

## BILAGA III

### Resultat årsrapport 2013 Fosterdiagnostikregistret

1

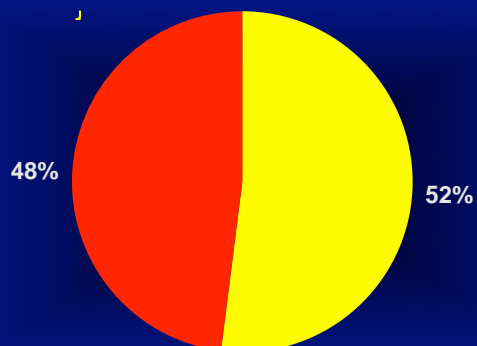
### Resultat Stockholms Län Enskilda enheter

2

Period 1 sep 2006 – 30 Juni 2013  
Karolinska universitetssjukhuset;  
Solna (n= 7700) + Huddinge (n= 6500)  
Totalt; 13 931 KUB undersökningar

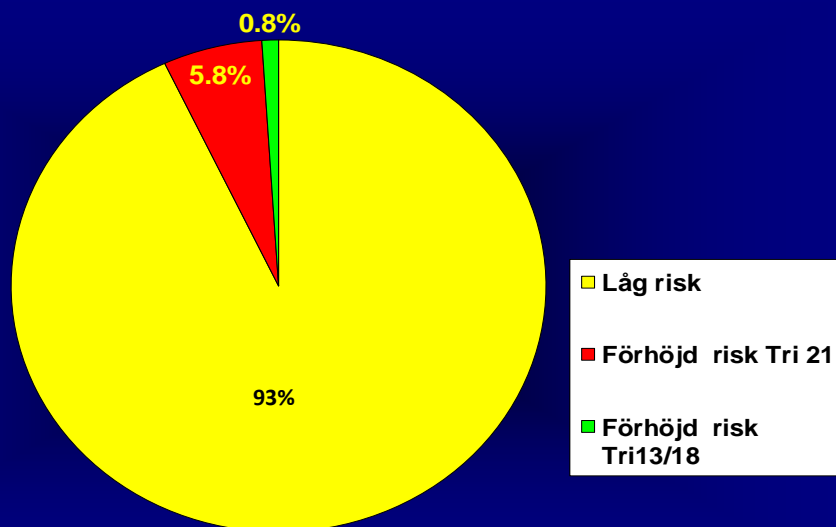
3

**Maternell ålders fördelning vid KUB undersökning  
Karolinska  
2006-2013 n= 13 931 gravida  
48%  $\geq$  35 år**



4

Test positiva med en risk (> 1:200) för Trisomi 21 eller 13/18 vid undersökning av 13 931 gravida 2006-2013 vid karolinska



5

Detektion med NUPP / KUB  
karolinska Solna + Huddinge  
1 September 2006 – 30 juni 2013

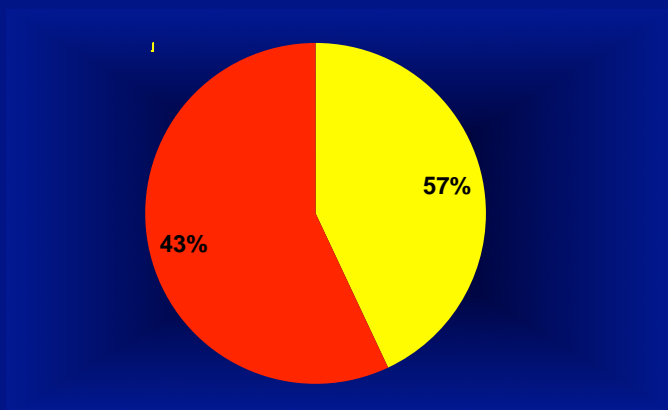
n= 13 931	NUPP	%	KUB	%
Trisomi 21 n=73	49/73	67%	67/73	92%
Trisomi 13 n=8	4/8	50%	6/8	75%
Trisomi 18 n=18	14/18	78%	17/18	94%
Triploidi n=5	2/5	40%	5/5	100%
Totalt			95/104	91%

6

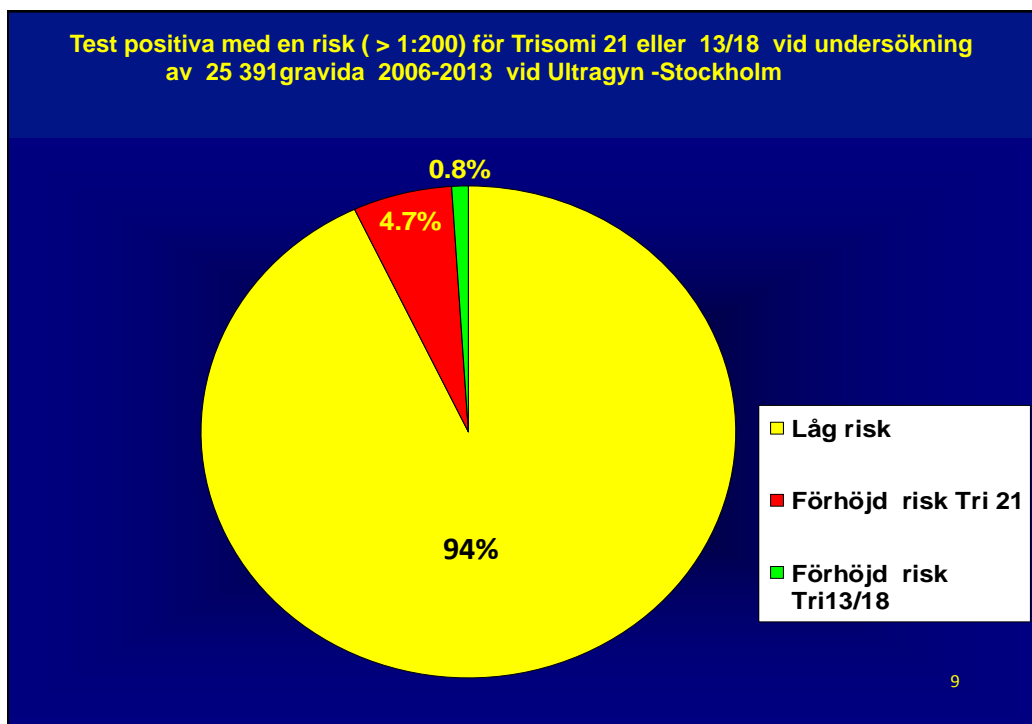
Ultragyn  
1 sep 2006 – 30 juni 2013  
n= 25 391

