att förledas att tro att preparaten är ofarliga. De flesta naturläkemedel har inte undersökts lika noggrant som vanliga läkemedel innan de släpps ut på

marknaden och det finns inte alltid uppgifter om biverkningar eller interaktioner med andra läkemedel tillgängliga.

Uppgift om exponering för naturläkemedel under graviditeten anmäls ibland till födelseregistret. Uppfattningarna om vad som är läkemedel och som bör registreras i mödravårdsjournalen kan emellertid variera mellan olika mödravårdscentraler och det kan därför antas att data om exponering för naturläkemedel är långt ifrån fullständiga.

Den påverkan som olika naturläkemedel kan antas ha på foster är inte undersökt i samma utsträckning som olika läkemedels påverkan. Behandlingen med naturläkemedel sker också i regel som självmedicinering utan någon övervakning av läkare eller barnmorska. Det finns därför all anledning att vara observant på gravida kvinnors intag av naturläkemedel.

### 3.5.3 Andra miljöfaktorer

Vår värld förändras ständigt. Nya substanser och produkter tas i bruk och deras inverkan på vår hälsa upptäcks kanske inte förrän efter lång tid.

Utredningens uppdrag omfattar inte en genomgång av de olika faktorer som kan innebära en fara för ett ofött barn. Det är inte möjligt att göra en heltäckande inventering av sådana faktorer eftersom det kan antas att ett stort antal ständigt tillkommer. Det ingår inte i uppdraget att peka ut olika system för hur produktutveckling och utvärdering av nya produkter och substanser kan ske. Det kommer inte heller att vara möjligt att i förväg identifiera risker för missbildningar på grund av olika nya exponeringar. En bra missbildningsdiagnostik och missbildningsövervakning kan emellertid medföra att man genom forskning snabbt kan utvärdera nya produkter och substanser.

## 4 Internationell missbildningsregistrering

### 4.1 Nordiska länder

#### 4.1.1 Norge

Missbildningar registreras i Medisinsk födselsregister som inrättades år 1967. I motsats till flera andra länder har Norge många epidemiologiska registerinstitutioner med en relativt fri anknytning till centrala statliga organ. Födselsregistret är sedan år 1969 knutet till universitetet i Bergen.

Registret har två olika funktioner; att övervaka medfödda missbildningar och andra perinatale hälsoproblem, samt en funktion med tillsyn och kvalitetssäkring av mödravård och förlossning. Detta innebär att registret dels försöker upptäcka orsaker till medfödda missbildningar, dels att det genom uppföljningsstudier skall belysa konsekvenserna av perinatale riskfaktorer för senare hälso- och funktionshämning. På initiativ av det norska helsedepartementet registreras uppgifter om prenatal diagnostik och fosterinducerad abort för att förbättra dataunderlaget för övervakningen av medfödda missbildningar och för att få en löpande översikt av omfattningen av de fosterinducerade aborterna.

Födselsregistret var ursprungligen ett utpräglat utfallsregister. Vissa uppgifter om exponering under graviditeten, såsom uppgifter om moderns rökvanor och yrke, tas numera in i registret.

Födselsregistret bygger på ett anmälningsformulär som togs i bruk 1967. Formuläret skall fyllas i av barnmorska/läkare för varje graviditet som avslutats genom förlossning eller avbrutits genom spontan abort eller legal abort på grund av prenatalt ställd diagnos efter 12 graviditetsveckor.

Registret innehåller personidentifierande uppgifter om

- Alla födda i Norge och deras föräldrar (med födda avses alla som har fötts efter 22 fullgångna graviditetsveckor)

- Kvinnor som har genomgått abort efter 12 fullgångna graviditetsveckor, dock att uppgifterna om kvinnans identitet gallras efter det att uppgifterna säkrats och dubletter kunnat elimineras
- Kvinnor som avbrutit graviditeten på grund av att stor fara har förelegat för att barnet kan få allvarlig sjukdom till följd av ärftliga anlag, sjukdom eller skadliga påverkningar under graviditeten
- Kvinnor som avbrutit graviditeten eftersom denna medfört överhängande fara för hennes liv eller hälsa

#### 4.1.2 Finland

Missbildningsregistreringen i Finland bedrivs genom den statliga myndigheten STAKES (forsknings- och utvecklingscentralen för social- och hälsovård). Huvudsyftet med registret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningars förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada foster under graviditeten. Registret producerar statistik både för nationellt och internationellt bruk och dessa uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Registret bildades 1963 och innehåller uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Registrets insamlingsmetod har förnyats åren 1985 och 1993. Registret får sina uppgifter från sjukhusen, av personal inom hälsovården, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse- och vårdanmälningsregister vid STAKES samt från dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen.

Registret är nationellt och omfattar alla födda barn i Finland, bland vilka ingår dödfödda efter den 22:a graviditetsveckan eller med en vikt som överstiger 500 gram.

