

**Behavioural and Societal  
Sciences**

Wassenaarseweg 56  
2333 AL Leiden  
Postbus 2215  
2301 CE Leiden

[www.tno.nl](http://www.tno.nl)

T +31 88 866 90 00

F +31 88 866 06 10

[infodesk@tno.nl](mailto:infodesk@tno.nl)

**TNO-rapport**

**TNO/CH 2011.042**

**Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2009:  
Gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie  
registraties**

Datum	Oktober 2011
Auteur(s)	Dr. A.D. Mohangoo Drs. H.B.M. van Gameren Drs. Y. Schönbeck Prof.dr. S.E. Buitendijk Dr. K.M. van der Pal-de Bruin
Aantal pagina's	80 (incl. bijlagen)
Aantal bijlagen	4
Opdrachtgever	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Projectnummer	051.01007

Alle rechten voorbehouden.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, foto-kopie, microfilm of op welke andere wijze dan ook, zonder voorafgaande toestemming van TNO.

Indien dit rapport in opdracht werd uitgebracht, wordt voor de rechten en verplichtingen van opdrachtgever en opdrachtnemer verwezen naar de Algemene Voorwaarden voor opdrachten aan TNO, dan wel de betreffende terzake tussen de partijen gesloten overeenkomst.

Het ter inzage geven van het TNO-rapport aan direct belang-hebbenden is toegestaan.

© 2011 TNO

## Voorwoord

Deze rapportage over aangeboren afwijkingen in Nederland is één uit een serie van elf rapporten die door TNO in opdracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport is opgesteld. Dit rapport is gebaseerd op de gegevens uit de landelijke perinatale deelregistraties van de Stichting Perinatale Registratie Nederland. Deze rapportage is mede beoordeeld door de Commissie Registratie Aangeboren Afwijkingen, die functioneert als begeleidingscommissie. De auteurs zijn de leden van de begeleidingscommissie erkentelijk voor hun commentaar op een conceptversie van dit rapport en de Stichting Perinatale Registratie Nederland voor het beschikbaar stellen van de gegevensbestanden waarop deze rapportage gebaseerd is.

Leden van de Commissie Registratie Aangeboren Afwijkingen:  
Mw. M.P. Amelink-Verburg, Inspectie voor de Gezondheidszorg  
Mw.dr. M.K. Bakker, epidemioloog, Eurocat Noord-Nederland  
Mw.prof.dr. M.C. Cornel, arts-epidemioloog  
Mw.drs. B-N. Cuppers-Maarschalkerweerd, apotheker  
Mw.drs. P.C. Groeneveld, vertegenwoordiger Ministerie VWS  
Mw. A.M. van Huis, verloskundige  
Hr.dr. E.J.P. Lommen, kinderarts  
Mw.dr. A.D. Mohangoo, epidemioloog, TNO  
Hr.dr. P.G.J. Nikkels, kinderpatholoog  
Mw.dr. C. Vermeij-Keers, arts-embryoloog  
Mw.drs. G.R. Vrieze, jeugdarts

## Afkortingen

AA	Aangeboren Afwijkingen
BI	Betrouwbaarheidsinterval
Eurocat	European Registration of Congenital Anomalies (and Twins)
ICD10	International Classification of Diseases 10th revision
LNR	Landelijke Neonatologie Registratie
LVR	Landelijke Verloskunde Registraties (LVR1 en LVR2)
LVR1	Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn
LVR2	Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn
LVRh	Landelijke Verloskunde Registratie voor huisartsen
NICU	Neonatale Intensive Care Unit
nno	niet nader omschreven
NTvG	Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde
OR	Odds Ratio
PRN	Perinatale Registratie Nederland
SEO	Structureel Echoscopisch Onderzoek
VWS	Volksgezondheid, Welzijn en Sport

## Samenvatting

Het voorliggende rapport is een vervolg op eerdere rapporten van TNO (voorheen TNO Kwaliteit van Leven en TNO Preventie en Gezondheid). Deze rapporten beschrijven het resultaat van onderzoeken met betrekking tot de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland die in opdracht van het ministerie van VWS zijn uitgevoerd. In dit rapport is de periode vanaf 1997 tot en met 2009 in kaart gebracht. Het jaarlijks monitoren van de prevalentie van aangeboren afwijkingen is van belang om eventuele (plotselinge) dalingen of stijgingen in prevalentie (trends) te signaleren. Daarnaast kunnen deze rapporten gebruikt worden om bepaalde beleidsmaatregelen te evalueren.

In Nederland worden aangeboren afwijkingen landelijk geregistreerd in de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN. In de LVR worden door verloskundigen en gynaecologen gegevens over (losse) zwangerschappen, baringen en kraambedden vanaf 16 weken zwangerschap geregistreerd. In de LNR worden door kinderartsen en neonatologen alle opnames, overnames en heropnames geregistreerd van pasgeborenen binnen 28 dagen na geboorte. In alle deelregistraties worden ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. Deze deelregistraties worden vanaf het registratiejaar 1995 door TNO jaarlijks gekoppeld tot één landelijk LVR/LNR-bestand, dat een "breedteregistratie" van aangeboren afwijkingen vormt. De prevalentie van aangeboren afwijkingen wordt berekend op basis van geëxtrapoleerde aantallen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand. Er wordt geëxtrapoleerd voor zorgverleners die (nog) niet deelnemen aan de LVR en LNR en voor verloskundig actieve huisartsen.

### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het jaar 2009*

De prevalentie van aangeboren afwijkingen lag in het jaar 2009 hoger dan in het jaar 2008 (3,75% vs. 3,69%;  $p = 0,006$ ). Op orgaanstelselniveau werden in 2009 geen significante afnames of toenames waargenomen ten opzichte van 2008. Ook de prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen toonde geen significante toename in 2009 ten opzichte van 2008 (van 72,5 naar 76,3 per 10.000 geboren;  $p = 0,183$ ), wat wel aanwezig was in 2008 ten opzichte van 2007. Vier orgaanstelsels die in 2008 ten opzichte van 2007 een significante afname toonden, laten in 2009 ten opzichte van 2008 een niet significante toename zien. Dit betreft het urogenitaalstelsel (van 68,9 naar 70,8 per 10.000 geboren;  $p = 0,479$ ), het skelet en spierstelsel (van 54,0 naar 57,9 per 10.000 geboren;  $p = 0,118$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand (van 24,5 naar 27,3 per 10.000 geboren;  $p = 0,096$ ), en het orgaanstelsel hart en bloedvaten (van 50,1 naar 55,2 per 10.000 geboren;  $p = 0,033$ ). De overige orgaanstelsels toonden eveneens geen significante verschillen in prevalentie: het centraal zenuwstelsel en zintuigen (van 35,6 naar 37,2 per 10.000 geboren;  $p = 0,423$ ), het ademhalingsstelsel (van 11,2 naar 10,4 per 10.000 geboren;  $p = 0,450$ ) en het spijsverteringsstelsel (van 35,4 naar 34,2 per 10.000 geboren;  $p = 0,550$ ). Bij de interpretatie van verschillen werd een p-waarde kleiner 0,01 als significant beschouwd.

### *Trends in aangeboren afwijkingen gedurende de periode 1997-2009*

Voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland was over de periode 1997-2009 een significant dalende trend waarneembaar (van 3,94% in 1997 naar 3,69% in 2009;  $p < 0,001$ ).

Gedurende deze periode was alleen voor de chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen een stijgende trend waarneembaar (van 58,7 per 10.000 geborenen in 1997 naar 76,3 in 2009;  $p < 0,001$ ). In vier andere orgaanstelsels was juist een dalende trend waarneembaar. Het betreft het spijsverteringstelsel (van 40,9 naar 34,2;  $p = 0,001$ ), het ademhalingsstelsel (van 13,7 naar 10,4;  $p = 0,004$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand (van 37,2 naar 37,3;  $p < 0,001$ ) en het skelet en spierstelsel (van 67,9 naar 57,9;  $p < 0,001$ ). Voor het urogenitaalstelsel (van 72,8 naar 70,8;  $p = 0,451$ ), het centraal zenuwstelsel en zintuigen (van 41,4 naar 37,2;  $p = 0,039$ ) en het orgaanstelsel hart en bloedvaten (van 61,4 naar 55,2;  $p = 0,012$ ) waren geen significante trends waarneembaar. Bij de interpretatie van verschillen werd een p-waarde kleiner 0,01 als significant beschouwd.

Concluderend kan gesteld worden dat de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland een dalende trend toont over de periode 1997-2009. De dalende tendens is waarneembaar in vier van de acht orgaanstelsels. Drie orgaanstelsels tonen geen significante toe- of afnames over de monitoringsjaren heen. Voor de chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen blijft de stijgende trend gehandhaafd.

# Inhoudsopgave

	<b>Voorwoord</b> .....	<b>2</b>
	<b>Afkortingen</b> .....	<b>3</b>
	<b>Samenvatting</b> .....	<b>4</b>
<b>1</b>	<b>Inleiding</b> .....	<b>7</b>
1.1	Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland .....	7
1.2	Referenties .....	9
<b>2</b>	<b>Methodologie</b> .....	<b>11</b>
2.1	Overzicht van de perinatale registraties in Nederland.....	11
2.2	Samenvoegen van de perinatale bestanden .....	12
2.3	Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen .....	14
2.4	Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen.....	15
2.5	Referenties .....	15
<b>3</b>	<b>Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland</b> .....	<b>16</b>
3.1	Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen .....	16
3.2	Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland per orgaanstelsel .....	18
3.3	Prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel .....	22
3.4	Samenvattende trends .....	31
	<b>Bijlage(n)</b>	
	A Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in de perinatale deelregistraties (LVR1, LVR2 en LNR)	
	B Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand	
	C Aantal aangeboren afwijkingen in Nederland	
	D Herkomst van de gegevens over aangeboren afwijkingen en gebruikte codes in de afzonderlijke perinatale deelregistraties	

# 1 Inleiding

Het voorliggende rapport is een vervolg op de reeks rapporten van TNO met betrekking tot de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland. Deze rapporten beschrijven het resultaat van onderzoeken die in opdracht van het ministerie van VWS zijn uitgevoerd. In dit rapport is de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 1997-2009 in kaart gebracht. Door TNO wordt de prevalentie van aangeboren afwijkingen berekend op basis van de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN. Zowel voor de planning van medische en sociale voorzieningen als vanuit wetenschappelijk oogpunt, is het belangrijk om te weten hoe vaak aangeboren afwijkingen voorkomen in Nederland. De enige manier waarop inzicht verkregen kan worden in de prevalentie van aangeboren afwijkingen, is door systematische monitoring via een registratie. Door continue monitoring komen referentiewaarden voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen beschikbaar. Wanneer bekend is hoe vaak bepaalde aangeboren afwijkingen voorkomen, kunnen eventuele veranderingen in de tijd (trends) en plotselinge dalingen of stijgingen in prevalentie tijdig worden opgemerkt en kan indien nodig vervolgonderzoek worden ingezet. Daarnaast kunnen eventuele regionale verschillen in prevalenties worden onderzocht en kunnen vergelijkingen met andere landen worden gemaakt.

## 1.1 Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland

Er bestaan in Nederland twee registratiesystemen voor diverse aangeboren afwijkingen [1]. Een breedteregistratie van aangeboren afwijkingen bestaande uit deelregistraties met een landelijke dekking, waarvan de Stichting PRN houder is, en een diepteregistratie van aangeboren afwijkingen in de Noord-Nederlandse vestiging van Eurocat.

### *Breedteregistratie door de Stichting PRN*

Er zijn vier landelijke perinatale deelregistraties waarin aangeboren afwijkingen worden geregistreerd:

- (i) Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn door verloskundigen (LVR1);
- (ii) Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn door gynaecologen (LVR2);
- (iii) Landelijke Verloskunde Registratie door verloskundig actieve huisartsen (LVRh);
- (iv) Landelijke Neonatologie Registratie door kinderartsen en neonatologen (LNR).

In de LVR1 worden door verloskundigen alle zwangerschappen geregistreerd vanaf het eerste consult tot het moment dat de zwangere niet meer onder controle van de betreffende verloskundige valt. In de praktijk is dit vaak zeven dagen na de geboorte. Gegevens over (losse) zwangerschap, baring en kraambed worden geregistreerd. In de LVR2 worden door gynaecologen alle bevallingen geregistreerd met een zwangerschapsduur van minimaal 16 weken. In tegenstelling tot de LVR1 wordt in de LVR2 altijd een bevalling geregistreerd en wordt na de bevalling het record afgesloten. In de LVRh worden door verloskundig actieve huisartsen gegevens over (losse) zwangerschappen, baringen en kraambedden geregistreerd. Op dit moment is onduidelijk welk deel van de huisartsen verloskundig actief is [2]. In de LNR worden door kinderartsen en neonatologen alle opnames, overnames en heropnames geregistreerd van pasgeborenen binnen 28

dagen na de geboorte. Alle NICU's registreren in de LNR; voor de algemene kindergeneeskunde afdelingen is dit (nog) niet het geval.

#### *Eurocat Noord Nederland*

Vanaf 1981 bestaat een gedetailleerde registratie van aangeboren afwijkingen in de provincies Groningen, Friesland en Drenthe [3]. Aanmelding van kinderen met een aangeboren afwijking geschiedt door artsen en verloskundigen op basis van vrijwilligheid, na schriftelijke toestemming van de ouders. Daarnaast worden actief nieuwe cases opgezocht door het houden van zoekacties in ziekenhuizen en verloskundigenpraktijken uit de regio. Aangezien er gebruik wordt gemaakt van verschillende informatiebronnen en de mogelijkheid bestaat tot terugkoppeling, kan de registratie van aangeboren afwijkingen gedetailleerd worden vastgelegd [4]. Tevens worden alle bijkomende afwijkingen en mogelijke risicofactoren geregistreerd. Aangeboren afwijkingen die worden vastgesteld bij een intra-uteriene vruchtdood, een vroege abortus, of een in verband met aangeboren afwijkingen geïnduceerde abortus worden ook geregistreerd. Hierdoor is de volledigheid, zeker ten aanzien van ernstige aangeboren afwijkingen, vrij groot.

#### *Vergelijking registratiesystemen*

Het was onduidelijk in hoeverre de gegevens van de regionale registratie van Eurocat extrapoleerbaar zijn naar de gehele Nederlandse bevolking. Verder wordt epidemiologisch onderzoek naar onderliggende oorzaken bemoeilijkt, doordat bij Eurocat geen gegevens over kinderen zonder aangeboren afwijkingen worden verzameld. In 1996 werd door TNO en Eurocat gezamenlijk een *pilotstudy* gestart. Hierin is gekeken of het mogelijk was om vanuit de bestaande landelijke perinatale deelregistraties een landelijke registratie van aangeboren afwijkingen op te zetten, die als aanvulling zou kunnen dienen op de regionale registratie van Eurocat.

Uit deze *pilotstudy* bleek dat het mogelijk was om de LVR en LNR samen te voegen tot één landelijke registratie, waarmee het voorkomen van een aantal aangeboren afwijkingen gevolgd kon worden [5]. Dit bestand bleek vooral volledig te zijn voor afwijkingen die direct bij de geboorte zichtbaar zijn, zoals anencefalie, spina bifida, lipspleet met of zonder verhemeltespleet en polydactylie [6]. Naar aanleiding van deze *pilotstudy* werd geconcludeerd dat een gecombineerde LVR/LNR-bestand een waardevolle landelijke aanvulling is op de regionale monitor van aangeboren afwijkingen door Eurocat. Met subsidie van het ministerie van VWS heeft TNO op basis van de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN per registratiejaar gecombineerde LVR/LNR-bestanden gemaakt. De Stichting PRN heeft inmiddels de betreffende deelregistraties omgevormd tot één Perinatale Registratie.

#### *Rapportage door TNO*

Sinds 2001 rapporteert TNO de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen op basis van de gecombineerde LVR/LNR-bestanden. Er zijn inmiddels tien rapporten uitgebracht, waarbij in elk rapport naast de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen ook een specifiek onderwerp is uitgewerkt.

De volgende specifieke onderwerpen zijn in voorgaande rapporten uitgewerkt:

- (i) De prevalentie van aangeboren afwijkingen in de vier grote steden van Nederland werd vergeleken met die van de rest van Nederland [7],
- (ii) De mogelijke gevolgen van de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek voor geselecteerde aangeboren afwijkingen werd onderzocht [8].



- (iii) De impact van aangeboren afwijkingen op vroeggeboorte werd bestudeerd [9].
- (iv) De prevalentie van schisis in Nederland werd vergeleken met die in Noord-Nederland [9].
- (v) De impact van aangeboren afwijkingen op perinatale sterfte werd onderzocht gecorrigeerd voor vroeggeboorte en intra-uteriene groeivertraging [10].
- (vi) Onderzocht werd of vruchtbaarheidsbehandelingen gerelateerd waren aan een verhoogd risico op een kind met één of meerdere aangeboren afwijkingen [11].
- (vii) Risicofactoren voor aangeboren afwijkingen werden gekwantificeerd [12].
- (viii) Validatie van de prevalentie van schisis en het Downsyndroom uit de LVR/LNR registratie op basis van afwijkingsspecifieke registraties [13].
- (ix) De invloed van foliumzuurgebruik op de prevalentie van neuraalbuisdefecten werd onderzocht [14].
- (x) Etnische verschillen in aangeboren afwijkingen werden bestudeerd [15,16].
- (xi) Het effect van demografische veranderingen op aangeboren afwijkingen werd onderzocht [17].
- (xii) De prevalentie van hypospadië en/of epispadië in Rotterdam werd vergeleken met die van de rest van Nederland [18].