7

Maternell ålders fördelning vid KUB undersökning  
Ultragyn i Stockholm  
2006-2013 n= 25 942 gravida  
43% ≥ 35 år



8



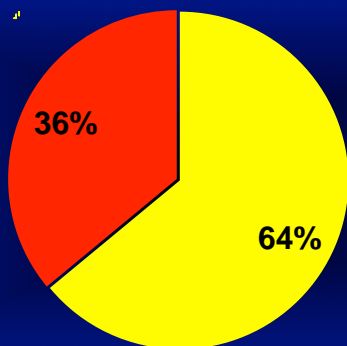
Detektion med NUPP / KUB  
Ultragyn-Stockholm  
1 September 2006 – 30 juni 2013

n= 25 391	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 n=106	80/106	75%	97/106	92%
Trisomi 13 N=15	11/15	73%	13/15	87%
Trisomi 18 N=37	25/37	68%	30/37	81%
Triploidi n=5	3/5	60%	5/5	100%
Totalt:			145/163	89% <sub>10</sub>

Ultraljudsbarnmorskorna i Liljeholmen-Stockholm  
1 sep 2008 – 30 juni 2013  
n= 8207

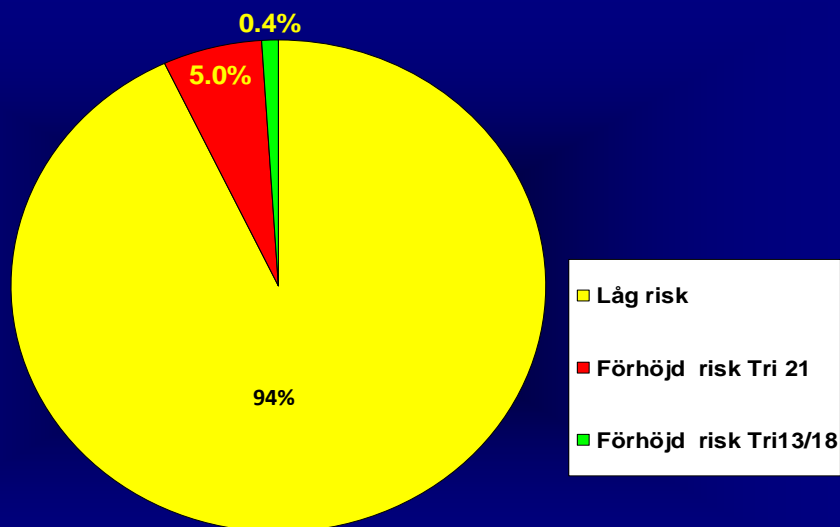
11

Ultraljudsbarnmorskorna i Liljeholmen  
1 sep 2008 – 30 juni 2013  
n= 8207 gravida  
**36%  $\geq$  35 år**



12

Test positiva med en risk (> 1:200) för Trisomi 21 eller 13/18 vid undersökning av 8207 gravida 2008-2013 vid Ultraljudsbarnmorskorna i Liljeholmen



13

Detektion med NUPP / KUB  
Ultraljudsbarnmorskorna i Liljeholmen -Stockholm  
1 September 2008 – 30 Juni 2013

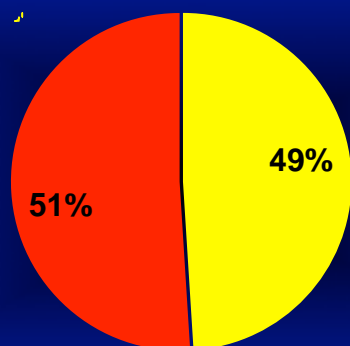
n=8207	NUPP		KUB	
		%		%
Trisomi 21 N= 32	22/32	69%	26/32	81%
Trisomi 13+18 N=3 + 8 =11	8/11	73%	9/11	82%
Triploidi n=0	0	0	0	0
Totalt			35/43	81 %

14

Södersjukhuset-Stockholm  
1 jan 2007 – 1 mars 2012  
n= 11 774

15

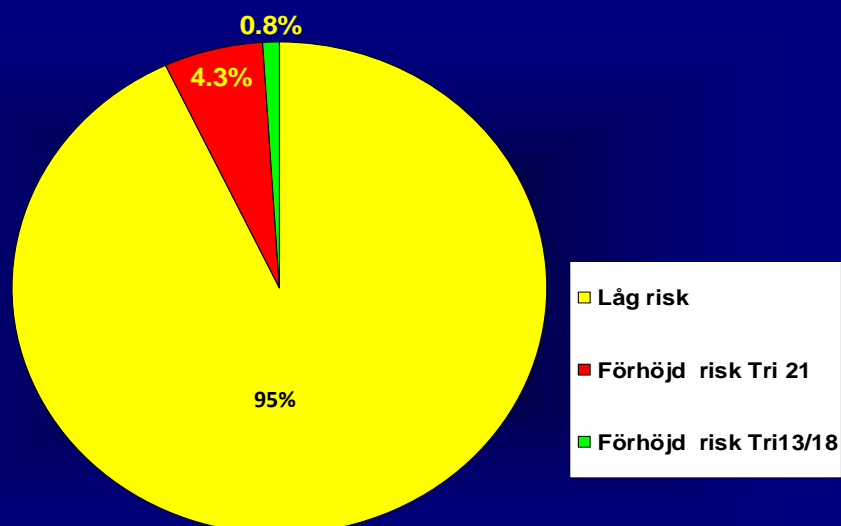
Södersjukhuset-Stockholm  
1 jan 2007 – 1 mars 2012  
n= 11 774  
**51% ≥ 35 år**



16



Test positiva med en risk (> 1:200) för Trisomi 21 eller 13/18 vid undersökning av 11 774 gravida jan 2007-juni 2013 vid Södersjukhuset i Stockholm



17

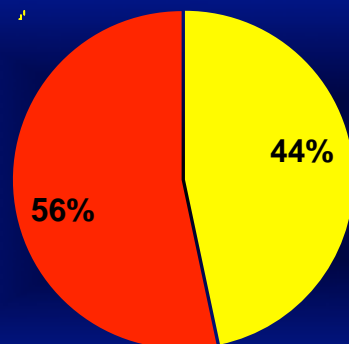
Detektion med NUPP / KUB  
Södersjukhuset i Stockholm  
1 jan 2007 – 30 juni 2013

n= 11 774	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 n=38	29/38	76%	33/38	87%
Trisomi 13 N=2	1/2	50%	1/2	50%
Trisomi 18 N=10	5/10	50%	9/10	90%
Triploidi n=1	1/1	100%	1/1	100%
Totalt :			44/51	86% <sub>18</sub>