Uppgifter om missbildningar som har konstaterats hos foster vid en inducerad abort som utförts p.g.a. fosterskada under åren 1986–2000 har samlats in i ett forskningsregister för ett projekt för utveckling av missbildningsregistret. Sedan år 1993 har spontanaborter med allvarliga missbildningar och aborter på grund av missbildningar hos fostret inkluderats i registret. Huvudmotivet för projektet är att ta reda på möjligheter och behov att samla in sådana uppgifter. Registreringen av spontanaborterade foster med missbildningar bedrivs fortfarande som försöksverksamhet, men dessa registreras på samma sätt som födda barn i dagsläget, d.v.s. med moderns personnummer.

På anmälningsblanketten anges moderns namn och personnummer, uppgifter om tidigare graviditeter, moderns exponering under graviditet och före befruktning avseende arbete, sjukdomar, medicinering eller liknande. Vidare anges uppgift om utförda fosterundersökningar, under graviditeten konstaterade eller misstänkta missbildningar och andra avvikelser, samt uppgifter om barnet/fostret. Även uppgifter om missbildningarna och undersökningar som gjorts efter förlossning/missfall/abort anmäls. Anmälares bedömning av missbildningens eventuella etiologi samt missbildningar och andra medfödda avvikelser som förekommit i familjen anges också.

Alla utförda aborter i Finland registreras med personnummer. I det finska abortregistret finns bland annat uppgifter om patientens personuppgifter, tidigare graviditeter, graviditetens längd, grunden för aborten, ingreppet och om tidiga komplikationer.

En statlig utredning arbetar för närvarande med uppgift att göra en översyn av samtliga finska hälso- och socialregister.

#### 4.1.3 Danmark

Sundhedsstyrelsen har ansvaret för de register som förs över den danska befolkningens hälsa. Dessa register omfattar bland annat Landspatientregisteret, Dödsorsaksregisteret och Cancerregisteret.

Det danska medicinska födelseregistret är baserat på inrapporteringar av födselar till det centrale personregister (CPR) och till Landspatientsregisteret.

I Danmark, liksom i Sverige, avses med barn alla som fötts efter en graviditetstid av 28 veckor eller mer. I flera andra länder går denna gräns vid 22 graviditetsveckor. Det är också den gräns som antagits av WHO. För att kunna presentera en internationellt jämförbar statistik har Sundhedsstyrelsen samordnat dödfödslarna med sena aborter, som inrapporteras till Landspatientsregisteret. Med sena aborter avses här spontana eller legala aborter som äger rum efter 22 graviditetsveckor. Dessa registreras således med moderns personuppgifter.

I Landspatientregisteret registreras missbildningar med diagnoser i kategorin medfödda missbildningar. Denna registrering omfattar emellertid bara födda barn. Av den tillgängliga rapporteringen framgår att cirka 5 procent av alla födda barn i Danmark har en medfödd missbildning av något slag. Något speciellt missbildningsregister förekommer inte, utan uppgifterna återfinns i olika källor.

#### 4.1.4 Island

Registrering av missbildningar hos födda barn sker på Island sedan 1975 i det isländska födelseregistret, som omfattar alla förlossningar i landet. Enligt isländsk lagstiftning dras gränsen för vad som betraktas som barn vid utgången av 22:a graviditetsveckan.

Något separat register över missbildningar hos aborterade foster förekommer inte på Island. Information om missbildade foster finns emellertid tillgängliga från abortregistret, från sjukhusstatistik och från det isländska cytogenetiska laboratoriet. På landspitali, som är det isländska universitetssjukhuset, förs ett register på ultraljuds-avdelningen över konstaterade missbildningar. Cirka 70 % av alla gravida kvinnor på Island är patienter på denna klinik.

För närvarande arbetar man med en översyn av missbildningsregistreringen för att få till stånd ett nationellt heltäckande register.

## 4.2 Internationella samarbetsorgan

### 4.2.1 The International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBD)

The International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems (ICBD) är ett internationellt samarbetsorgan för övervakningen av missbildningar. Det bildades år 1974 för att uppmuntra ett internationellt utbyte av data och forskning på området.

Den huvudsakliga verksamheten är att övervaka förändringar i förekomsten av missbildningar. Det är de enskilda nationella och regionala registren som har ansvaret för övervakningen medan ICBD ställer upp med ett system för utbyte av data och publikationer. De deltagande registren omfattar cirka 3 miljoner födselar per år. För närvarande finns 36 olika register från 34 olika länder med. Ett register (det sydamerikanska) inkluderar sjukhus och kliniker i 12 olika länder, medan flera olika länder, såsom Kanada, Kina, Frankrike, Italien och USA representeras av två eller fler register.

Av de länder som deltar i ICBD är det endast i Tjeckien, Finland, Ungern, Norge och Sverige som missbildningsregistrering är obligatorisk. I de andra länderna drivs registren som forskningsprojekt, med finansiering från olika fonder. I något fall står statliga myndigheter bakom frivilligt förda register.

#### 4.2.2 EUROCAT

Eurocat är ett EU-projekt som bygger på att man skapat ett antal relativt små lokala register över missbildningar med en likartad registrering. Registren som ingår kommer från olika europeiska länder. Eurocat startades 1979 och drivs från Ulster, Nordirland. I registret ingår cirka 900 000 födselar årligen från 36 register i 17 olika europeiska länder.