In deze rapportage is geen specifiek onderwerp meer uitgewerkt door uitblijven van financiën hiervoor.

## 1.2 Referenties

- [1] Cornel MC, Walle HEK de, Zandwijken GRJ, Anthony S, Kate LP ten. De geschiedenis van de registratie en frequentiebewaking van aangeboren afwijkingen in Nederland. Tijdschrift voor Gezondheidswetenschappen 2008; 86-2: 86-91.
- [2] Stichting Perinatale Registratie Nederland. Perinatale Zorg in Nederland 2005. Utrecht: Stichting Perinatale Registratie Nederland, mei 2008. ISBN 978-90-809666-5-9.
- [3] Cornel MC, Swagemakers MLS, Meerman GJ te, Haayer EJ, Kate LP ten. De Eurocat-registratie van aangeboren afwijkingen en meerlinggeboorten; doelstellingen, werkwijze en resultaten van het Nederlandse deelproject in de periode 1981-1983. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1986; 130: 1233-7.
- [4] Cornel MC, Anders GJPA, Kate LP ten, Meerman GJ te. Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland - Meervoudige toepasbaarheid van het Eurocat-concept. Groningen: Antropogenetisch Instituut, Rijksuniversiteit Groningen, 1986.
- [5] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Registratie van Congenitale afwijkingen: is samenwerking tussen de regionale Eurocat-registraties en de Landelijke Verloskunde en Neonatologie Registratie zinvol? Leiden: TNO-PG, 1996. Publicatienummer 96.063.
- [6] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Opzetten van een landelijk bestand van kinderen met congenitale afwijkingen uit de Landelijke Verloskunde Registratie en de Landelijke Neonatologie Registratie. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1998; 12(142):645-9.
- [7] [10] Mohangoo AD, Pal van der-de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2010. Rapportnummer KvL/P&Z 2010.090.

- [8] Mohangoo AD, de Koning HJ, Verloove-Vanhorick SP, Buitendijk SE. Structureel echoscopisch onderzoek en aangeboren afwijkingen. *In: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.*
- [9] Mohangoo AD, Bennebroek Gravenhorst J, Verloove-Vanhorick SP, Buitendijk SE. Vroeggeboorte en aangeboren afwijkingen. *In: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.*
- [9] Rozendaal AM, Mohangoo AD, Luijsterburg AJ, Ongkosuwito EM, Bakker MK, Vermeij-Keers C. Prevalentie van schisis in Nederland en Noord-Nederland. *In: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.*
- [10] Mohangoo AD, Anthony S, Detmar SB, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2006: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2008. Rapportnummer KvL/P&Z 2008.081.
- [11] Mohangoo AD, Buitendijk SE, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Anthony S. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2005: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2007. Rapportnummer KvL/P&Z 2007.137.
- [12] Anthony S, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2004: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2006. Rapportnummer KvL/JPB 2005.261.
- [13] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2003: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2005. Rapportnummer KvL/JPB 2005.152.
- [14] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2002: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2004. Publicatienummer PG/JGD 2003.320.
- [15] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2000: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2003. Publicatienummer PG/JGD 2003.033.
- [16] Anthony S, Kateman H, BRAND R, Ouden AL den, Dorrepaal CA, Pal KM van der, Buitendijk SE. Ethnic differences in congenital malformations in the Netherlands: analyses of a 5-year birth cohort. *Paediatric and Perinatal Epidemiology* 2005; 19: 135-144.
- [17] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1995-1999: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2002. Publicatienummer PG/JGD 2002.051.
- [18] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBG, Walle HEK de, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2001. Publicatienummer 2001.063.
- [19] Graaf de JP, Ravelli ACJ, Wildschut HIJ, Denktas S, Voorham AJJ, Bonsel GJ en Steegers EAP. Perinatale uitkomsten in de vier grote steden en de prachtwijken in Nederland. *Ned Tijdschr Geneesk.* 2008 Dec 13;152(50):2734-40.

## 2 Methodologie

Om de prevalentie van aangeboren afwijkingen voor heel Nederland te berekenen, is gebruik gemaakt van de Landelijke Verloskunde Registraties (LVR) en de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR). Om dubbeltellingen door verwijzingen te voorkomen en om te corrigeren voor niet deelnemende zorgverleners, zijn de bestanden gekoppeld en geëxtrapoleerd. Deze methodologie is uitgebreid beschreven in het eerste rapport "Aangeboren afwijkingen in Nederland: Gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties" [1]. In dit hoofdstuk wordt deze methodologie kort beschreven.

### 2.1 Overzicht van de perinatale registraties in Nederland

#### *Landelijke Verloskunde Registratie*

In 1982 is de Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn (LVR2) en in 1985 de Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn (LVR1) in Nederland van start gegaan. In deze registraties verzamelen respectievelijk gynaecologen en verloskundigen gegevens over door hen begeleide zwangerschappen, bevallingen en kraambedden. In de LVR worden door verloskundigen en gynaecologen op gestandaardiseerde wijze anonieme gegevens geregistreerd van zwangerschappen met een duur van minimaal 16 weken. Behalve gegevens over het verloop van de zwangerschap, de bevalling, bijzonderheden van de moeder en toestand van het kind, worden in beide registraties ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. De LVR wordt over het algemeen kort na de bevalling ingevuld. Hierdoor worden vooral direct bij de geboorte zichtbare aangeboren afwijkingen geregistreerd. Daarnaast bevatten deze registraties zwangerschapsafbrekingen vanaf 16 weken zwangerschap. Er wordt hierbij geen onderscheid gemaakt tussen een geïnduceerde abortus (bijvoorbeeld vanwege een aangeboren afwijking) en een spontane abortus. Het bereik van de LVR neemt met de jaren toe. Alle opleidingsziekenhuizen nemen deel aan de LVR. Vanaf het jaar 2006 nemen ook alle perifere ziekenhuizen deel aan de LVR2.

Per 1 januari 2010 bedroeg het aantal verloskundigenpraktijken in Nederland 510 [2]. Hiervan namen 476 praktijken deel aan de LVR1 in het jaar 2009 (circa 93%). De verloskundigen registreerden 179.609 pasgeborenen in de LVR1, waarvan 2.000 met één of meerdere aangeboren afwijkingen (circa 1,1%). In hetzelfde jaar registreerden de gynaecologen 126.068 pasgeborenen in de LVR2, waarvan 2.550 met één of meerdere aangeboren afwijkingen (circa 2,1%). In bijlagen A2 en A3 wordt nader ingegaan op de LVR1 en LVR2 registraties. Verloskundig actieve huisartsen hebben hun eigen registratie, de LVRh [3]. Deze registratie is niet gekoppeld met de LVR1, LVR2 en LNR.

#### *Landelijke Neonatologie Registratie*

De LNR is medio 1991 van start gegaan. Er worden gegevens geregistreerd van pasgeborenen die binnen 28 dagen na de geboorte worden opgenomen in een ziekenhuis door de kinderarts of neonatoloog. Naast algemene gegevens over de moeder, de zwangerschap en de bevalling, worden uitgebreide gegevens geregistreerd over diagnoses, behandelingen en aangeboren afwijkingen van de pasgeborene. Naast direct bij de geboorte zichtbare aangeboren afwijkingen worden in de LNR ook aangeboren afwijkingen geregistreerd die pas bij

uitgebreider onderzoek aan het licht komen. Bij een aantal aangeboren afwijkingen is opname op een kinderchirurgische of een kinderneurologische afdeling geïndiceerd. Omdat deze afdelingen (nog) niet deelnemen aan de LNR is deze registratie niet compleet voor aangeboren afwijkingen waarvoor een chirurgische/neurologische behandeling noodzakelijk is. Alle NICU's en circa drievijfde van de algemene kindergeneeskunde afdelingen nemen deel aan de LNR-registratie in het jaar 2009. De LNR registratie is gewijzigd in het registratiejaar 2008.

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR was 27.733, waarvan 1.626 met één of meerdere aangeboren afwijkingen (circa 5,9%). Het aantal geregistreerde geborenen in de LNR lag in 2009 lager dan in 2008, evenals in 2008 ten opzichte van 2007 (28.015 versus 31.925). Het percentage geregistreerde geborenen met één of meerdere aangeboren afwijkingen dat wel gelijk gebleven was in 2008 ten opzichte van 2007 (6,9%), is in 2009 afgenomen tot 5,9%. In bijlage A4 wordt nader ingegaan op de registratie van aangeboren afwijkingen in de LNR.

## 2.2 Samenvoegen van de perinatale bestanden

Om landelijke prevalenties van aangeboren afwijkingen te kunnen berekenen, werden de drie afzonderlijke perinatale deelregistraties samengevoegd tot één bestand. Door onderlinge verwijzingen, bijvoorbeeld van de verloskundige naar de gynaecoloog, worden zwangere vrouwen en hun pasgeborenen (met eventuele aangeboren afwijkingen) vaak zowel in de LVR1 als in de LVR2 geregistreerd. Bij opname op een kindergeneeskunde afdeling kan dezelfde pasgeborene ook in de LNR geregistreerd worden, soms zelfs meerdere keren, vanwege overplaatsing naar een ander ziekenhuis. Dit betekent dat een deel van de pasgeborenen in meerdere bestanden wordt geregistreerd. Om landelijke prevalenties te kunnen genereren, moeten deze zogenoemde dubbelregistraties uit de bestanden verwijderd worden. Daarnaast moet rekening gehouden worden met het feit dat niet alle verloskundigen en kinderartsen aan de registraties deelnemen. In de volgende paragrafen wordt kort beschreven hoe dubbelregistraties in het samengevoegde LVR/LNR-bestand zijn geïdentificeerd en hoe vervolgens landelijke prevalenties berekend zijn door extrapolatie voor ontbrekende geboorten.

### *Verwijderen van dubbelregistraties*

Dubbelregistraties worden geïdentificeerd door een groot aantal kenmerken (variabelen) van moeder en kind die in alle drie bestanden geregistreerd worden, met elkaar te vergelijken. Wanneer deze identificerende variabelen (grotendeels) gelijk zijn, is er van uitgegaan dat het registraties van dezelfde zwangere of hetzelfde kind betrof. Eerst zijn de LVR1 en LVR2 samengevoegd tot één bestand. Circa 49% van alle pasgeborenen werd zowel in de LVR1 als LVR2 geregistreerd; 38% alleen in de LVR1 en 12% alleen in de LVR2. Vervolgens is de LNR gekoppeld aan het samengevoegde LVR bestand. Van 84% van de in de LNR geregistreerde kinderen werd het geboorterecord in de LVR teruggevonden in 2008 (n = 23.589). LNR records waarvoor geen geboorterecord werd gevonden in de LVR (n = 4.426), behoorden meestal bij kinderen die geboren werden in niet aan de LVR deelnemende ziekenhuizen of verloskundigenpraktijken. Om te vermijden dat er niet geïdentificeerde dubbeltellingen in het bestand zouden blijven zitten of door extrapolatie (zie paragraaf 2.2.2) gegenereerd zouden worden, zijn LVR records

waarin geen bevalling was geregistreerd en LNR records die niet aan een LVR geboorterecord konden worden gekoppeld uit het bestand verwijderd. Nadat alle verschillende records uit de drie deelbestanden behorende bij hetzelfde kind geïdentificeerd waren, zijn deze samengevoegd tot één totaal record per kind. Hiermee vertegenwoordigt elk record in het gekoppelde LVR/LNR-bestand één bevalling van één kind (dus bij meerlingen is één record per kind aanwezig) met alle bijbehorende bijzonderheden, inclusief eventuele aangeboren afwijkingen van het kind.

#### *Extrapolatie voor ontbrekende gegevens*

Een klein deel van de zorgverleners neemt (nog) niet deel aan de LVR. In 1996 omvatte het landelijke LVR/LNR-bestand circa 86% van alle pasgeborenen in Nederland (164.692/191.620). In het jaar 2009 is dit percentage circa 95% (177.117/186.491). Ontbrekende records in de LVR1 en LVR2 hebben zowel invloed op het totale aantal geboorten, als op het aantal pasgeborenen met een aangeboren afwijking. Het ontbreken van LNR records heeft geen invloed op het aantal geboorten, maar wel op het aantal na de geboorte geconstateerde aangeboren afwijkingen. Ontbrekende records in de LVR betreffen vooral “laag risico bevallingen” van verloskundigen die niet aan de LVR1 deelnemen. Alle NICU's registreren in de LNR, maar dat geldt nog niet voor alle algemene kindergeneeskunde afdelingen. Hierdoor worden ook op LNR niveau pasgeborenen met minder ernstige pathologie gemist. Om toch een zo representatief mogelijke prevalentie van alle aangeboren afwijkingen in Nederland te berekenen, zijn de resultaten geëxtrapoléerd voor deze niet-deelnemende praktijken en afdelingen. Dit houdt in dat de geregistreerde aantallen pasgeborenen en bijbehorende aangeboren afwijkingen kunstmatig zijn “opgehoogd”, rekeninghoudend met het zorgniveau, om zo voor de ontbrekende zorgverleners te corrigeren. Tabel B (bijlage B) geeft de daadwerkelijk geregistreerde aantallen aangeboren afwijkingen weer in het landelijke gekoppelde LVR/LNR-bestand. Bijlage C toont de geëxtrapoléerde aantallen.

#### *Extrapolatie van het aantal geboorten (missende LVR records)*

Onder de aanname dat niet-registrerende zorgverleners vergelijkbaar zijn met registrerende zorgverleners is aan alle records een wegingsfactor toegekend die gebaseerd is op de plaats van geboorte (verloskundigenpraktijk of soort ziekenhuis) en het hierbij behorende deelnamepercentage. Om al te grote fluctuaties te vermijden, is voor het berekenen van de wegingsfactoren steeds het deelnamepercentage van het huidige en het voorgaande jaar gemiddeld. Gegevens van geboorten onder leiding van verloskundig actieve huisartsen zijn nog niet opgenomen in het gekoppelde LVR/LNR-bestand. Om te corrigeren voor het ontbreken van deze geboorten is het verschil berekend tussen het aantal pasgeborenen in het geëxtrapoléerde LVR/LNR-bestand en het totale aantal pasgeborenen gerapporteerd door het Centraal Bureau voor de Statistiek (<http://statline.cbs.nl/statweb/>). Dit verschil in pasgeborenen wordt toegeschreven aan geboorten onder leiding van verloskundig actieve huisartsen. Er is aangenomen dat de kans op aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in de huisartsenpraktijk vergelijkbaar is met die in de verloskundigenpraktijken.

#### *Extrapolatie van aangeboren afwijkingen (missende LNR records)*

Omdat alle NICU's deelnemen aan de registratie, is alleen extrapolatie nodig voor aangeboren afwijkingen die geregistreerd zijn bij kinderen die verpleegd zijn op een

algemene kindergeneeskunde afdeling en die nooit op een NICU zijn geweest. In het jaar 2009 circa drievijfde van de algemene kindergeneeskunde afdelingen deel aan de LNR. Er is dus alleen een extra correctie toegepast op aangeboren afwijkingen die niet in de LVR waren geregistreerd en waarbij alleen opname op een algemene kindergeneeskunde afdeling plaatsvond. In de praktijk betreft dit een zeer kleine correctie.

### 2.3 Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen

In de LVR1, LVR2 en LNR worden aangeboren afwijkingen op verschillende wijze geregistreerd. In de LVR1 kunnen in totaal vijf codes voor een aangeboren afwijking worden ingevuld, één bij reden voor consult pediatr, één bij reden van overdracht aan pediatr en drie bij overige problematiek kind. In de LVR2 kunnen in totaal drie codes voor aangeboren afwijkingen ingevuld worden. In beide gevallen wordt gebruik gemaakt van een beperkte codelijst die bovendien voor de LVR1 en LVR2 niet gelijk is. In de LNR is vanaf 1997 het aantal coderingsplaatsen van acht naar 20 uitgebreid, tegelijk met het invoeren van een veel gedetailleerder coderingssysteem gebaseerd op de ICD10. In alle registraties kunnen restgroepen gecodeerd worden als geen specifieke omschrijving van de aangeboren afwijking beschikbaar is. In 2008 is de LNR registratie weer aangepast. Ook de registratie van aangeboren afwijkingen heeft wijzigingen ondergaan. De belangrijkste wijziging betreft de niet nader omschreven aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel; deze restgroepen worden niet meer geregistreerd. In bijlage A4 wordt nader ingegaan op aangeboren afwijkingen in de LNR.