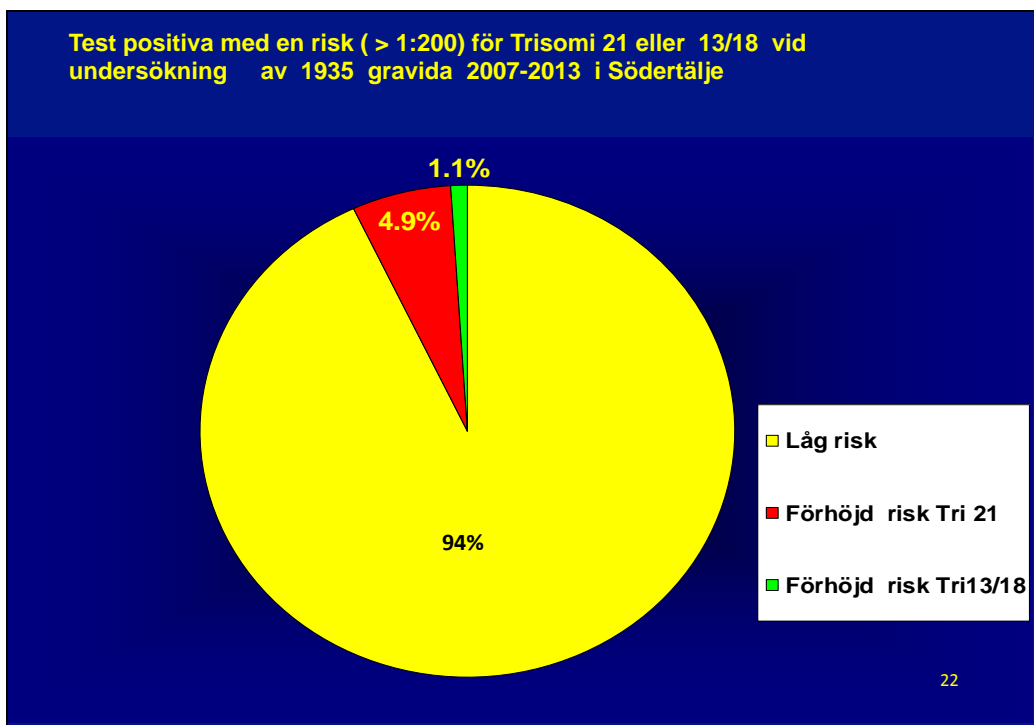
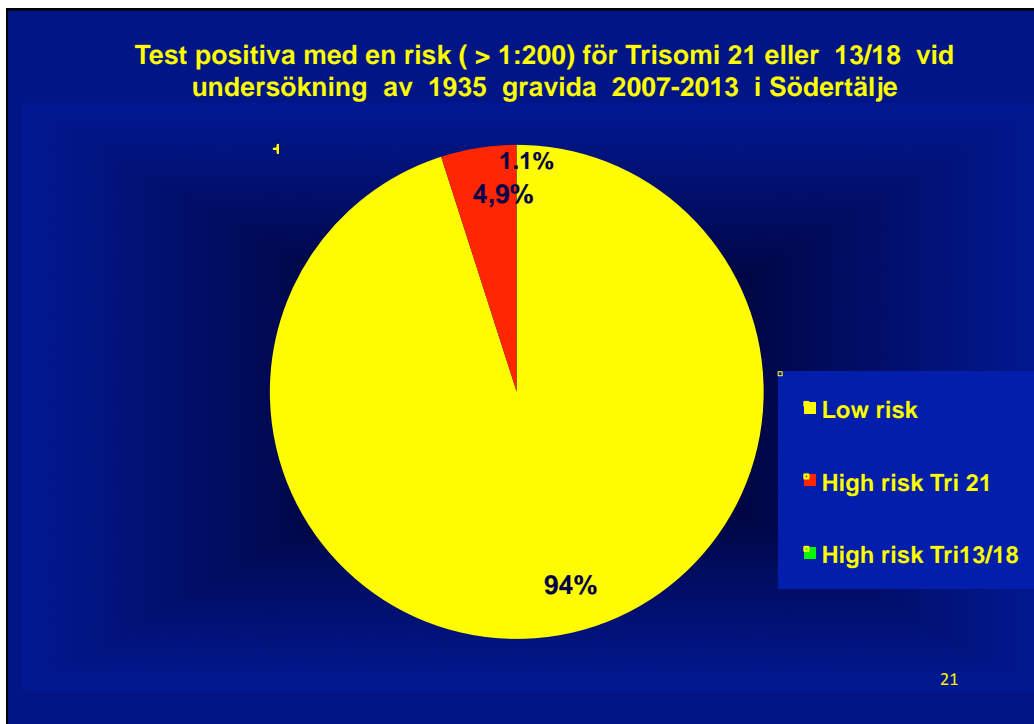
Södertälje  
1 Maj 2007 – 30 juni 2013  
n= 1990

19

Södertälje  
1 Maj 2007 – 30 juni 2013  
n= 1990  
56 % > 35 år



20



**Detektion med NUPP / KUB  
Södertälje  
1 Maj 2007 – 30 juni 2013**

n=1430	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 N= 10	5/10	50%	7/10	70%
Trisomi 13+18 N= 0+6= 6	4/6	67%	5/6	83%
Triploidi n=0	-	-	-	-
<b>Totalt:</b>			<b>12/16</b>	<b>75%</b>

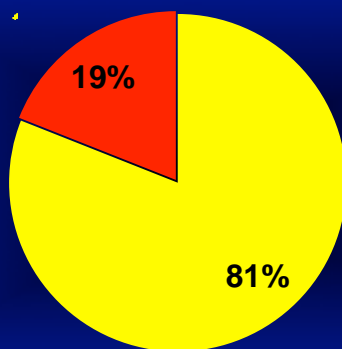
23

**Örebro - karlskoga  
1 Nov 2008- 30 juni 2013  
Generellt erbjudande till alla gravida  
9410 gravida undersökta, ( karlskoga 215)  
60-65% av alla gravida**