In het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand is de informatie over aangeboren afwijkingen uit alle perinatale deelregistraties samengevoegd. Wanneer de ene deelregistratie een aangeboren afwijking codeert en de andere deelregistratie niet, wordt er van uitgegaan dat de aangeboren afwijking in één van de deelregistraties niet gecodeerd is. Bijvoorbeeld omdat de diagnose nog niet gesteld was. Bij het samenvoegen vervangt een gespecificeerde omschrijving van een afwijking waar mogelijk een algemenere omschrijving. Zo kan bijvoorbeeld bij een kind met een tetralogie van Fallot in zowel de LVR1 als de LVR2 alleen de restgroep overige/andere hart- en vaatafwijkingen gecodeerd worden, omdat een specifieke code hiervoor niet bestaat. Als in de LNR wel tetralogie van Fallot geregistreerd is, prevaleert deze en vervalt de in de LVR1 of LVR2 gecodeerde restgroep. Als bij ditzelfde kind in één van de registraties ook nog een andere specifieke aangeboren afwijking, bijvoorbeeld ontbreken van een navelstrengarterie, is geregistreerd, wordt deze wel apart opgenomen en wordt het kind meegeteld in de groep kinderen met meerdere afwijkingen. In bijlage D is per aangeboren afwijking weergegeven hoe deze is opgebouwd uit de afzonderlijke codes van de verschillende perinatale deelregistraties.

Om rekening te houden met het feit dat het aantal pasgeborenen per jaar varieert, worden in hoofdstuk drie de prevalenties van aangeboren afwijkingen berekend. De prevalentie (P) wordt als volgt berekend:

$$P = (\text{het aantal geboren met aangeboren afwijkingen} / \text{aantal geboren}) * 100.$$

De prevalentie van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en de prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel worden per 10.000 geboren weergegeven. De berekening daarvoor is als volgt:  $P = (\text{het aantal geboren met aangeboren afwijkingen in een orgaanstelsel} / \text{aantal}$

geborenen)\*10.000 of  $P = (\text{het aantal geborenen met een specifieke aangeboren afwijking binnen een orgaanstelsel/aantal geborenen}) * 10.000$ .

## 2.4 Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen

Het verschil in prevalentie van aangeboren afwijkingen tussen twee jaren werd getoetst met de  $\chi^2$ -toets of met een 95% betrouwbaarheidsinterval. Een 95% betrouwbaarheidsinterval geeft het interval weer waarbinnen de werkelijke waarde met 95% zekerheid ligt. Dit is van belang om na te gaan of de prevalentie in het ene jaar werkelijk hoger of lager ligt dan in het voorgaande jaar. Het waargenomen verschil kon natuurlijk op toeval berusten of anders gezegd het gevolg zijn van normale fluctuaties in prevalentie. Vanwege de lage prevalenties is er bij de berekening van het 95% betrouwbaarheidsinterval gebruik gemaakt van een *logit* transformatie (<http://health.utah.gov/opha/IBIShelp/ConfInts.pdf>). Verder is een eindige populatie correctie ( $1-n/N$ ) toegepast, omdat de steekproef ( $n$ ) een groot deel van de populatie ( $N$ ) omvat. Om te toetsen of er sprake is van een werkelijke stijgende of dalende trend over de periode 1997-2009, maken wij gebruik van de  $\chi^2$ -toets voor trend.

## 2.5 Referenties

- [1] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBG, Walle HEK de, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2001. Publicatienummer 2001.063.
- [2] Hingstman L, Kenens RJ. Cijfers uit de registratie van verloskundigen - peiling 2010. Nederlands Instituut voor Onderzoek in de Gezondheidszorg. NIVEL rapport. December 2010.
- [3] Stichting Perinatale Registratie Nederland. Perinatale Zorg in Nederland 2008. Utrecht. Stichting Perinatale Registratie Nederland, 2011.

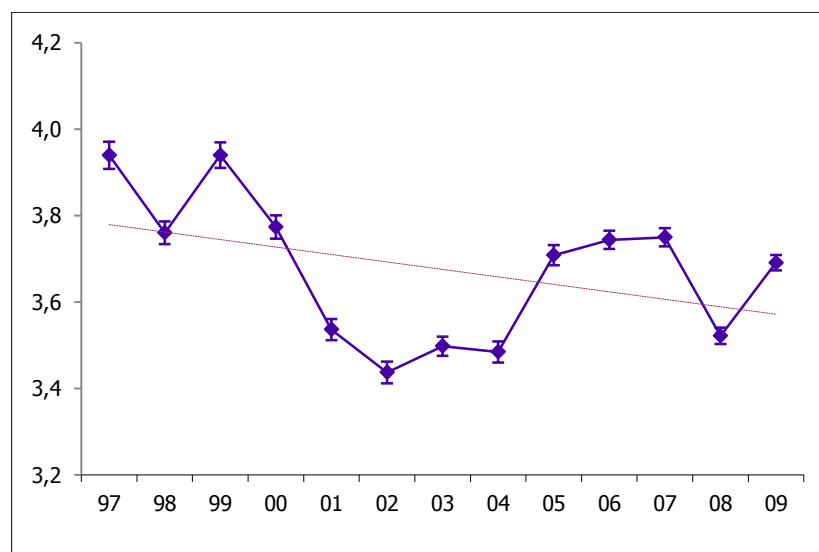
### 3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland

In dit hoofdstuk wordt de prevalentie van aangeboren afwijkingen gepresenteerd. De prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland wordt besproken in paragraaf 3.1. De prevalentie van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en de prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel worden respectievelijk in de paragrafen 3.2 en 3.3 besproken. De geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen zijn weergegeven in bijlage C.

In elke paragraaf wordt eerst de prevalentie in 2009 vergeleken met de prevalentie in 2008. Ten tweede presenteren we de prevalentie over de periode 1997-2009 grafisch, zodat eventuele trends in prevalentie zichtbaar werden. In de figuren zijn ook 95% betrouwbaarheidsintervallen en regressielijnen weergegeven.

#### 3.1 Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen

De prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland in 2009 (6884/179.607) ligt hoger dan in 2008 (6563/186.344); 3,75% versus 3,69% ( $p = 0,006$ ). In figuur 3.1 wordt de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 1997-2009 grafisch weergegeven. Over deze periode is een significante afname waarneembaar in prevalentie van aangeboren afwijkingen ( $p < 0,001$ ).



Figuur 3.1: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland.



Tabel 3.1: Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel (gebaseerd op het geëxtrapoleerde landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand).

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	<i>p</i> -waarde <sup>1</sup>
	194.663	201.620	202.649	208.959	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	
Centraal zenuwstelsel en zintuigen	41,4	37,2	41,3	35,6	33,7	32,7	33,5	33,7	35,8	37,4	37,6	35,6	37,2	<b>0,039</b>
Hart en bloedvaten	61,4	57,3	56,3	58,8	51,8	53,7	55,7	55,1	56,3	61,1	57,9	50,1	55,2	<b>0,012</b>
Spijsverteringsstelsel	40,9	37,3	37,9	35,8	35,8	35,0	33,6	31,4	32,7	35,9	35,6	35,4	34,2	<b>0,001</b>
Ademhalingsstelsel	13,7	13,0	13,8	11,6	10,9	10,0	10,6	10,2	10,8	9,9	11,4	11,2	10,4	<b>0,004</b>
Urogenitaalstelsel	72,8	76,3	73,4	76,8	72,0	71,1	70,9	67,7	77,1	80,8	76,8	68,9	70,8	0,451
Huid en buikwand	37,2	34,0	38,7	32,1	30,9	26,8	27,0	28,7	30,7	27,8	29,1	24,5	27,3	<b>&lt;0,001</b>
Skelet en spierstelsel	67,9	65,3	70,2	65,6	62,2	56,5	58,8	60,5	62,2	58,3	63,5	54,0	57,9	<b>&lt;0,001</b>
Chromosomale, syndromale en diverse	58,7	55,6	62,5	61,2	56,3	58,1	59,6	61,4	65,3	63,3	60,1	72,5	76,3	<b>&lt;0,001</b>

<sup>1</sup> *p*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend.

### 3.2 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland per orgaanstelsel

Tabel 3.1 toont de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en per orgaanstelsel voor de periode 1997-2009. In figuur 3.2 worden deze landelijke prevalenties van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en per orgaanstelsel voor de periode 1997-2009 grafisch weergegeven.

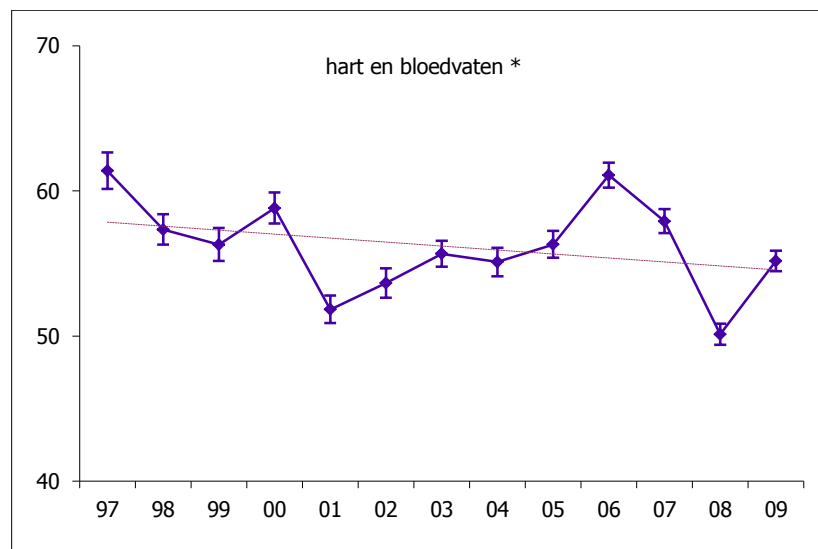
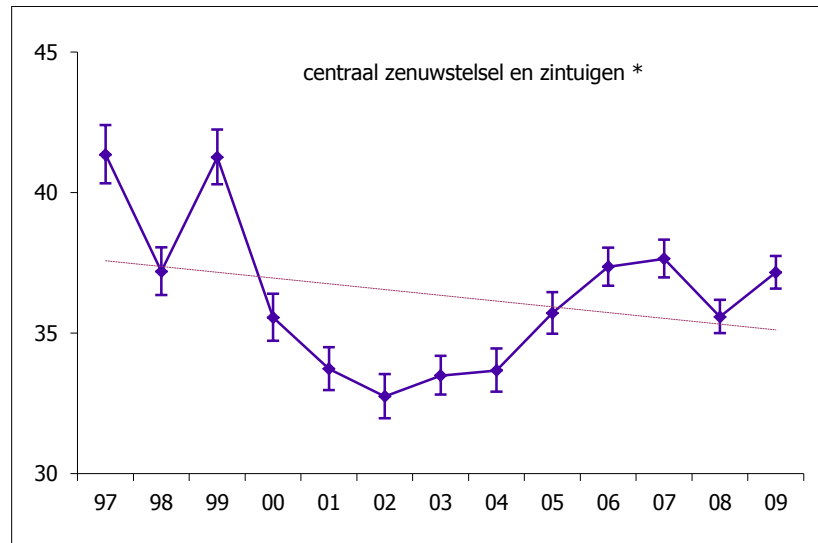
#### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en per orgaanstelsel in 2009*

Op orgaanstelselniveau zijn in 2009 geen significante afnames of toenames waarneembaar ten opzichte van 2008. De prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen toont een verdere toename in 2009 ten opzichte van 2008 (van 72,5 naar 76,3 per 10.000 geboren en;  $p = 0,183$ ). Deze toename is echter niet significant in tegenstelling tot de toename die in 2008 ten opzichte van 2007 gezien werd. Vier orgaanstelsels die in 2008 ten opzichte van 2007 een significante afname toonden, laten in 2009 ten opzichte van 2008 een niet significante toename zien. Dit betreft het urogenitaalstelsel (van 68,9 naar 70,8 per 10.000 geboren en;  $p = 0,479$ ), het skelet en spierstelsel (van 54,0 naar 57,9 per 10.000 geboren en;  $p = 0,118$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand (van 24,5 naar 27,3 per 10.000 geboren en;  $p = 0,096$ ), en het orgaanstelsel hart en bloedvaten (van 50,1 naar 55,2 per 10.000 geboren en;  $p = 0,033$ ). Hoewel de  $p$ -waarde voor het verschil van het orgaanstelsel hart en bloedvaten kleiner dan 0,05 is, werd vanwege het uitvoeren van meerdere toetsen een lager afkappunt voor statistische significantie gekozen, namelijk 0,01.

Ook de overige orgaanstelsels toonden geen significante verschillen in prevalentie: het centraal zenuwstelsel en zintuigen (van 35,6 naar 37,2 per 10.000 geboren en;  $p = 0,423$ ), het ademhalingsstelsel (van 11,2 naar 10,4 per 10.000 geboren en;  $p = 0,450$ ) en het spijsverteringsstelsel (van 35,4 naar 34,2 per 10.000 geboren en;  $p = 0,550$ ).

#### *Trends in aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel gedurende de periode 1997-2009*

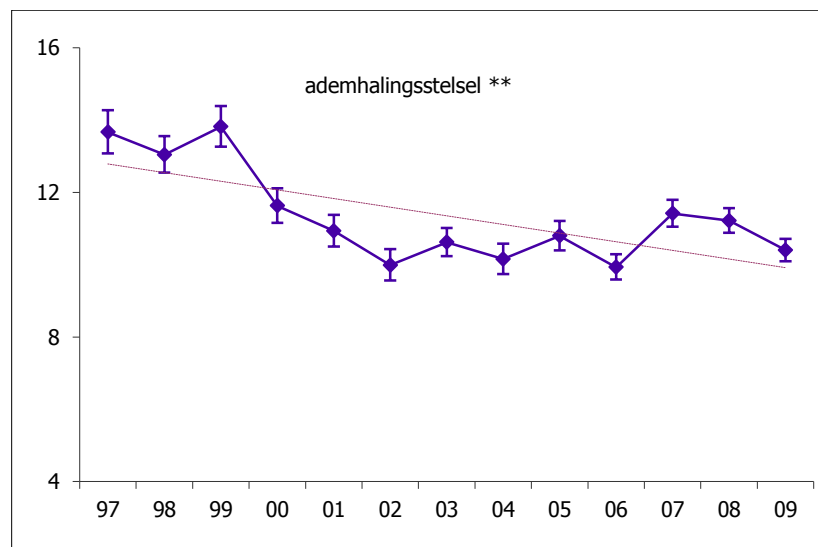
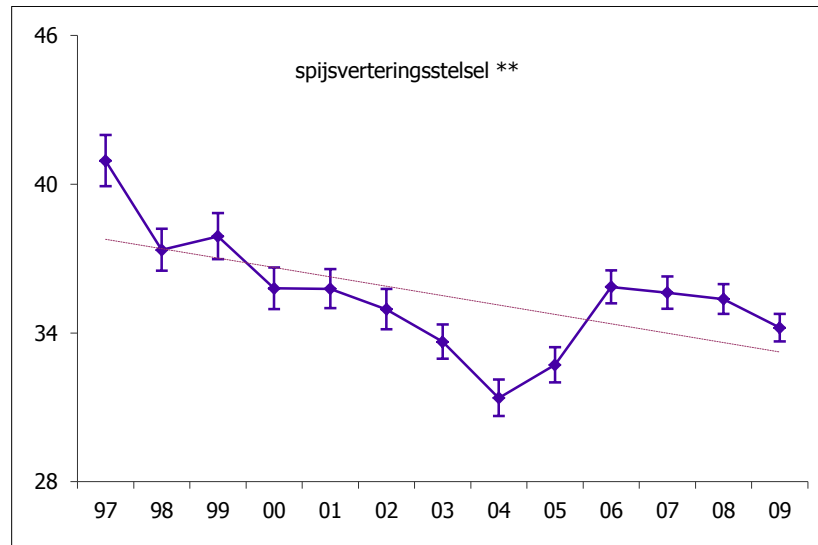
Gedurende de periode 1997-2009 werd in vijf van de acht orgaanstelsels een significante trend waargenomen. De chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen toonden een significante stijgende trend van 58,7 naar 76,3 per 10.000 geboren en ( $p < 0,001$ ), hetgeen overeenkwam met een toename in afwijkingen van 30%. Vier orgaanstelsels toonden juist een significante dalende trend, namelijk het orgaanstelsel huid en buikwand (van 37,2 naar 27,3 per 10.000 geboren en;  $p < 0,001$ ), het ademhalingsstelsel (van 13,7 naar 10,4 per 10.000 geboren en;  $p = 0,004$ ), het spijsverteringsstelsel (van 40,9 naar 34,2 per 10.000 geboren en;  $p = 0,001$ ), en het skelet en spierstelsel (van 67,9 naar 57,9 per 10.000 geboren en;  $p < 0,001$ ), hetgeen respectievelijk overeenkwam met een afname van afwijkingen 27%, 24%, 16% en 15%. Het urogenitaalstelsel (afname 3%), het centraal zenuwstelsel en zintuigen (afname 10%) en het orgaanstelsel hart en bloedvaten (afname 10%) toonden geen significante dalende trends ( $p = 0,451$ ,  $p = 0,039$ , en  $p = 0,012$  respectievelijk). Zie figuur 3.2a-d. Ook hier werd vanwege meerdere toetsen een lager afkappunt voor statistische significantie aangehouden.