### Maternell ålders fördelning vid undersökning örebro-karlskoga

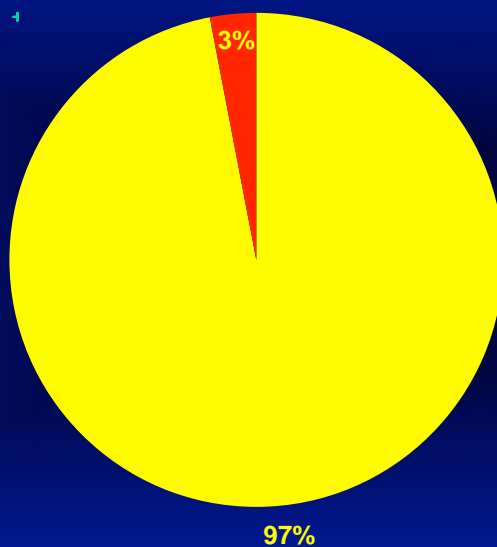
1 Nov 2008- 30 juni 2013, n= 9410, 19% > 35 år

Generellt erbjudande till alla gravida  
60-65% av alla gravida har undersökts



25

Test positiva med en risk (> 1:200)  
för Trisomi 21 (3%) eller 13/18 (0.3%)  
vid undersökning av 9410 gravida 1 nov 2008- 30 juni 2013  
i örebro / karlskoga

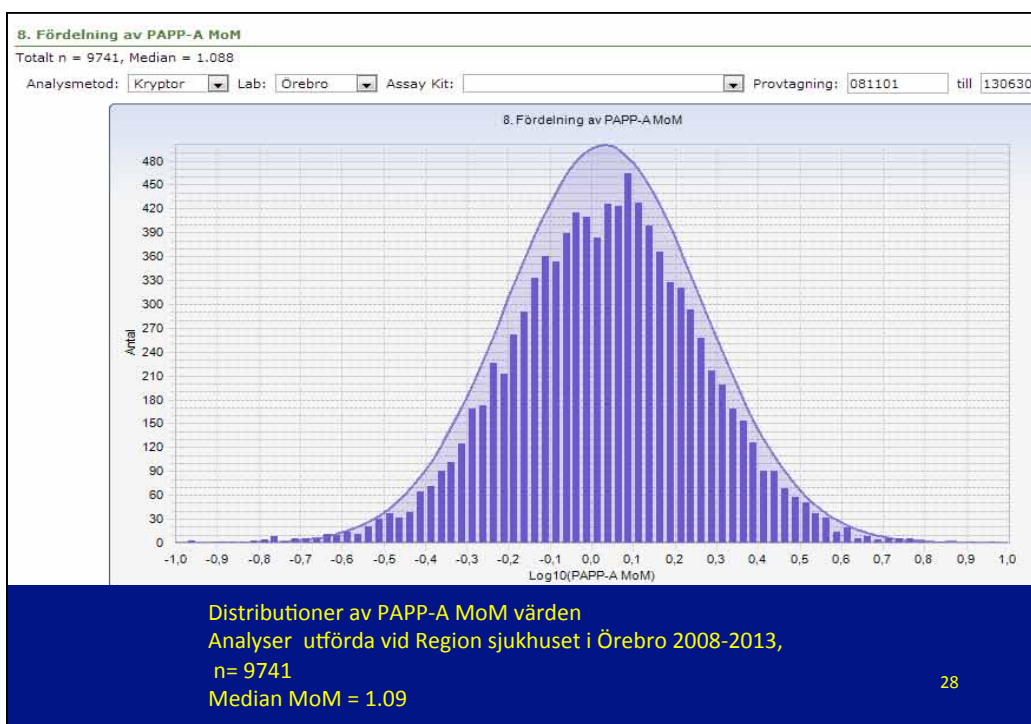


26

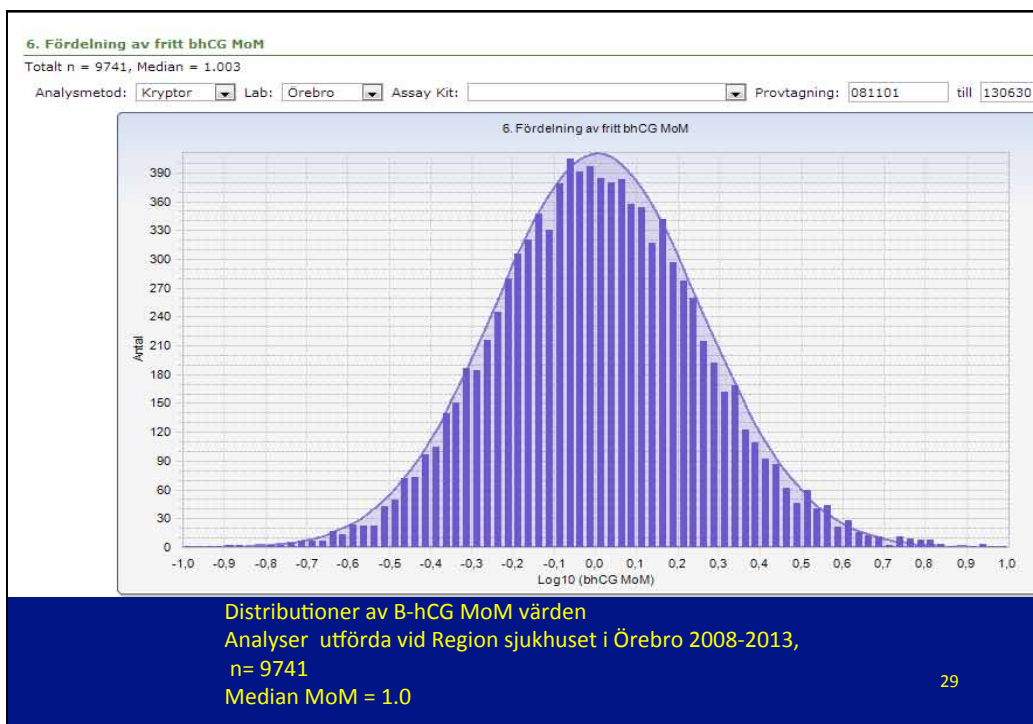
## Detektion med NUPP / KUB Örebro / karlskoga 1 November 2008 – 30 juni 2013

n= 9410	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 n=27	13/27	48%	20/27	74 %
Trisomi 13/18 n=2+9 = 11	6/11	55%	10/11	91%
Triploidi n=2	0/2		2/2	100%
<b>Totalt</b>			<b>32/40</b>	<b>80%</b>