Figuur 3.2a: Trends in prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel.

$p$ -waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend: \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ .

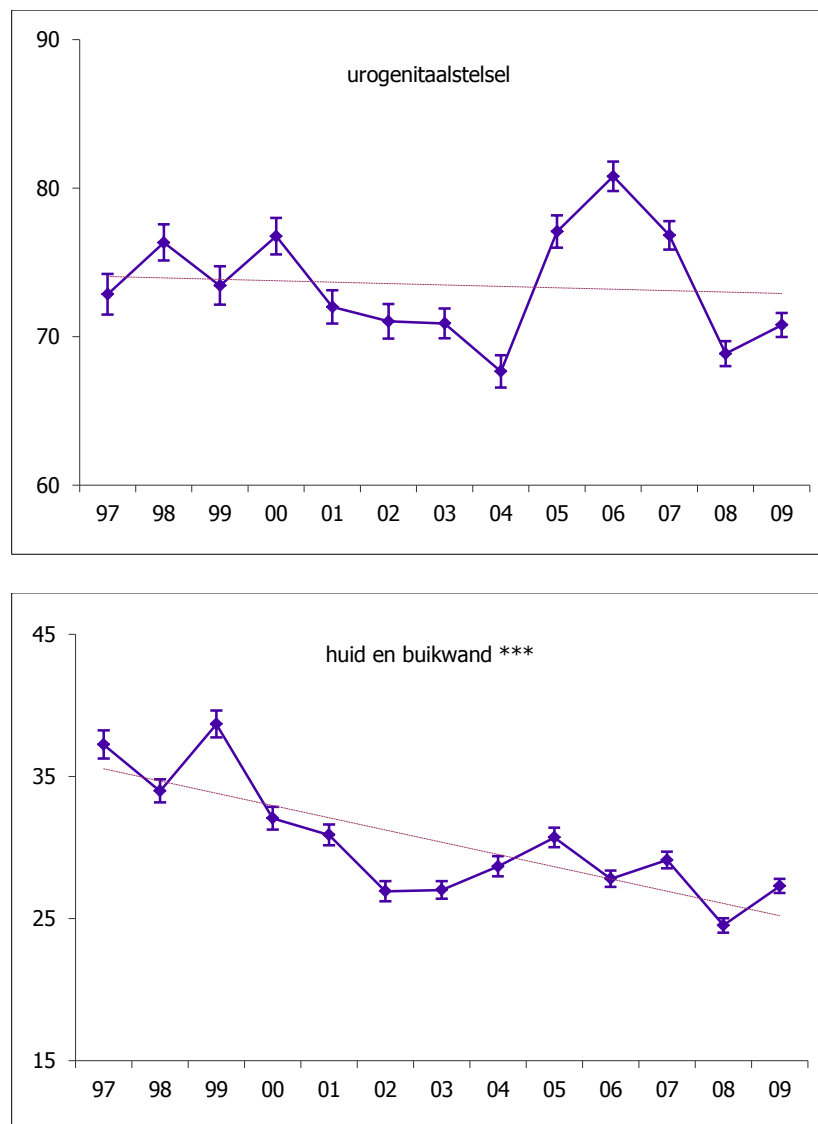
Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.



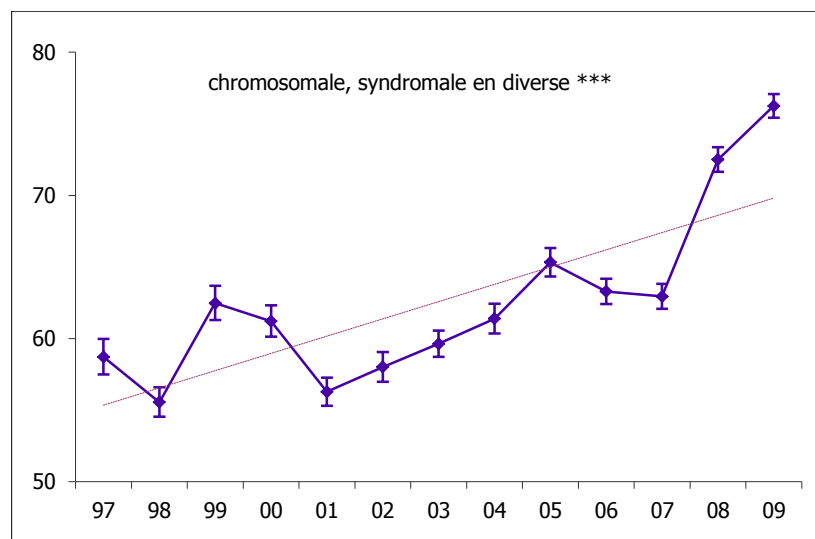
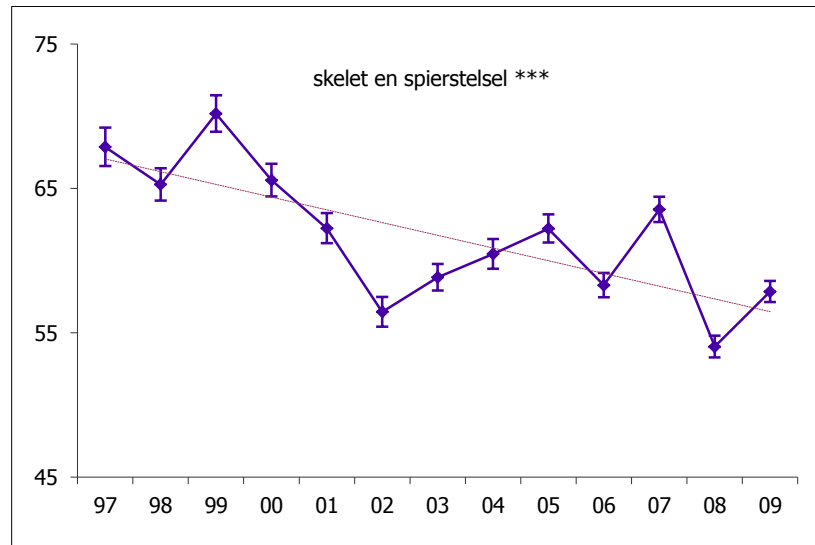
Figuur 3.2b: Trends in prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen per orgaanstelsel.

$p$ -waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend: \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ .

Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.



Figuur 3.2c: Trends in prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel.  
 $p$ -waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend: \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ .  
 Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.



Figuur 3.2d: Trends in prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen per orgaanstelsel.

$p$ -waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend: \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ .

Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

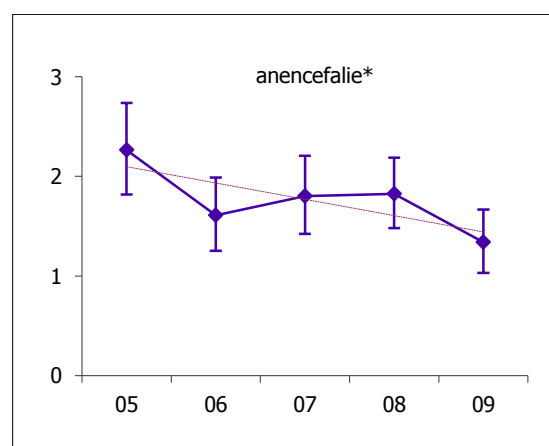
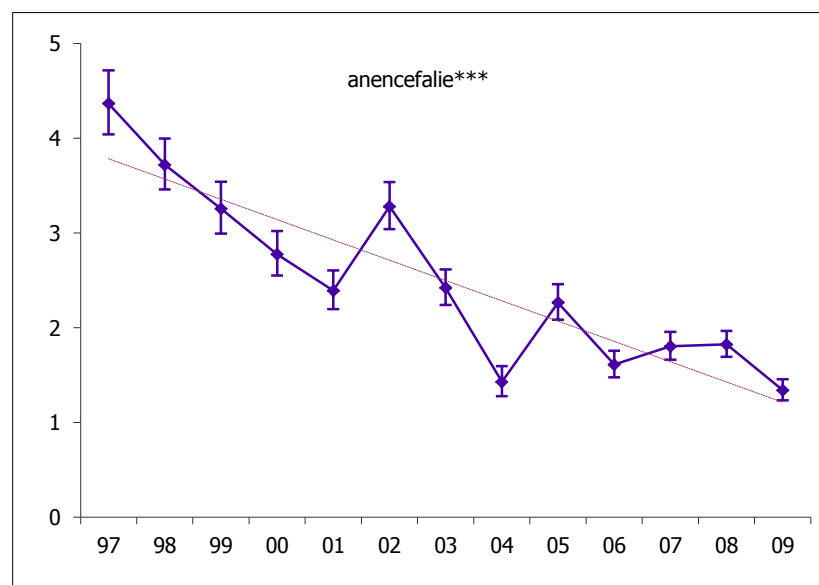
### 3.3 Prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel

Tabellen 3.2a-h tonen de landelijke prevalentie van (specifieke) aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen binnen een orgaanstelsel voor de periode 1997-2009. De prevalenties zijn ook grafisch weergegeven, inclusief de betrouwbaarheidsintervallen en de trendlijnen.

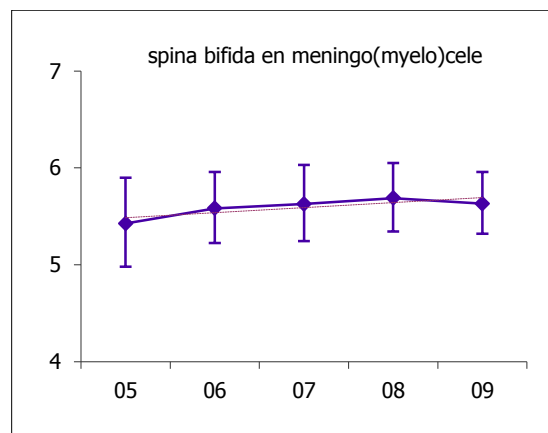
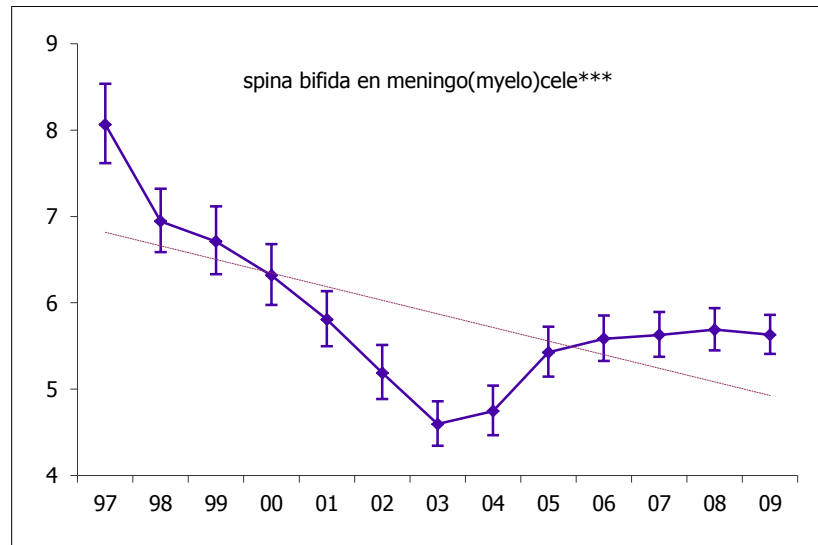
#### *Aangeboren afwijkingen van het centraal zenuwstelsel en zintuigen*

De prevalentie van microcefalie lag in 2009 (3,8 per 10.000) hoger dan in de twee voorgaande jaren (3,2 in 2007 en 2,6 in 2008), terwijl de prevalentie van anencefalie (1,3 per 10.000) juist lager lag dan in 2007 en 2008 (1,8). Zie Tabel 3.2.a.

Gedurende de periode 1997-2009 was voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen geen significante trend waarneembaar in de prevalentie van aangeboren afwijkingen. Binnen dit orgaanstelsel waren voor de neuraalbuisdefecten anencefalie en spina bifida wel significant dalende trends waarneembaar (zie Figuur 3.3a-c). Hierbij dient opgemerkt te worden dat de prevalentie van beide afwijkingen in de laatste registratiejaren redelijk stabiel was: anencefalie (1,3-1,6 per 10.000; Figuur 3.3a) en spina bifida (5,6-5,7 per 10.000; Figuur 3.3b). De prevalentie van spina bifida toont zelfs een stijgende trend over de periode 2005-2009. Zie figuur 3.3a-c. Ook de prevalentie van de totale groep neuraalbuisdefecten (anencefalie, spina bifida en encefalocèle) toont een significante dalende trend over de registratiejaren heen: van 13,2 per 10.000 geboren in 1997 naar 7,7 per 10.000 in 2009 ( $p < 0,001$ ). De overige specifieke aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel tonen geen significante trends in prevalentie.

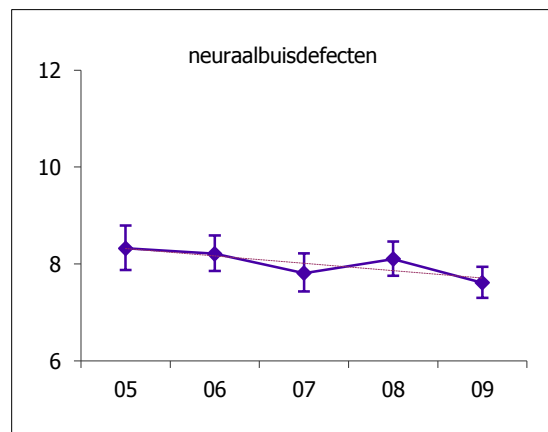
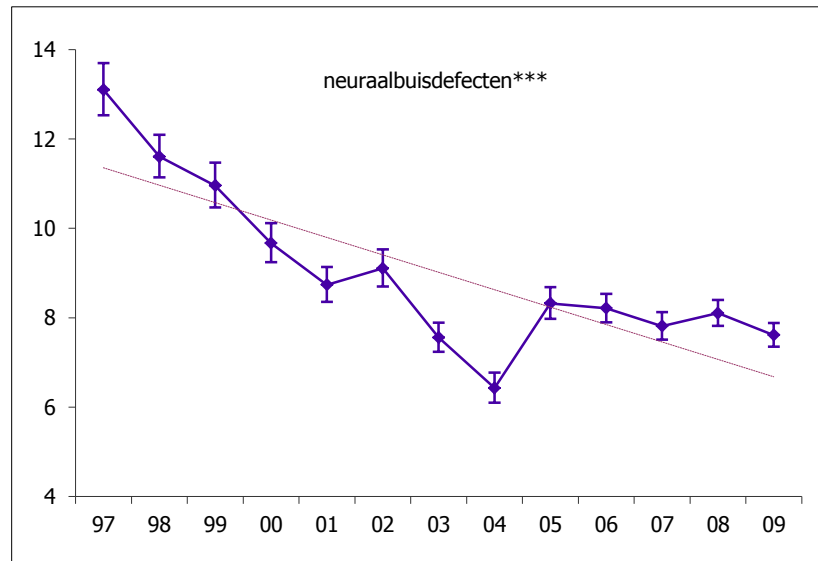


Figuur 3.3a: Significante trends in prevalentie van anencefalie per 10.000 geboren. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.



Figuur 3.3b: Significante trends in prevalentie van spina bifida per 10.000 geboren. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.





Figuur 3.3c: Significante trends in prevalentie neuraalbuisdefecten per 10.000 geboren. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

#### *Aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel hart en bloedvaten*

Bij de interpretatie van prevalenties van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel is het van belang om rekening te houden met onderregistratie van specifieke hartafwijkingen. Aangeboren hartafwijkingen worden in de LVR geregistreerd onder één verzameldiagnose. Er is namelijk altijd nader onderzoek nodig voordat een specifieke diagnose gesteld kan worden. Daarnaast vinden opname en nader onderzoek na de geboorte vaak plaats bij kindercardiologen of bij cardiochirurgen die nog niet allemaal in de LNR registreren. Hierdoor wordt een deel van de hartafwijkingen niet in de eerste 28 dagen na de geboorte geconstateerd, maar op een later tijdstip. Deze hartafwijkingen worden daardoor relatief weinig in de LNR geregistreerd.