27



28



## Analys Örebro - Karlskoga

För få fall för att kunna uttala sig om sensitivitet

Analys av NT mätningar och även biokemi analyser visar normala distributioner

Regionen Örebro-Karlskoga är intressant då den blir vägledande för bedömningen av hur riskberäknings algoritmen fungerar i de landsting som erbjuder KUB till alla gravida.

man kan då bedöma sensitivitet och test positiv ratio i en gravid population med normal ålders distribution

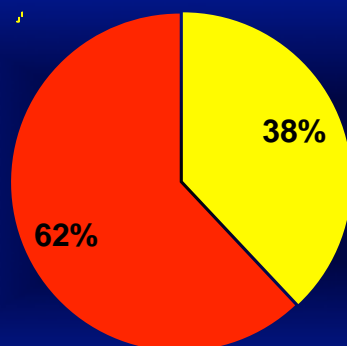
Tillförlitliga resultat kommer att dröja med anledning av relativt få undersökta gravida per år.

Uppsala  
1 jan 2008 – 30/6 2013  
N= 4417  
Erbjudande till gravida >35 år

31

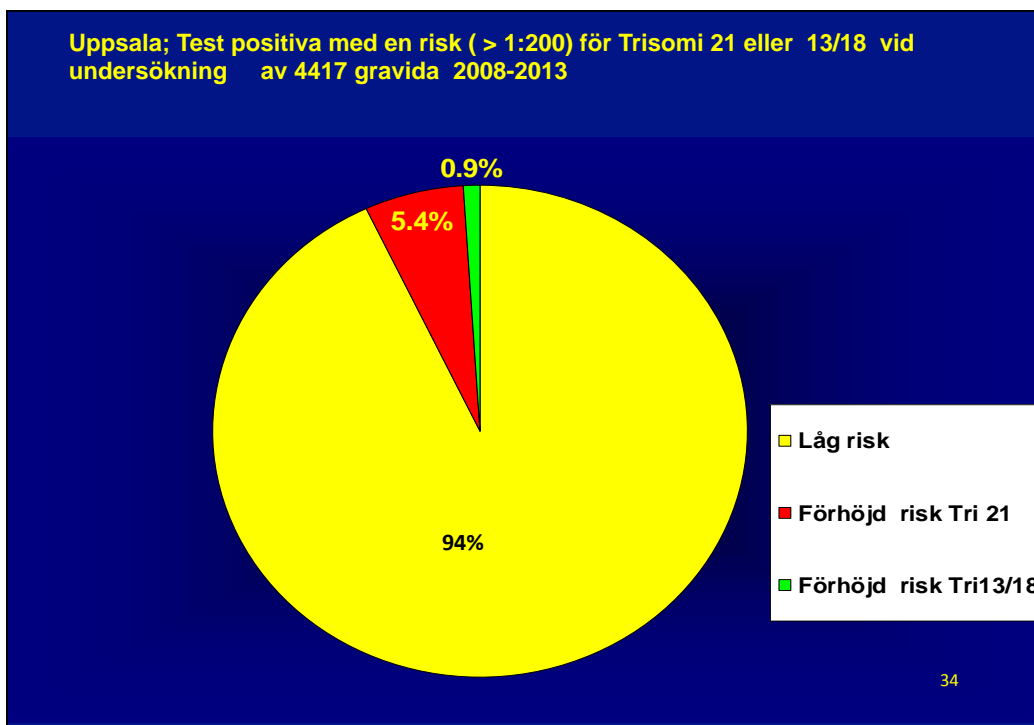
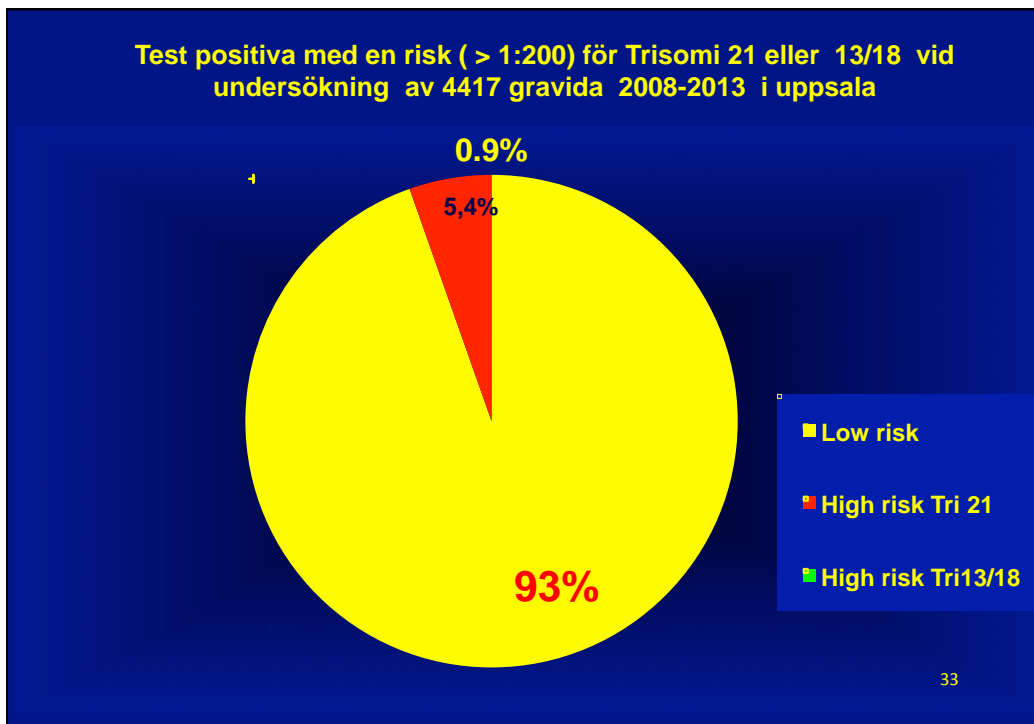
Uppsala ; **Maternell ålders fördelning vid undersökning**  
period; 1 jan 2008 – 30/6 2013