De prevalentie van afwijkingen binnen dit orgaanstelsel lag in 2009 circa 10% hoger dan in 2008, 55,2 versus 50,3 per 10.000 geboren. Zie Tabel 3.2b. De

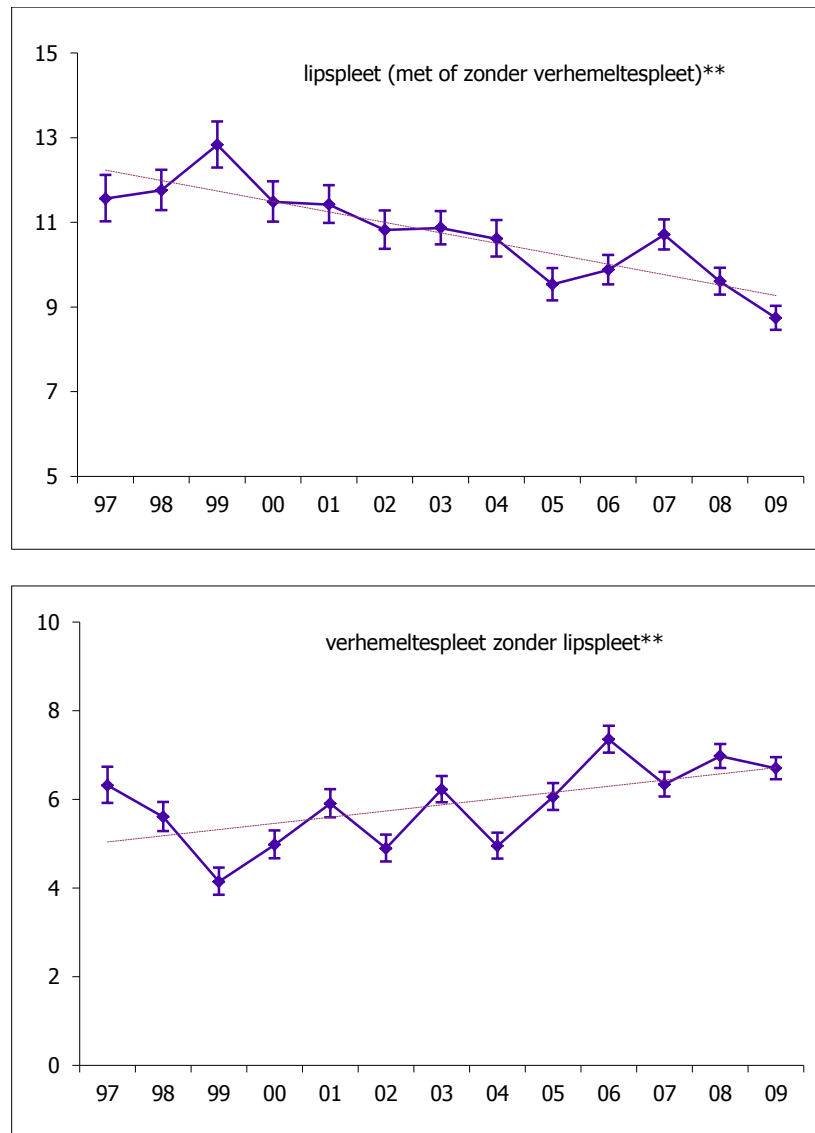
prevalentie van de meeste afwijkingen lag, vergeleken met de overige registratiejaren, iets hoger in 2009, met name van Tetralogie van Fallot.

Er werd geen significante trend waargenomen voor de prevalentie van afwijkingen aan het hart en bloedvaten over de periode 1997-2009 ( $p = 0,012$ ). Voor Tetralogie van Fallot is een licht stijgende trend waarneembaar (van 1,0 in 1997 naar 1,8 in 2009;  $p = 0,008$ ).

*Prevalentie van aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel*

De prevalentie van afwijkingen in spijsverteringsstelsel toonde geen significante toename in 2009 vergeleken met 2008. De prevalentie van alle specifieke afwijkingen ligt lager in 2009 in tegenstelling tot de restgroep overige aangeboren afwijkingen die een hogere prevalentie toont in 2009 (van 10,2 naar 11,3 per 10.000). Zie Tabel 3.2c. De daling in prevalentie van lipspleet met of zonder gehemeltpleet zet zich voort in 2009 (van 10,7 in 2007, naar 9,6 in 2008, naar 8,7 in 2009).

Over de periode 1997-2009 toont de prevalentie van lipspleet met of zonder gehemeltpleet een dalende trend ( $p < 0,010$ ) en van gehemeltpleet zonder lipspleet een stijgende trend ( $p = 0,001$ ). Zie figuur 3.4.



Figuur 3.4: Trends in prevalentie per 10.000 geboren van aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

#### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel*

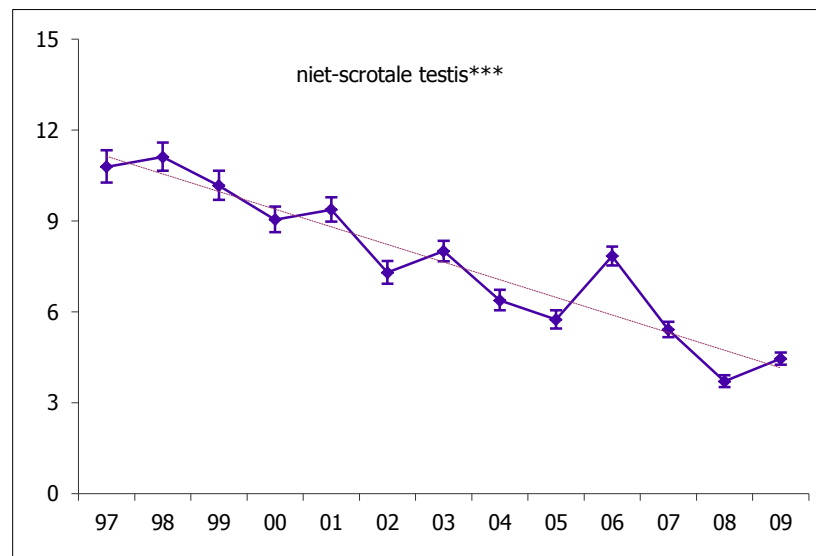
De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel lag in 2009 lager dan in 2008 (10,4 versus 11,4 per 10.000 geboren). Over de periode 1997-2009 was een significant dalende trend waarneembaar: van 13,7 naar 10,4 per 10.000 geboren ( $p = 0,004$ ). Zie Tabel 3.2d. Voor aangeboren afwijking van de trachea was een dalende trend waarneembaar: van 1,1 in 1997 naar 0,3 in 2009 ( $p = 0,013$ ).

#### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel*

De opvallende daling in prevalentie van niet-scrotale testis (van 7,8 in 2006, naar 5,4 in 2007, naar 3,7 in 2008) zette zich niet voort in 2009. Zie Tabel 3.2e. In dit jaar lag de prevalentie hoger dan in 2008, maar wel lager dan in 2007 (4,5 per 10.000

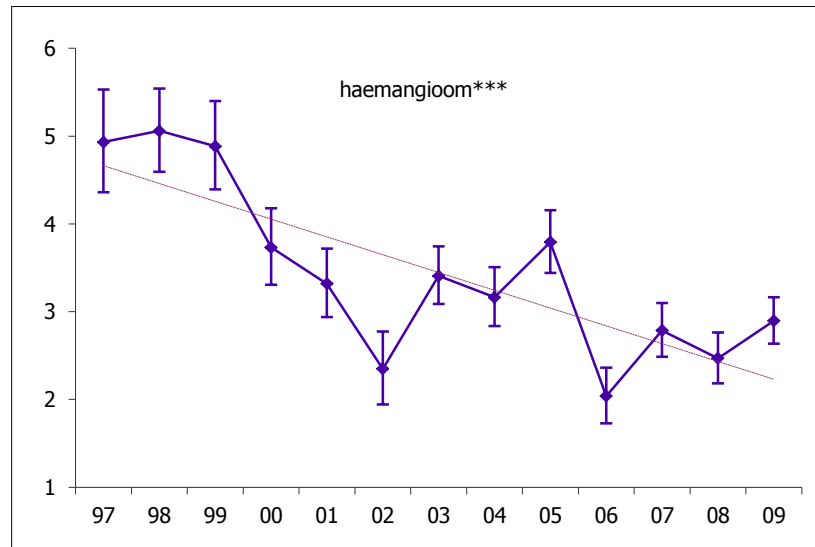
geborenen). De prevalentie van hypospadie en/of epispadie is afgenomen van 26,7 in 2007 naar 23,5 in 2008 en 23,9 in 2009 en lag daarmee weer in lijn met de jaren voor 2007.

Hoewel dit orgaanstelsel geen significante trend over de periode 1997-2009 toont, zijn voor een aantal afwijkingen binnen dit orgaanstelsel wel significante trends waarneembaar. Er is een stijgende trend in de prevalentie van obstructieve uropathie waarneembaar, van 3,2 in 1997 naar 4,0 in 2008 en 2009 ( $p < 0,001$ ). Dalende trends in prevalentie is waarneembaar voor niet-scrotale testis, van 10,8 in 1997 naar 4,5 in 2009 ( $p < 0,001$ ). Zie figuur 3.6. Ook voor nieragenesie is een significant dalende trend waarneembaar (van 2,3 naar 1,0 per 10.000;  $p < 0,001$ ).



Figuur 3.6: Trends in prevalentie per 10.000 geboren van aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

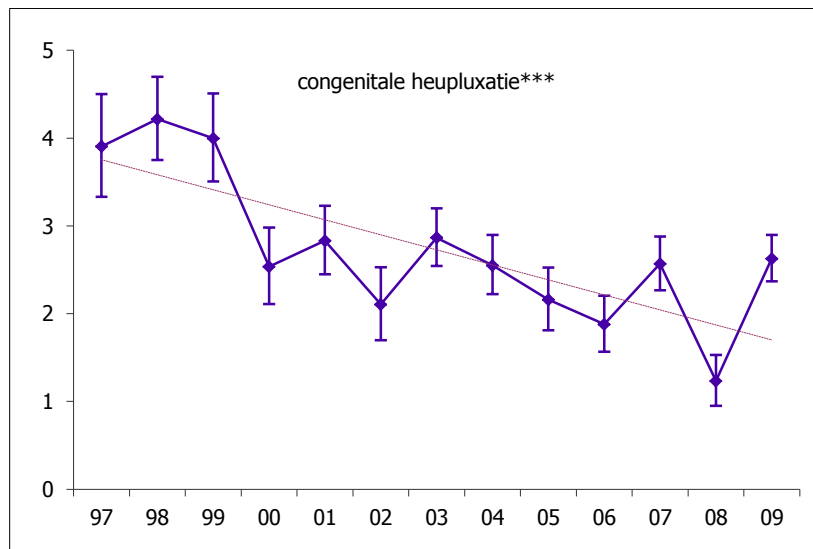
*Prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel huid en buikwand*  
 Bij de interpretatie van de prevalentie van hemangiomen dient rekening gehouden te worden met een onderregistratie. Het merendeel van de kleinere hemangiomen is namelijk pas enkele weken na de geboorte zichtbaar en wordt nergens geregistreerd. De prevalentie van hemangiomen lag in 2009 weliswaar lager, maar over de periode 1997-2009 was een significante dalende trend waarneembaar. Zie figuur 3.7. Binnen dit orgaanstelsel zetten ook de dalende trends voor hernia inguinalis (van 4,0 in 1997 naar 1,8 in 2009) en hernia umbilicalis (van 1,0 in 1997 naar 0,7 in 2009) zich voort in 2009. Voor de andere specifieke aangeboren afwijkingen zijn geen trends waarneembaar over de jaren heen. Zie Tabel 3.2f.



Figuur 3.7: Trends in prevalentie per 10.000 geboren van aangeboren afwijkingen binnen het orgaanstelsel huid en buikwand. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

#### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel*

Hoewel de prevalentie van afwijkingen binnen dit orgaanstelsel hoger ligt in 2009 dan in 2008 (57,9 versus 54,1 per 10.000 geboren), is over de periode 1997-2009 een significant dalende trend waarneembaar (van 67,9 in 1997 naar 57,9 in 2009;  $p < 0,001$ ). Binnen dit orgaanstelsel is een dalende trend waarneembaar in prevalentie van aangeboren heupluxatie, van 3,9 in 1997 naar 2,6 in 2009 ( $p < 0,001$ ). Zie figuur 3.8. Ook voor deze afwijking lag de prevalentie in 2009 hoger dan in 2008 (2,6 versus 1,2 per 10.000). Significante stijgende trends zijn waarneembaar voor de afwijkingen polydactylie en reductie deformiteit armen en/of benen. Zie Tabel 3.2.g. Hierbij dient wel rekening gehouden te worden met het feit dat de prevalentie van polydactylie over de jaren 2005-2009 sterk fluctueert. Voor de andere specifieke aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel zijn geen trends waarneembaar.

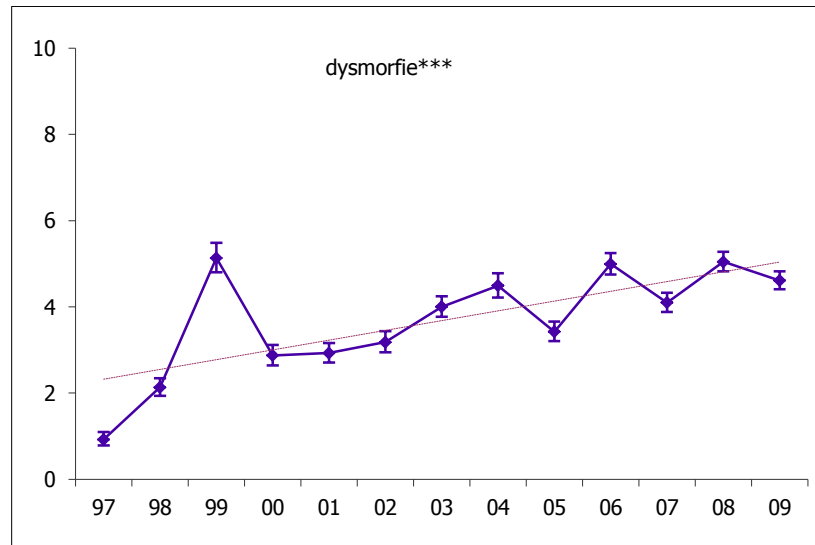


Figuur 3.9: Trends in prevalentie per 10.000 geboren van aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

#### *Prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen*

Voor dit orgaanstelsel is een significant stijgende trend waarneembaar over de periode 1997-2009 (van 58,7 in 1997 naar 76,3 in 2009 per 10.000 geboren;  $p < 0,001$ ). In het jaar 2009 lag de prevalentie van de meeste aangeboren afwijkingen in dit orgaanstelsel hoger dan in 2008. Hetzelfde geldt overigens voor de 2008 ten opzichte van 2007. Zie Tabel 3.2h. De opvallend hogere prevalentie van overige aangeboren afwijkingen in dit orgaanstelsel in 2008 (van 22,1 in 2007 naar 31,2 in 2008) is ook in 2009 waarneembaar (31,9 per 10.000 geboren). Het is aannemelijk dat deze toename samenhangt met een verandering van de LNR-registratie in de jaren 2008 en 2009.

Binnen dit orgaanstelsel is een stijgende trend in prevalentie waarneembaar voor dysmorphie waarneembaar van 0,9 naar 4,5 per 10.000 geboren ( $p < 0,001$ ). Zie figuur 3.9. Voor de andere aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel zijn geen significante trends in prevalentie waarneembaar.



Figuur 3.9: Trends in prevalentie van dysmorphie per 10.000 geboren. De  $p$ -waarde is gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend; \*  $p < 0,05$ ; \*\*  $p < 0,01$ ; \*\*\*  $p < 0,001$ . Rekening houdend met *multiple testing* wordt een  $p$ -waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

#### *Niet-gedefinieerde aangeboren afwijkingen in 2009*

In diverse orgaanstelsels was een duidelijke toename waarneembaar in de prevalentie van de restgroep *overige* aangeboren afwijkingen in 2008 ten opzichte van 2007. Deze toename kon mogelijk verklaard worden door de verandering in de LNR-registratie in het jaar 2008. De restgroep *niet nader omschreven* aangeboren afwijkingen was immers binnen de orgaanstelsels vervallen. Hierdoor werden deze restgroepen vanaf het jaar 2008 als *overige* aangeboren afwijkingen geregistreerd. Omdat de prevalenties voor deze restgroepen vanaf 2008 niet meer vergelijkbaar waren, werden geen trendtoetsen uitgevoerd en werden ook geen verschillen in prevalentie getoetst. In 2009 lag de prevalentie van overige afwijkingen van de zintuigen en overige afwijkingen aan het hart en bloedvaten hoger dan in 2008; de prevalenties van de andere restgroepen waren of vergelijkbaar of iets lager. De toename in 2008 in de restgroepen kon toegeschreven worden aan de verandering van de registratiewijze in 2008.

### 3.4 Samenvattende trends

Samenvattend kan gesteld worden dat vergeleken met het jaar 2008, er op orgaanstelselniveau geen toenames of afnames waarneembaar zijn in de prevalentie van aangeboren afwijkingen in 2009. De prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen die een significante toename in 2008 toonde ten opzichte van 2007, had mogelijk te maken met de veranderingen in de registratiewijze van de LNR. Ook voor de vier orgaanstelsels die een significante afname in 2008 ten opzichte van 2007 toonden, namelijk het orgaanstelsel hart en bloedvaten, het orgaanstelsel huid en buikwand, en het skelet en spierstelsel, verschilde de prevalentie in 2009 niet significant van de prevalentie in 2008. Voor de overige drie orgaanstelsels (het centraal zenuwstelsel en zintuigen, het spijsverteringsstelsel en het ademhalingsstelsel) waren evenals in 2008, in het jaar 2009 geen significante verschillen in prevalentie waarneembaar ten opzichte van het voorgaande jaar.