n= 4417  
62% > 35 år



32





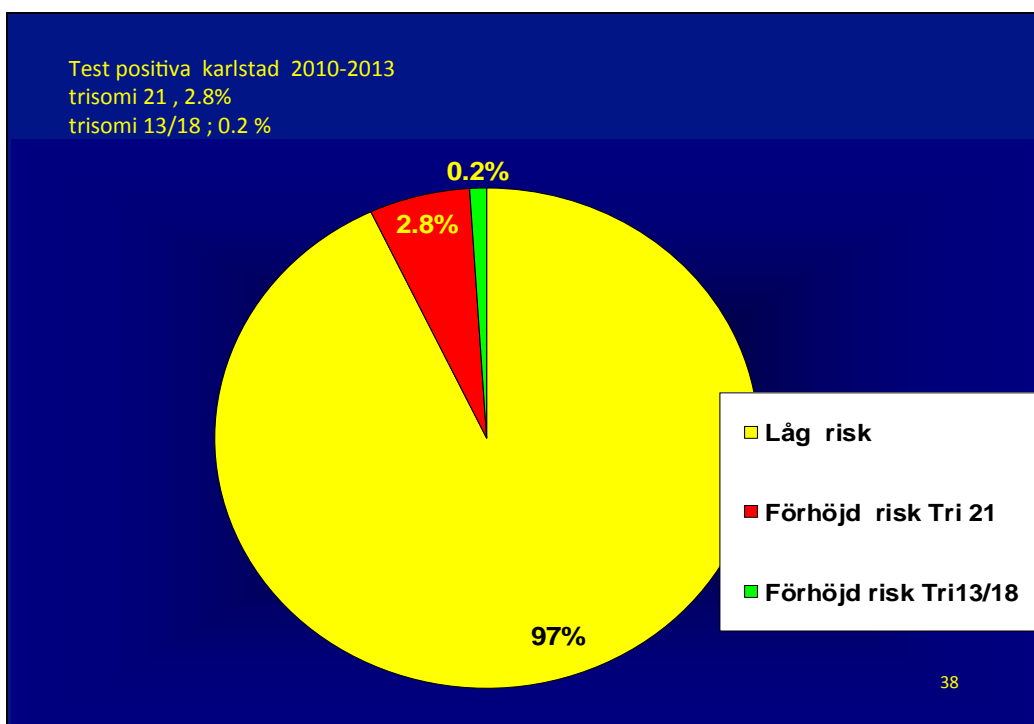
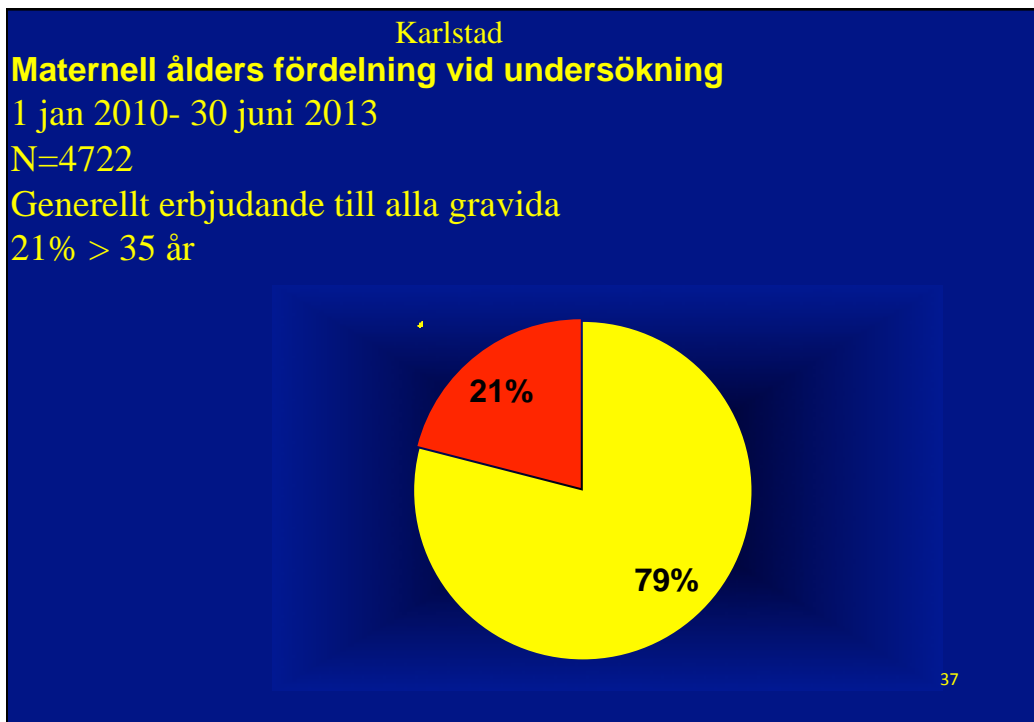
Detektion med NUPP / KUB  
Uppsala  
1 Jan 2008 – 30 juni 2013  
27 kromosomavvikelser

n= 4417	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 n=20	16/20	80%	19/20	95%
Trisomi 13/18 n=4+1 =5	5/5	100%	5/5	100%
Triploidi n=2	0/2		2/2	100%
Totalt:			26/27	96%

35

Karlstad  
1 jan 2010- 30 juni 2013  
Generellt erbjudande  
21% > 35 år

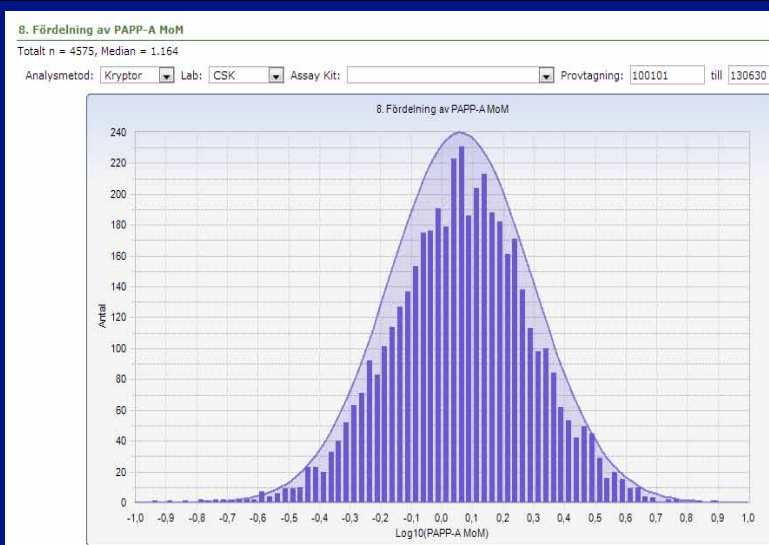
36



## Detektion med NUPP / KUB karlstad 1 Jan 2010 – 30 juni 2013 13 kromosomavvikelser

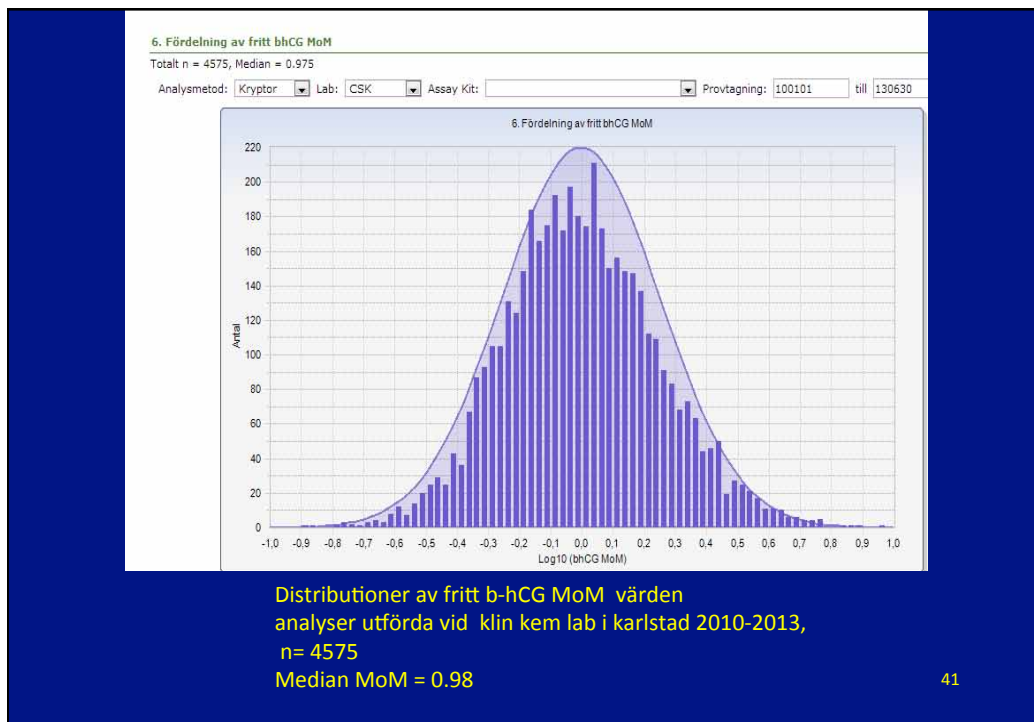
n= 4652	<b>NUPP</b>	%	<b>KUB</b>	%
Trisomi 21 n=11	8/11	73%	9/11	82%
Trisomi 13/18 n=0+1	1/1	100%	1/1	100%
Triploidi n=1	0/1		1/1	100%
<b>Totalt</b>			<b>11/13</b>	<b>85%</b>

39



Distributioner av PAPP-A MoM värden  
analyser utförda vid klin kem lab i karlstad 2010-2013,  
n = 4575  
Median MoM = 1.16

40



## Analys karlstad 2010-2013

Fortfarande alldeles för få fall för att kunna uttala sig säkert om sensitivitet

Analys av NT mätningar analyser visar normala distributioner

Lab visar suboptimala distributioner av PAPP-A mätningar historiskt som kan ha påverkat främst sensitiviteten

Analys av lab data från 2013 visar klara förbättringar av PAPP-A MoM värden

Enheten Karlstad är intressant då den har egen laboratorie verksamhet och visar hur algoritmen fungerar i ett landsting med ett generellt erbjudande om KUB till samtliga gravida. Man kan då bedöma sensitivitet och test positiv ratio i en gravid population med normal ålders distribution

Tillförlitliga resultat kommer att dröja flera år med anledning av få gravida som undersöks årligen