De lagere prevalentie van aangeboren afwijkingen in 2009 was in twee van de drie deelregistraties terug te zien. Het percentage geregistreerde geborenen met één of meerdere aangeboren afwijkingen in de deelregistraties LVR1 en LNR was vergelijkbaar in 2007 en 2008, namelijk 1,2% voor de LVR1 en 6,9% voor de LNR. Deze percentages waren lager in 2009, respectievelijk 1,1% en 5,9%. In tegenstelling tot deze twee deelregistraties lag het percentage geregistreerde geborenen met één of meerdere aangeboren afwijkingen in de LVR2 in de jaren 2008 en 2009 (2,1%) hoger dan in de jaren 2006 en 2007 (1,8%), zoals beschreven in bijlage A1.

De hogere prevalentie van afwijkingen voor de LVR2 was bijna in alle orgaanstelsels terug te vinden. Uitzonderingen vormden de afwijkingen van de huid en aan het hart en de bloedvaten. De hoogste toename in de LVR2 werd gezien voor chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen. Het percentage geregistreerde geborenen met een chromosomale of syndromale afwijking in de LVR2 ten opzichte van het totaal geregistreerde geborenen in de LVR2 nam toe van 36,2 per 10.000 in 2008 naar 54,5 per 10.000 in 2009. Deze toename zal samenhangen met een hogere prenatale detectie van deze groep afwijkingen door de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek en werd ook in de LVR1 (van 21,1 naar 22,4 per 10.000), LNR (van 49,8 naar 52,5 per 10.000) en het landelijk gekoppeld LVR/LNR-bestand terug gezien (van 65,5 naar 69,1 per 10.000).

Het aantal en het percentage geregistreerde geborenen in de LVR2 met een aangeboren afwijking in 2008 berustte deels op een rekenfout. Deze getallen zijn gecorrigeerd van 2.779 (2,3%) naar 2.550 (2,1%). Ook na deze correctie bleef het aantal en het percentage geregistreerde geborenen in de LVR2 met een aangeboren afwijking hoger dan in 2007 (2.182; 1,8%). In 2009 werden meer geborenen met een aangeboren afwijking geregistreerd in de LVR2, namelijk 2.649. Het betrof echter geen procentuele toename, die bleef vergelijkbaar met 2008 (2,1%). Concluderend kan gesteld worden dat vanaf het jaar 2008 het percentage geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in de LVR2 een reële toename toont en het is aannemelijk dat deze toename samenhangt met een verhoogde prenatale detectie van aangeboren afwijkingen door de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek.

De hogere waargenomen prevalentie voor de restgroep *overige* aangeboren afwijkingen binnen het orgaanstelsel chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen in jaar 2008 ten opzichte van 2007 (30,7 vs. 21,2 per 10.000 geborenen) stabiliseert zich in het jaar 2009 (30,7 per 10.000 geborenen). Ook hier is het aannemelijk dat deze hogere prevalentie te maken heeft met een toename van prenatale detectie van aangeboren afwijkingen, sinds de landelijke invoering op 1 januari 2007. Mogelijkheden om na te gaan welke specifieke afwijkingen in deze restgroep worden geregistreerd, zouden moeten worden geïnventariseerd.

Gedurende de periode 1997-2009 was voor drie orgaanstelsels geen significante trend waarneembaar, namelijk het urogenitaalstelsel, het centraal zenuwstelsel en zintuigen, en het orgaanstelsel hart en bloedvaten. Voor het urogenitaalstelsel was de trend over de periode 1997-2008 reeds niet significant. De prevalenties van het centraal zenuwstelsel en zintuigen en van afwijkingen aan het hart en bloedvaten bleken zich ook gestabiliseerd te hebben.



Voor de overige vijf orgaanstelsels werden significante trends waargenomen, waarbij alleen voor de chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen evenals in de voorgaande rapportages een stijgende trend waarneembaar was. Voor de overige vier orgaanstelsels zette de dalende trend zich voort, namelijk voor afwijkingen van het spijsverteringstelsel, het ademhalingsstelsel, het orgaanstelsel huid en buikwand en het skelet en spierstelsel.

Binnen de orgaanstelsels valt een aantal specifieke aangeboren afwijkingen op die de komende jaren nauwlettend gevolgd zullen worden, omdat deze afwijkingen nog steeds een stijgende trend tonen. Over de onderzoeksperiode 1997-2008 waren stijgende trends in prevalentie van dysmorphie, obstructieve uropathie, gastroschisis en gehemeltespleet zonder lipspleet. Deze stijgende trends zetten zich voort in het jaar 2009.

Daarnaast zijn er dalende trends in de prevalentie van diverse specifieke aangeboren afwijkingen in verschillende orgaanstelsels waarneembaar over de monitoringsjaren heen. Het betreft anencefalie, spina bifida, lipspletten met of zonder gehemeltespletten, aangeboren afwijkingen van de trachea, niet-scrotale testis, nieragenesie, hemangiomen, hernia umbilicalis, hernia inguinalis en congenitale heupluxatie.

Tenslotte dient opgemerkt te worden dat de prevalentie van anencefalie, spina bifida en de totale groep neuraalbuisdefecten hoger lag in de periode 2005-2009 dan in de periode 1997-2004. Desondanks is een dalende trend in de prevalentie van deze afwijkingen waarneembaar over de totale periode 1997-2009, echter ten gevolge van een daling over de periode 1997-2004. De prevalentie lijkt zich vanaf 2005 gestabiliseerd te hebben voor deze groep afwijkingen. Onderzocht zou moeten worden of deze stabilisatie samenhangt met het gebruik van foliumzuur. Met name is het van belang om te na te gaan of de hogere prevalentie in de periode 2005-2009 samenhangt met een afname in het gebruik van foliumzuur.

Tabel 3.2a: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het centraal zenuwstelsel en zintuigen per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA CZS en zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,1	0,1	0,5	0,2	0,2	0,0	0,7	0,5	0,4	0,5	0,9		
Anencefalie	4,4	3,7	3,3	2,8	2,4	3,3	2,4	1,4	2,3	1,6	1,8	1,8	1,3
Microcefalie	3,9	3,7	4,0	3,7	3,2	3,9	3,8	3,8	3,7	4,3	3,2	2,6	3,8
Spina bifida	8,1	6,9	6,7	6,3	5,8	5,2	4,6	4,7	5,4	5,6	5,6	5,7	5,6
Encefalocèle <sup>2</sup>	0,7	0,9	1,0	0,6	0,5	0,6	0,5	0,3	0,6	1,0	0,4	1,0	0,8
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	0,7	0,3	0,4	0,5	0,7	0,7	0,3	0,5	0,4	0,9	0,4	0,4	0,2
Hydrocefalie zonder NBD	4,0	3,8	4,8	3,3	3,4	3,0	2,0	4,0	3,8	3,4	4,8	2,9	2,5
NNO AA centraal zenuwstelsel <sup>1</sup>	0,4	0,3	1,2	0,6	1,2	1,1	0,8	1,2	1,4	0,7	0,8		
Overige AA CZS	8,8	8,3	8,8	7,9	7,9	6,5	7,3	6,5	7,6	9,1	9,0	11,2	10,9
Microfthalmie <sup>2,4</sup>	0,0	0,1	0,2	0,6	0,2	0,2	0,3	0,3	0,2	0,6	0,2	0,2	0,2
Overige AA ogen <sup>2</sup>	2,7	1,8	2,4	2,5	1,7	1,5	2,0	2,4	1,6	1,9	1,9	0,8	2,0
AA oren <sup>2</sup>	7,5	7,0	7,4	5,6	5,7	6,1	8,1	7,3	7,7	7,1	7,6	7,6	7,9
NNO AA zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,1	0,0	0,1	0,5	0,4	0,2	0,2	0,5	0,5	0,3	0,4		
Overige AA zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,1	0,1	0,3	0,3	0,3	0,3	0,4	0,2	0,2	0,4	0,6	1,2	1,8
	41,4	37,2	41,3	35,6	33,7	32,7	33,5	33,7	35,8	37,4	37,6	35,4	37,2

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2b: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Ontbrekende navelstrengarterie	20,1	18,5	17,1	18,8	16,5	16,7	15,6	15,4	18,0	19,4	19,2	17,0	16,6
Transpositie grote vaten <sup>1</sup>	1,1	0,8	1,5	1,0	1,4	1,2	1,7	1,2	1,4	1,0	1,3	0,8	1,2
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	1,0	0,6	1,5	1,2	1,0	1,5	1,4	1,0	1,3	1,2	1,5	1,3	1,8
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	7,9	6,3	7,1	6,1	5,3	6,8	7,6	9,5	9,6	8,6	7,3	6,8	7,3
Hypoplastisch linkerhartsyndroom <sup>1</sup>	0,7	0,6	0,7	1,1	0,8	1,0	1,0	1,3	0,9	1,1	0,5	0,6	0,9
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	0,7	0,4	0,5	0,8	0,8	0,9	0,9	0,9	0,9	0,6	0,5	0,5	1,0
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	0,2	0,1	0,0	0,0	0,2	0,0	0,1	0,3	0,1	0,1	0,3	0,2	0,1
Gecomplieeerde hartafwijking	3,4	4,1	3,6	5,3	4,7	4,0	5,0	5,1	5,3	4,7	4,2	3,8	3,3
NNO AA hart en bloedvaten	7,2	8,2	7,2	6,8	6,1	5,6	5,8	6,6	7,6	9,3	7,6	7,1	8,0
Overige AA hart en bloedvaten	19,1	17,6	17,1	17,8	14,9	15,9	16,7	14,0	11,1	15,0	15,4	12,2	15,1
	61,4	57,3	56,3	58,8	51,8	53,7	55,7	55,1	56,3	61,1	57,9	50,3	55,2

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2c: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Lipspleet +/- gehemeldespleet	11,6	11,8	12,8	11,5	11,4	10,8	10,9	10,6	9,5	9,9	10,7	9,6	8,7
Gehemeldespleet zonder lipspleet	6,3	5,6	4,1	5,0	5,9	4,9	6,2	4,9	6,1	7,4	6,3	7,0	6,7
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	3,1	2,8	2,7	2,1	2,6	2,4	2,3	2,4	2,9	2,7	2,2	2,3	1,9
Darm/anus atresie	5,4	4,5	4,6	4,7	4,7	4,9	3,8	3,4	3,9	4,3	4,0	4,3	4,2
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	0,3	0,5	0,8	0,9	0,3	0,6	0,4	0,4	0,5	0,5	0,9	0,8	0,4
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	1,3	0,8	0,8	0,9	0,9	0,9	0,8	0,8	1,2	0,6	0,8	1,2	0,9
NNO AA spijsverteringsstelsel <sup>1,5</sup>	0,1	0,1	0,5	0,3	0,3	0,0	0,3	0,3	0,3	0,3	0,4		
Overige AA spijsverteringsstelsel	12,8	11,2	11,5	10,5	9,7	10,4	8,9	8,5	8,3	10,1	10,2	10,2	11,3
	40,9	37,3	37,9	35,8	35,8	35,0	33,6	31,4	32,7	35,9	35,6	35,4	34,2

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2d: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Choanaal atresie <sup>2</sup>	0,7	0,7	1,2	0,3	1,0	0,6	1,1	0,6	1,1	0,8	0,8	0,9	0,7
AA trachea <sup>1</sup>	1,1	0,5	1,0	0,9	0,5	0,3	0,5	0,4	0,6	0,4	0,5	0,5	0,3
Longhypoplasie <sup>1</sup>	2,4	2,7	2,3	2,0	1,7	1,9	1,7	1,8	2,2	1,5	2,2	1,5	1,2
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	0,0	0,1	0,0	0,1	0,1	0,0	0,0	0,0	0,1	0,1	0,1	0,0	0,0
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	0,5	0,4	0,5	0,5	0,3	0,4	0,2	0,5	0,6	0,4	0,3	0,3	0,6
Hernia diafragmatica	2,9	2,5	2,5	2,4	2,6	2,0	2,7	2,6	2,4	2,6	2,0	2,7	2,9
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	0,3	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1	0,2	0,0	0,0	0,2	0,1	0,1
NNO AA ademhalingsstelsel <sup>1,5</sup>	0,1	0,1	0,2	0,2	0,0	0,0	0,2	0,2	0,1	0,2	0,2		
Overige AA ademhalingsstelsel	5,8	6,0	5,9	5,0	4,5	4,7	4,1	4,1	3,8	4,1	5,2	5,1	4,6
	13,7	13,0	13,8	11,6	10,9	10,0	10,6	10,2	10,8	9,9	11,4	11,1	10,4

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2e: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Hypospadië en/of epispadië	20,5	24,0	23,8	24,7	21,9	23,0	22,9	22,4	24,3	24,6	26,7	23,5	23,9
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	10,8	11,1	10,2	9,0	9,4	7,3	8,0	6,4	5,7	7,8	5,4	3,7	4,5
Exstrophie vesicae <sup>1</sup>	0,1	0,1	0,2	0,0	0,3	0,1	0,5	0,1	0,3	0,1	0,3	0,1	0,4
Nieragenesie <sup>3</sup>	2,3	2,0	2,6	2,1	1,4	1,7	1,0	0,7	1,2	1,2	1,3	1,3	1,0
Cystenier <sup>1</sup>	2,2	1,4	0,6	1,4	1,1	1,4	1,2	1,1	2,2	2,7	1,3	1,4	1,3
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	3,2	2,6	2,7	2,9	4,0	5,1	4,8	4,5	5,8	5,4	5,5	4,0	4,0
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	0,3	0,2	0,8	0,3	0,4	0,4	0,8	0,5	0,7	0,8	0,8	0,4	0,6
AA urogenitaalstelsel <sup>1,5</sup>	0,9	0,5	1,5	1,6	0,8	0,9	0,8	0,7	0,7	1,0	2,1		
Overige AA urogenitaalstelsel	32,6	34,3	31,1	34,5	32,8	31,2	30,9	31,3	36,1	37,1	33,5	34,6	35,0
	72,8	76,3	73,4	76,8	72,0	71,1	70,9	67,7	77,1	80,8	76,8	69,0	70,8

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2f: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA huid en buikwand <sup>3</sup>	13,2	12,5	14,2	12,6	12,8	9,1	9,9	9,2	9,4	8,5	7,6	7,4	8,1
Haemangioom	4,9	5,1	4,9	3,7	3,3	2,3	3,4	3,2	3,8	2,0	2,8	2,5	2,9
Naevus pigmentosus <sup>4</sup>	4,4	4,6	3,8	3,9	4,3	3,0	3,1	3,5	4,2	4,5	4,9	2,8	3,5
NNO AA huid <sup>1,4,5</sup>	3,3	1,3	1,2	1,0	0,8	0,9	0,7	0,7	0,4	1,0	1,1	0,8	1,1
Overige AA huid <sup>2</sup>	4,7	4,9	7,7	5,7	4,6	6,4	5,1	5,2	7,5	7,4	8,0	6,3	7,7
Gastroschisis <sup>1</sup>	0,2	0,3	0,4	0,2	0,7	0,3	0,4	0,7	0,8	0,7	0,4	0,8	0,4
Omfalocèle <sup>1</sup>	0,9	0,7	1,1	0,5	0,8	0,9	0,8	1,3	1,0	1,3	0,6	0,9	0,7
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	1,0	1,0	1,4	1,4	1,3	0,4	0,5	1,3	0,8	0,3	0,6	0,8	0,7
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	4,0	3,0	3,4	2,7	1,8	3,0	2,5	3,2	2,3	1,9	2,5	2,4	1,8
NNO AA buik <sup>1,4,5</sup>	0,0	0,0	0,0	0,1	0,0	0,0	0,0	0,1	0,0	0,0	0,1		
Overige AA buikwand <sup>1</sup>	0,6	0,4	0,5	0,2	0,4	0,5	0,6	0,3	0,6	0,2	0,5	0,1	0,0
	37,2	34,0	38,7	32,1	30,9	26,8	27,0	28,7	30,7	27,8	29,1	24,8	27,3

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

Tabel 3.2g: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel per 10.000 geborenen.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Polydactylie	10,6	10,2	11,7	11,3	10,4	9,5	9,1	10,3	12,6	9,9	12,6	9,6	12,0
Syndactylie	7,6	7,9	7,7	7,0	5,3	6,6	6,6	7,0	7,2	6,4	7,4	6,4	7,1
Reductiedeformiteit armen of benen <sup>2</sup>	0,5	1,1	1,7	1,9	1,3	0,9	1,6	1,8	1,7	0,7	1,7	1,0	1,5
Heupluxatie	3,9	4,2	4,0	2,5	2,8	2,1	2,9	2,6	2,2	1,9	2,6	1,2	2,6
Pes equinovarus zonder NBD	16,6	15,6	16,1	14,5	14,9	13,0	14,7	14,2	13,5	16,3	14,6	16,0	14,5
Overige AA skelet en spierstelsel	27,9	25,9	27,6	26,9	26,3	23,4	22,9	23,1	24,0	22,0	22,9	19,9	20,2
AA skelet en spierstelsel <sup>1</sup>	0,8	0,4	1,3	1,4	1,1	0,9	1,1	1,5	1,0	1,1	1,7		
	67,9	65,3	70,2	65,6	62,2	56,5	58,8	60,5	62,2	58,3	63,5	54,1	57,9

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.