Östersund  
1/10 2009 – 30/6 2013  
695 pat  
Erbjudande till kvinnor över 35 år

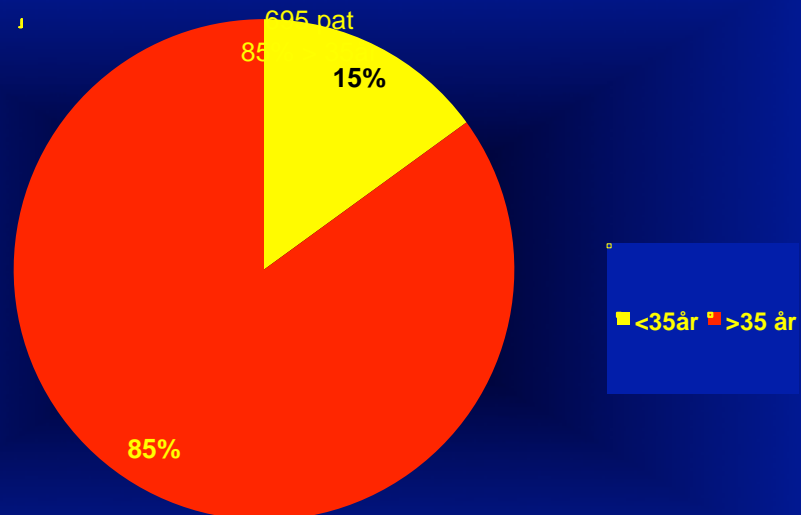
43

Andel av Gravida med ålder  $\geq 35$  år som genomgått

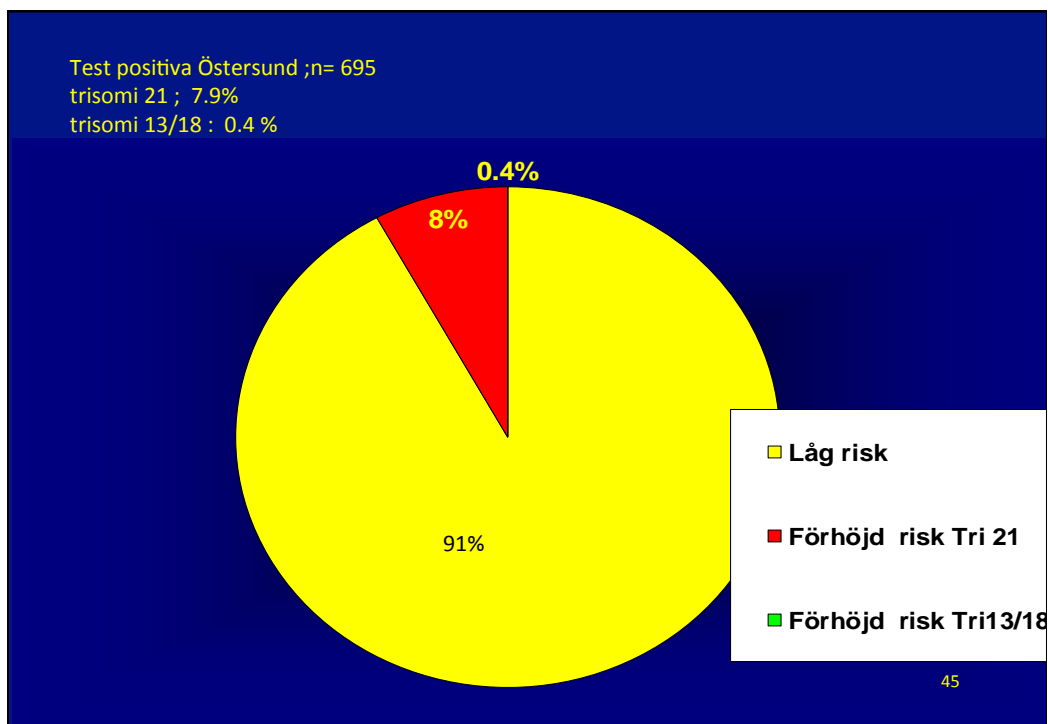
KUB i Östersund

1/10 2009 – 30/6 2013

695 pat



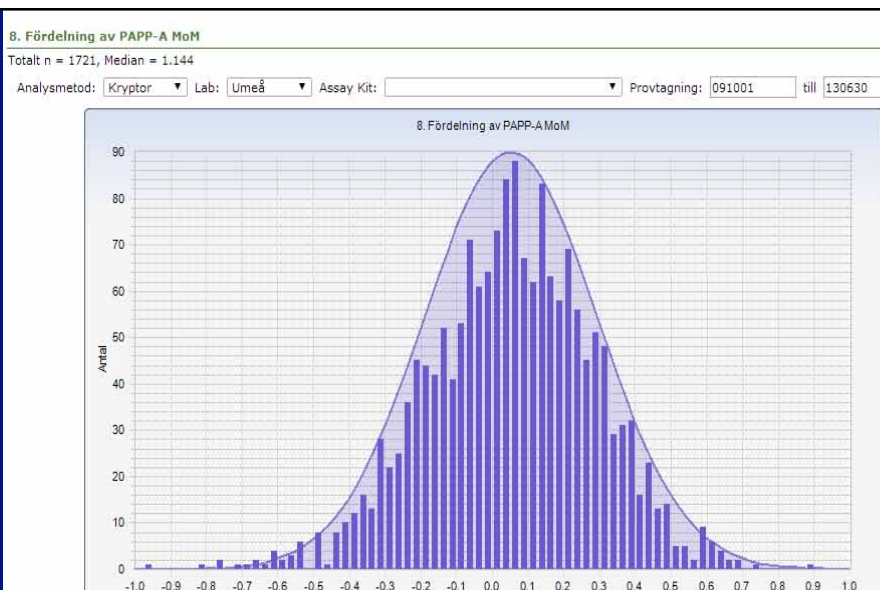
44



Detektion med NUPP / KUB  
 Östersund  
 1 OKT 2009 – 30 juni 2013  
 9 kromosomavvikelser

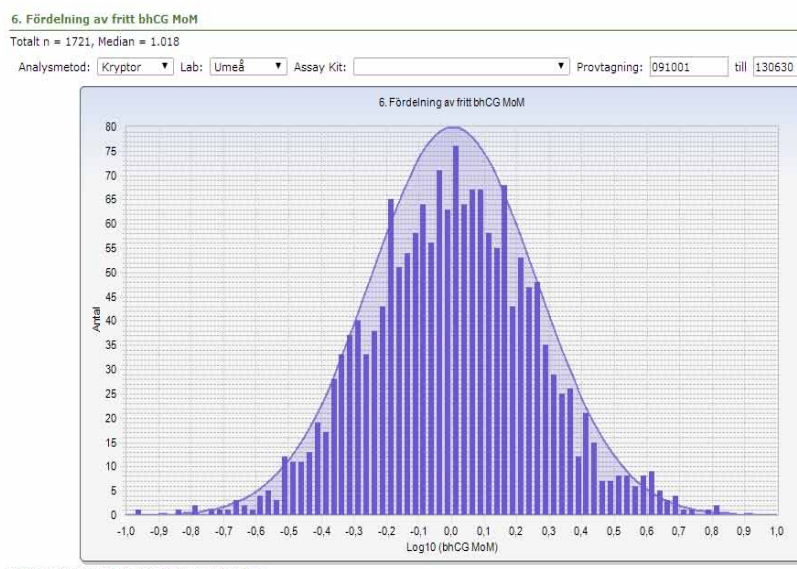
	NUPP	%	KUB	%
n= 695				
Trisomi 21 n=6	6/6	100%	6/6	100%
Trisomi 13/18 n=2+1	2/3	66%	2/3	66%
Triploidi n=0	-		-	
Totalt			8/9	89%

46



Distributioner av PAPP-A MoM värden gällande patienter undersökta i östersund analyser utförda vid klin kem lab i Umeå 2009-2013,  
n= 1721  
Median MoM = 1.14

47



Distributioner av fritt b-hCG MoM värden gällande patienter undersökta i östersund analyser utförda vid klin kem lab i Umeå 2009-2013,  
n= 1721  
Median MoM = 1.02

48



## Analys Östersund 2009-2013

Fortfarande alldeles för få fall för att kunna uttala sig säkert om sensitivitet

Analys av NT mätningar analyser visar normala distributioner

Lab analyser från klin kem lab i umeå

visar suboptimala distributioner av PAPP-A mätningar historiskt

Analys av lab data från 2013 visar klara förbättringar av PAPP-A MoM värden

Tillförlitliga resultat kommer dock att dröja flera år med anledning av

Få antal gravida undersökta årligen