Tabel 3.2h: Prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Downsyndroom (trisomie 21)	14,6	13,5	13,3	15,2	13,8	15,5	14,0	14,5	16,2	15,0	14,9	15,6	16,7
Overige chromosomale AA <sup>2</sup>	8,1	7,3	5,9	6,8	7,6	5,2	7,0	6,2	7,5	7,7	7,4	8,5	9,7
Dysmorphie <sup>1,4</sup>	0,9	2,1	5,1	2,9	2,9	3,2	4,0	4,5	3,4	5,0	4,1	5,0	4,6
Situs inversus <sup>2</sup>	0,5	0,4	0,1	0,5	0,5	0,3	0,4	0,6	0,6	0,2	0,9	0,3	0,8
Multiple (niet eerder genoemde) AA	10,7	9,4	10,1	11,3	10,5	9,3	9,5	10,7	10,5	11,2	8,7	9,1	9,7
Overige AA met anatomische afw <sup>1,4</sup>	5,5	2,7	1,0	2,5	2,4	1,8	1,5	1,9	2,3	1,2	2,2		
Hypothyreoïdie <sup>2</sup>	1,1	0,9	0,9	1,1	0,5	1,2	1,3	1,0	1,3	0,7	0,5	0,8	0,9
Overige endocriene afwijking <sup>1,4</sup>	0,1	0,4	0,7	0,7	0,4	0,6	0,3	0,4	0,9	0,6	0,7	0,2	0,4
Inborn errors <sup>1,4</sup>	0,7	0,8	1,5	0,8	1,0	0,7	1,5	1,2	1,1	0,8	0,9	1,6	1,4
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	0,1	0,0	0,1	0,2	0,4	0,3	0,0	0,2	0,3	0,2	0,1	0,2	0,3
Overige AA	16,5	17,8	23,0	18,8	15,5	19,6	19,9	19,6	21,1	20,2	22,1	31,2	31,9
NNO chromosomale/syndromale AA <sup>1</sup>	0,0	0,1	0,6	0,4	0,7	0,3	0,1	0,6	0,2	0,4	0,4		
	58,7	55,6	62,5	61,2	56,3	58,1	59,6	61,4	65,3	63,3	62,9	72,5	76,3

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt in de LNR vanaf 1997 geregistreerd; <sup>5</sup> Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd. *P*-waarde gebaseerd op de  $\chi^2$ -toets voor trend. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Rekening houdend met *multiple testing* wordt een *p*-waarde kleiner dan 0,01 als significant beschouwd.

## A Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in de perinatale deelregistraties (LVR1, LVR2 en LNR)

### **A1. Inventarisatie van de afzonderlijke deelregistraties**

Tabel A1 toont het totale aantal pasgeborenen, gebaseerd op het geëxtrapoleerde landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand, het totale aantal geregistreerde geborenen per perinatale deelregistratie en het totale aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking per perinatale deelregistratie gedurende de jaren 1997-2009. Binnen de afzonderlijke registraties zijn de mogelijke dubbele registraties per kind verwijderd. Een kind kan nog wel in meer dan één registratie voorkomen. Deze dubbele registraties worden eruit gehaald wanneer de drie perinatale deelregistraties worden samengevoegd tot één landelijk LVR/LNR-bestand, zoals beschreven in hoofdstuk twee van dit rapport.

Tabel A1. Het aantal geregistreerde geborenen en het aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in de drie perinatale deelregistraties.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
Aantal pasgeborenen <sup>1</sup>	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
LVR1													
	139 910	151 792	152 672	154 190	155 070	160 912	168 178	159 779	162 924	166 950	166 430	174 497	179 609
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	71,9	75,3	75,3	73,8	75,7	78,8	83,1	81,5	85,8	89,6	90,9	93,7	96,3
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	2,1	2,1	2,1	2,1	1,9	1,6	1,4	1,3	1,3	1,2	1,2	1,2	1,1
LVR2													
	110 200	117 340	115 080	124 603	124 967	122 783	125 069	121 327	118 441	119 501	118 781	122 863	126 068
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	56,6	58,2	56,8	59,6	61,0	60,1	61,8	61,9	62,4	64,1	64,9	65,9	67,6
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	1,7	1,6	1,6	1,4	1,2	1,1	1,1	1,3	1,6	1,8	1,8	2,1*	2,1
LNR													
	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	11,1	10,9	12,7	14,4	13,7	14,7	16,3	15,9	17,9	17,3	17,4	15,0	14,9
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	8,7	8,2	7,8	7,3	7,5	7,5	6,8	7,0	6,9	6,7	6,9	6,9	5,9

<sup>1</sup> Het aantal pasgeborenen uit het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie voor niet-deelnemende zorgverleners.

<sup>2</sup> Het aantal geregistreerde geborenen en het percentage van het totale aantal pasgeborenen.

<sup>3</sup> Het aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking en het percentage van het totale aantal geregistreerde geborenen.

\* Het aantal en het percentage geregistreerde geborenen in de LVR2 zijn voor het jaar 2008 gewijzigd vergeleken met de rapportage 1997-2008 (Mohangoo AD, van der Pal - de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden. TNO-rapport 2010. KvL/P&Z 2010.090)

## A2. Aangeboren afwijkingen in de LVR1

In de LVR1 registreren verloskundigen zwangerschappen vanaf 16 weken zwangerschap. Indien er een vermoeden bestaat op complicaties gedurende de zwangerschap of bevalling, wordt een zwangere over het algemeen van de eerste naar de tweede lijn verwezen. Hierdoor vinden er in de eerste lijn in principe alleen ongecompliceerde, "laagrisico"-bevallingen plaats. Het is daarom te verwachten dat vooral aangeboren afwijkingen die tijdens de zwangerschap niet tot complicaties leiden, bijvoorbeeld een lipspleet, in de LVR1 zullen worden geregistreerd. Aangeboren afwijkingen die tijdens de zwangerschap tot complicaties leiden, zullen relatief weinig in de LVR1 worden geregistreerd, doordat deze vrouwen veelal verwezen worden naar de tweede lijn en daar in de LVR2 worden geregistreerd. Enkel in de gevallen waarin de verloskundige alsnog het kraambed begeleidt zou de afwijking ook door de verloskundige in de LVR1 opgenomen kunnen worden. Ook zullen aangeboren afwijkingen die zich pas in de eerste levensdagen presenteren relatief veel in de LVR1 geregistreerd worden, doordat de verloskundige bij deze geborenen het kraambed veelal wel begeleidt. Hierbij kan gedacht worden aan een aangeboren hartafwijking die pas symptomen geeft als de ductus Botalli zich begint te sluiten. Dergelijke aangeboren afwijkingen zullen in de LVR2 minder worden geregistreerd.

Het aantal in de LVR1 geregistreerde geborenen is toegenomen van 139.910 in 1997 tot 179.609 in 2009, met het hoogste percentage geregistreerde geborenen in het jaar 2009 (96,3%; zie tabel A1). Het betreft hier een procentuele stijging van bijna 72% van alle pasgeborenen in 1997 naar ruim 96% van alle pasgeborenen in 2009.

Het aantal geborenen dat in de LVR1 geregistreerd werd met een aangeboren afwijking varieerde over de jaren 1997-2001 rond de 3.000. Vanaf 2002 is een geleidelijke daling waarneembaar in het aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen, van circa 2.600 in 2002 naar circa 2.000 in de jaren 2006-2009 (zie tabel A1). Ook is gekeken naar het aantal in de LVR1 geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking als percentage van het aantal in de LVR1 geregistreerde geborenen. In de periode 1997-2000 was dit percentage 2,1%. Dit percentage is geleidelijk gedaald naar 1,2% in de jaren 2006-2008. In 2009 is dit percentage 1,1%.

Een verklaring voor deze daling kan zijn dat meer vrouwen de zwangerschapszorg in de eerste lijn beginnen. Tegelijkertijd is het aantal vrouwen dat tijdens de zwangerschap of bevalling wordt verwezen naar de tweede lijn toegenomen in de afgelopen jaren. Hierdoor wordt per saldo minder vaak eerstelijnszorg tijdens de bevalling gegeven en wordt een deel van deze vrouwen niet meer terug gezien door de verloskundige tijdens het kraambed. De verloskundige heeft daardoor minder informatie over geconstateerde aangeboren afwijkingen bij het kind. Dit zou kunnen leiden tot een daling in het aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking.

In tabel A2 zijn de aangeboren afwijkingen weergegeven die in de LVR1 geregistreerd zijn. Hierin is te zien dat naast het aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking ook het aantal geregistreerde geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen gedaald is van 0,25% in 1997 naar 0,06% in 2009.

Tabel A2. Aangeboren afwijkingen in de LVR1 gedurende de jaren 1997-2009.

		LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
Registratiejaar		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	139 910	151 792	152 672	154 190	155 070	160 912	168 178	159 779	162 924	166 950	166 430	174 497	179 609
	Aantal geboren met een aangeboren afwijking	2 991	2 951	3 196	3 182	2 957	2 601	2 423	2 139	2 131	2 074	1 968	2 027	2 000
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	353	382	395	310	252	237	206	156	144	128	122	118	109
10	Spina bifida	81	74	90	77	66	58	40	32	40	40	45	34	31
11	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	60	72	74	72	57	41	45	34	38	21	28	32	30
12	Anencefalie	64	50	53	40	33	42	27	16	20	16	14	10	13
13	Microcefalie	28	28	23	33	30	17	8	9	10	10	7	11	7
14	Hydrocefalie	55	66	64	49	43	38	23	32	33	20	21	22	14
	Aantal aangeboren afwijkingen	288	290	304	271	229	196	143	123	141	107	115	109	95
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	248	248	262	235	189	174	130	112	125	99	102	96	91
15	Ontbrekende navelstrengarterie	186	174	169	191	160	155	146	111	130	140	123	129	128
16	Vitium cordis	75	102	77	86	68	65	77	63	65	59	44	37	52
17	Andere aangeboren afwijking hart en vaatstelsel	215	233	236	222	187	153	151	109	112	114	125	118	120
	Aantal aangeboren afwijkingen	476	509	482	499	415	373	374	283	307	313	292	284	300
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	469	498	471	487	408	367	368	282	299	308	284	281	294
22	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	130	135	162	140	68	60	63	50	65	63	70	51	56
21	Verhemeltespleet zonder lipspleet	69	66	57	54	126	102	96	90	45	49	34	44	51
23	Anus atresie	29	36	38	40	24	30	22	22	24	20	21	25	25
24	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	147	115	135	134	119	108	95	74	69	83	77	80	82
	Aantal aangeboren afwijkingen	375	352	392	368	337	300	276	236	203	215	202	200	214
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	369	350	385	362	330	297	273	236	202	212	201	198	213
20	Hernia diafragmatica	16	29	24	21	27	16	24	17	15	12	18	18	25
30	Aangeboren afwijking luchtwegen	116	141	108	117	86	85	53	34	32	32	50	40	43
	Aantal aangeboren afwijkingen	132	170	132	138	113	101	77	51	47	44	68	58	68
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	131	167	130	138	113	100	76	50	47	43	68	58	67

		LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
Registratiejaar		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geborenen	139 910	151 792	152 672	154 190	155 070	160 912	168 178	159 779	162 924	166 950	166 430	174 497	179 609
34	Niet-scrotale testis	122	138	128	123	145	99	116	74	71	108	52	46	50
35	Hypospadie	191	231	209	235	237	201	180	172	186	185	195	193	171
36	Nieragenesie	37	35	46	35	28	24	18	12	15	19	25	24	18
37	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	364	402	378	445	397	373	319	269	284	294	258	249	245
	Aantal aangeboren afwijkingen	714	806	761	838	807	697	633	527	556	605	530	512	484
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	684	782	737	818	791	679	620	520	544	597	525	508	477
41	Haemangioma cavernosum	37	44	46	32	53	31	28	26	27	12	14	6	11
40	Naevus pigmentosus	48	62	46	40	39	29	32	15	22	38	25	15	27
42	Andere aangeboren afwijking huid en buikwand	237	247	273	237	216	178	175	167	163	150	126	140	155
	Aantal aangeboren afwijkingen	322	353	365	309	308	238	235	208	212	200	165	161	193
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	321	350	362	306	304	237	234	206	212	199	165	161	192
46	Polydactylie	103	114	124	133	107	95	89	96	108	74	94	69	87
45	Syndactylie	60	60	71	70	46	65	49	56	48	41	47	33	42
47	Klompvoet	130	165	159	139	146	123	133	132	99	118	102	117	110
48	Heupluxatie	31	51	37	26	23	21	18	19	13	13	21	12	20
50	Andere aangeboren afwijking bewegingsstelsel	211	240	231	218	238	188	180	164	167	124	115	98	95
	Aantal aangeboren afwijkingen	535	630	622	568	560	492	469	467	435	370	379	329	354
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	518	611	596	574	549	482	461	453	425	367	372	324	345
55	Downsyndroom	185	177	178	197	176	198	154	164	164	135	141	137	181
56	Multipele aangeboren afwijkingen	125	119	137	143	125	98	94	93	69	82	69	79	85
57	Overige aangeboren afwijkingen	197	199	199	200	181	176	190	162	156	143	135	158	143
	Aantal aangeboren afwijkingen	507	495	514	540	482	472	438	419	389	360	345	374	409
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	494	490	510	528	475	462	433	407	386	354	340	369	403

NB. Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben.

### A3. Aangeboren afwijkingen in de LVR2

In de LVR2 worden door gynaecologen gegevens over zwangerschap en bevalling geregistreerd vanaf 16 weken zwangerschap. In tabel A1 is te zien dat het aantal geregistreerde geborenen in de LVR2 is toegenomen in het jaar 2009. Het aantal in de LVR2 geregistreerde geborenen als percentage van het aantal pasgeborenen is nog steeds stijgend, van circa 57% in 1997 naar circa 68% in 2009. Deze stijging kan deels verklaard worden door een hoger deelnamepercentage aan de LVR2. Het deelnamepercentage van de perifere gynaecologenpraktijken is namelijk gestegen van circa 90% in 1997 naar circa 98% in 2009.

Het percentage geborenen dat in de LVR2 geregistreerd werd met een aangeboren afwijking is geleidelijk gedaald van 1,7% in 1997 naar 1,1% in 2002-2003 en vervolgens geleidelijk gestegen naar 2,1% in 2008-2009 (tabel A1). Deze stijging kan worden toegeschreven aan de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek en dus op een toename van prenataal vastgestelde aangeboren afwijkingen.

In tabel A3 zijn de aantallen aangeboren afwijkingen weergegeven die in de LVR1 geregistreerd zijn. Hierbij dient opgemerkt te worden dat drie ziekenhuizen (extreem) hoge aantallen overige aangeboren afwijkingen registreerden in 2009, namelijk 317, 281 en 108. Deze aantallen berusten hoogstwaarschijnlijk op een invoerfout. In de voorgaande jaren registreerden deze ziekenhuizen nul gevallen of hooguit 1 geval van deze restgroep. Ook in vergelijking met andere ziekenhuizen waren deze aantallen zeer onwaarschijnlijk en werden derhalve buiten beschouwing gelaten. Deze observatie is wederom bij de Stichting PRN gemeld.

Vergeleken met 2008 is de frequentie van de meeste in de LVR2 geregistreerde aangeboren afwijkingen gelijk gebleven in 2009. De frequentie van afwijkingen van het centraal zenuwstelsel ligt lager (22,6 vs. 26,5 per 10.000). Net als in het voorliggende jaar is de frequentie van syndromale (6,7 vs. 5,0 per 10.000) en overige aangeboren afwijkingen (30,4 vs. 28,2 per 10.000) hoger; de frequentie van chromosomale afwijkingen ligt daarentegen iets lager (20,7 vs. 21,5 per 10.000).

Tabel A3. Aangeboren afwijkingen (AA) in de LVR2 gedurende de jaren 1997-2009.

		LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
Registratiejaar		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	110 200	117 340	115 080	124 603	124 967	122 783	125 069	121 327	118 441	119 501	118 781	122 863	126 068
	Aantal geboren met een aangeboren afwijking	1 860	1 891	1 849	1 694	1 488	1 372	1 400	1 540	1 881	2 206	2 182	2 779‡*	2 649
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	338	307	248	270	205	212	207	193	189	192	171	--	180
1	Anencefalie	45	50	40	36	24	35	34	25	34	20	27	32	23
2	Microcefalie	21	17	17	14	15	15	18	17	12	13	15	18	18
3	Spina bifida occulta	14	13	12	16	16	10	6	9	13	31	21	22	20
4	Spina bifida aperta	58	48	56	47	42	33	30	38	36	31	41	55	57
5	Hydrocefalie	62	62	79	44	51	48	36	55	58	67	85	55‡	38
6	Meningo(myelo)cèle	9	12	5	11	9	12	13	9	14	14	8	10	7
7	Encefalocèle	9	17	17	9	8	10	6	5	9	17	7	19	14
9	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	65	49	52	48	54	39	49	39	40	70	78	115	108
	Aantal aangeboren afwijkingen	283	268	278	225	219	202	192	197	216	263	282	326‡	285
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	240	223	237	193	187	177	168	176	192	236	260	--	269
10	Microfthalmie	0	1	1	2	4	1	3	1	1	2	1	0	3
11	Andere aangeboren afwijking ogen	23	13	17	20	18	8	10	17	6	4	11	6	14
12	Aangeboren afwijking oren	70	80	81	54	74	36	54	28	57	62	55	75	83
	Aantal aangeboren afwijkingen	93	94	99	76	96	45	67	46	64	68	67	81	100
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	90	93	96	72	92	45	64	45	64	67	65	81	99
20	Vitium cordis	94	112	90	110	93	84	99	125	155	159	162	152	186
21	Ontbrekende navelstrengarterie	116	116	96	101	79	78	73	86	106	123	122	112	102
29	Andere aangeboren vaat anomalies	43	40	37	38	26	31	38	38	24	26	23	30	34
	Aantal aangeboren afwijkingen	253	268	223	249	198	193	210	249	285	308	307	294	322
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	247	262	216	240	193	189	206	241	284	306	302	293	318
41	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	85	108	88	95	48	46	45	56	67	80	79	85	86
40	Verhemeltespleet zonder lipspleet	61	66	42	57	82	74	68	89	72	91	94	99	100



		LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
Registratiejaar		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	110 200	117 340	115 080	124 603	124 967	122 783	125 069	121 327	118 441	119 501	118 781	122 863	126 068
42	Oesofagotracheale fistel	15	5	5	3	4	2	4	1	3	4	6	5	2
43	Oesofagus atresie	29	26	15	15	21	24	14	22	23	28	12	18	20
44	Overige darmatresie inclusief anusatresie	38	27	32	36	31	24	19	19	18	25	24	24	30
49	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	78	74	73	69	57	66	66	53	55	87	78	90	90
	Aantal aangeboren afwijkingen	306	306	255	275	243	236	216	240	238	315	293	321	328
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	287	299	251	268	239	227	212	236	234	310	289	318	327
30	Choanaal atresie	4	3	5	3	3	5	3	3	9	5	5	7	4
31	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	31	14	26	18	20	17	15	22	20	18	29	34	24
45	Hernia diafragmatica	31	29	20	30	21	9	24	29	24	38	27	43	38
	Aantal aangeboren afwijkingen	66	46	51	51	44	31	42	54	53	61	61	84	66
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	62	45	51	50	42	30	41	53	53	61	61	84	66
50	Hypospadie en epispadie	135	140	134	129	100	103	89	127	156	194	194	189	223
59	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	192	204	185	182	162	160	159	159	202	241	237	276	257
	Aantal aangeboren afwijkingen	327	344	310	311	262	263	248	286	358	435	431	465	480
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	327	344	316	308	262	261	247	285	355	432	430	461	476
60	Naevus pigmentosus	12	14	14	28	6	12	14	14	28	22	30	27	23
61	Haemangioma cavernosum	3	9	6	20	6	3	9	6	20	12	19	18	18
69	Andere aangeboren huidafwijking	48	34	34	44	44	48	34	34	44	58	71	50	54
	Aantal aangeboren afwijkingen	106	76	80	78	56	63	57	54	92	92	120	95	95
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	106	75	80	78	56	62	57	53	92	92	119	95	95
70	Polydactylie	66	71	89	67	44	48	49	58	79	86	110	100	104
71	Syndactylie	44	42	33	40	32	20	22	32	44	60	48	61	71
72	Focomelie en amelie	5	6	5	5	6	3	6	7	11	8	12	9	17
73	Heupluxatie	15	11	13	10	6	3	2	3	5	5	8	2	7

		LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
	Registratiejaar	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	110 200	117 340	115 080	124 603	124 967	122 783	125 069	121 327	118 441	119 501	118 781	122 863	126 068
74	Pes equinovarus	99	93	85	54	62	44	66	63	67	96	83	97	99
75	Andere aangeboren afwijking van de extremiteiten	129	128	126	140	116	97	70	99	85	98	90	98	97
76	Aangeboren afwijking van bot en skelet	42	39	37	47	31	40	34	36	36	33	23	42	39
79	Andere aangeboren afwijking skelet en spierstelsel	21	32	26	22	31	34	24	14	16	33	32	28	16
	Aantal aangeboren afwijkingen	421	422	414	385	328	289	273	312	343	419	406	437	450
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	396	399	395	365	309	270	259	296	328	405	391	424	438
80	Struma congenita	1	0	0	1	0	0	0	0	2	0	0	0	2
81	Downsyndroom	90	114	96	108	88	76	94	96	132	129	108	140	145
82	Andere chromosomale afwijkingen	93	92	80	79	77	51	62	62	90	82	80	124	116
83	Situs inversus	4	3	3	6	1	2	1	4	6	3	8	4	12
84	Multipiele aangeboren afwijkingen	70	62	56	64	42	50	48	44	51	70	46	62	84
89	Overige aangeboren afwijkingen	126	137	213	125	94	138	142	143	196	196	196	346*	383
	Aantal aangeboren afwijkingen	384	408	448	383	302	317	347	349	477	480	438	676*	742
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	372	397	438	358	295	305	337	341	471	470	430	--	731

NB Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben. ‡ Onderregistratie ten gevolge van het uitsluiten van een ziekenhuis dat een extreem hoog aantal hydrocefalie registreerde. \* Het aantal geregistreerde geboren met overige aangeboren afwijkingen is voor het jaar 2008 gewijzigd vergeleken met de rapportage 1997-2008 (Mohangoo AD, van der Pal - de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden. TNO-rapport 2010. KvL/P&Z 2010

#### A4. Aangeboren afwijkingen in de LNR

In de LNR worden door neonatologen of kinderartsen gegevens geregistreerd van geborenen die binnen 28 dagen na geboorte zijn opgenomen. Hierdoor worden vooral aangeboren afwijkingen geregistreerd waarvoor opname en nadere diagnostiek of behandeling noodzakelijk is binnen 28 dagen na geboorte. Voor ernstige aangeboren afwijkingen, waarvoor opname op een NICU nodig is, zou de registratie nagenoeg volledig moeten zijn, omdat alle NICU's aan de LNR deelnemen. Een ander deel van de aangeboren afwijkingen vereist chirurgische behandeling. Deze geborenen worden vaak op een algemene kindergeneeskunde afdeling of op een chirurgische intensive care afdeling opgenomen. Aangeboren afwijkingen die direct bij de geboorte duidelijk zijn en waarvoor chirurgische behandeling nodig is, worden hierdoor lang niet altijd in de LNR geregistreerd. Een voorbeeld hiervan zijn geborenen met een *meningo(myelo)cèle*, die vaak direct op een neurochirurgische afdeling worden opgenomen. Ook aangeboren afwijkingen die direct bij de geboorte letaal zijn, zoals anencefalie, worden niet of nauwelijks in de LNR geregistreerd. Hetzelfde geldt voor aangeboren afwijkingen waarvoor geen opname nodig is, zoals een geïsoleerde *hypospadie*. Van aangeboren afwijkingen waarbij behandeling op een algemene kindergeneeskunde afdeling volstaat, wordt naar schatting drievijfde van de aangeboren afwijkingen geregistreerd, omdat ongeveer 60% van de algemene ziekenhuizen aan de LNR deelneemt.

De LNR registratie is in het jaar 2008 gewijzigd. Ook de registratie van aangeboren afwijkingen heeft wijzigingen ondergaan. De belangrijkste wijziging betreft de *niet nader omschreven* aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel; deze restgroepen worden niet meer geregistreerd. Ook de *overige aangeboren afwijkingen met anatomische afwijkingen* worden niet meer geregistreerd. Daarnaast is de codering voor de *endocriene afwijkingen*, *inborn errors*, *maligniteiten* en *overige chromosomale afwijkingen* gewijzigd. Voor details zie bijlage D.

Het aantal geregistreerde geborenen in de LNR is toegenomen van circa 22.000 in de jaren 1997 en 1998 naar circa 33.000 in de jaren 2003-2006, en daarna afgenomen tot circa 28.000 in de jaren 2008-2009 (zie tabel A1). Ook het percentage geregistreerde geborenen in de LNR van alle pasgeborenen toont dezelfde trend; dit percentage is gestegen van circa 11% in de jaren 1997-1998 naar circa 17% in de jaren 2006-2007. In 2008-2009 is dit percentage 15%. In 2009 is het aantal geregistreerde geborenen in de LNR vrijwel gelijk gebleven ten opzichte van 2008 (respectievelijk 27.733 en 28.015). Het percentage geborenen met een geregistreerde aangeboren afwijking in de LNR is daarentegen in 2009 lager dan in 2008 (5,9 vs. 6,9 per 10.000) (zie tabel A1). Deze afname kan deels verklaard worden door de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek. Door vroegtijdige opsporing van ernstige aangeboren afwijkingen tijdens de zwangerschap krijgen aanstaande ouders de keuze een zwangerschap met een ernstige aangeboren afwijking vroegtijdig af te breken. Eerder onderzoek heeft immers uitgewezen dat er sterke aanwijzingen zijn dat prenataal gediagnosticeerde *spina bifida* en *hydrocefalie* vroegtijdig worden afgebroken [1]. In tabel A4 zijn de in de LNR geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel weergegeven voor de periode 1997-2009. Binnen de orgaanstelsels zijn de gevolgen van de wijziging van de LNR registratie duidelijk waarneembaar; de frequentie van de overige aangeboren afwijkingen in de orgaanstelsels is toegenomen, omdat de restgroep niet nader omschreven aangeboren afwijkingen is

vervallen. Uitzondering hierop zijn het spijsverteringsstelsel en het orgaanstelsel huid en buikwand.

In 2008 en 2009 werd geen nieuwe gevallen van *anencefalie* geregistreerd in de LNR, terwijl in de jaren 2003-2007 er nog 1 tot 2 gevallen werden geregistreerd. De frequentie van spina bifida [*spina bifida occulta* en *meningo(myelo)cèle*] lag in de LNR in 2008 t.o.v. 2007 hoger (7,5 vs. 6,3 per 10.000), maar ligt in 2009 lager (4,7 per 10.000).

#### **Referenties**

[1] Mohangoo AD, de Koning HJ, Verloove-Vanhorick SP, Buitendijk SE. Structureel echoscopisch onderzoek en aangeboren afwijkingen. *In*: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.

Tabel A4. Aantal aangeboren afwijkingen in de LNR gedurende de jaren 1997-2009.

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
Registratiejaar		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geborenen	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
	Aantal geborenen met een aangeboren afwijking	1 887	1 801	2 004	2 207	2 107	2 241	2 251	2 199	2 327	2 173	2 200	1 924	1 626
	Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen	481	476	522	543	528	527	541	541	547	459	456	441	465
<i>Centraal zenuwstelsel en zintuigen</i>														
1000	Aangeboren afwijking zenuwstelsel en zintuigen*	1	2	9	4	9	1	10	10	8	8	8	--	--
1100	Aangeboren afwijking zenuwstelsel*	13	7	26	16	20	20	16	24	23	13	14	--	--
1110	Anencefalie	3	1	1	4	3	3	2	2	2	1	2	0	0
1120	Microcefalie	38	34	36	33	41	54	52	43	46	54	37	34	50
1130	Spina bifida occulta	8	13	7	9	13	5	6	13	13	17	9	8	4
1140	Meningo(myelo)cèle	35	37	33	28	31	28	28	23	21	17	11	13	9
1150	Hydrocefalie/holoprosencefalie zonder neuraalbuisdefect	47	32	31	45	55	36	23	38	29	16	20	19	19
1160	Encefalocèle	4	2	5	4	4	3	4	1	2	6	0	2	2
1170	Neuromusculaire afwijkingen	16	6	7	10	13	9	6	10	10	12	8	6	7
1190	Overige aangeboren afwijkingen centraal zenuwstelsel	63	62	60	68	68	73	72	61	75	72	69	81	85
1200	Aangeboren afwijking zintuigen*	2	2	2	6	6	4	4	6	6	4	6	--	--
1211	Microfthalmie	2	2	2	10	1	5	4	7	1	6	3	4	1
1212	Overige aangeboren afwijkingen ogen	30	21	25	30	18	27	25	26	22	22	24	14	23
1220	Aangeboren afwijking oren	56	48	47	56	32	66	82	77	62	53	66	49	49
1290	Overige aangeboren afwijkingen zintuigen	2	2	5	4	6	6	8	5	3	6	9	15	22
	Aantal aangeboren afwijkingen	320	271	296	327	320	340	342	346	323	307	286	245	271
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	263	217	248	269	356	268	277	295	286	263	244	216	232
<i>Hart en bloedvaten</i>														
2000	Hart en bloedvaten*	12	15	22	21	11	14	15	9	16	18	18	--	--
2100	Ontbrekende navelstrengarterie	91	85	80	91	96	85	98	77	97	95	98	71	74

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
2200	Transpositie van de grote vaten	44	37	59	54	55	55	64	56	63	37	48	32	49
2300	Tetralogie van Fallot	19	22	34	27	28	33	34	31	28	35	35	25	37
2400	Ventrikel septum defect	163	149	160	168	164	180	199	219	206	177	167	159	169
2500	Hypoplastisch linker hart syndroom	25	27	29	48	25	41	34	43	29	35	19	22	24
2600	Coarctatio aortae (alle aortaboog afwijkingen)	32	25	42	49	48	55	57	47	50	36	33	28	38
2700	Tricuspidalis atresie/stenose	5	8	8	11	13	6	7	12	11	12	10	8	4
2800	Gecompliceerd vitium	68	70	62	96	85	66	83	85	106	82	70	70	59
2900	Overige aangeboren afwijking hart en bloedvaten	174	152	174	188	166	211	217	186	214	180	170	165	217
	Aantal aangeboren afwijkingen	633	590	670	753	691	746	808	765	820	707	668	580	671
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	523	491	540	575	546	601	641	603	642	580	548	486	574
<i>Spijsverteringsstelsel</i>														
3000	Spijsverteringsstelsel*	4	5	9	13	8	3	7	8	5	8	8	--	--
3100	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	71	57	68	79	73	83	87	73	75	69	77	62	62
3200	Verhemeltespleet zonder lipspleet	35	33	27	40	48	38	55	40	43	44	35	37	36
3300	Oesofagus atresie/stenose/fistel	52	49	53	45	54	55	47	42	50	46	42	41	26
3400	Atresie dunne darm	33	27	25	30	44	47	32	26	25	32	32	35	27
3500	Atresie dikke darm/anus	36	44	39	41	34	40	38	30	28	39	31	39	37
3600	Morbus Hirschsprung	12	11	14	25	9	13	8	8	10	12	17	18	10
3700	Malrotatie/volvulus	28	20	17	23	22	17	21	26	25	12	20	26	18
3900	Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel	77	67	65	69	66	88	58	74	73	70	71	62	88
	Aantal aangeboren afwijkingen	348	313	317	365	358	384	353	327	334	332	333	320	304
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	312	285	286	338	331	357	321	301	315	300	309	307	283
<i>Ademhalingsstelsel</i>														
4000	Ademhalingsstelsel*	1	5	5	4	1	2	4	4	3	2	4	--	--

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
4100	Choanaal atresie	15	12	16	7	19	12	23	11	16	8	12	13	12
4200	Aangeboren afwijkingen trachea	19	11	15	14	12	12	11	6	12	7	7	12	7
4300	Longhypoplasie	54	56	53	40	41	38	42	40	44	30	48	40	30
4400	Congenitaal lobair emfyseem	2	1	1	2	2	2	0	1	3	1	1	1	0
4500	Cysteuze adenoïde malformatie	3	4	4	2	1	4	3	9	8	10	10	21	11
4600	Hydro/chylo thorax	12	10	11	10	7	10	6	14	14	10	9	8	12
4700	Hernia diafragmatica	39	35	27	35	38	35	33	33	28	28	18	28	25
4800	Relaxatie diafragma	5	2	3	3	5	3	2	4	1	0	2	2	4
4900	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	35	33	33	29	29	37	30	42	37	38	35	37	37
	Aantal aangeboren afwijkingen	185	169	168	146	155	155	154	164	166	134	146	162	138
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	165	156	158	139	148	145	141	153	156	125	140	150	126
<i>Urogenitaalstelsel</i>														
5000	Urogenitaalstelsel*	12	10	17	20	14	16	17	14	15	22	30	--	--
5110	Hypospadie	85	112	127	158	122	149	158	128	116	113	138	124	129
5120	Epispadie	7	9	9	9	10	14	12	13	13	17	9	4	9
5200	Niet-scrotale testis	65	68	54	51	37	39	37	41	39	38	38	23	32
5300	Exstrosia vesicae	1	4	6	1	7	2	13	1	4	1	5	2	10
5400	Dubbelzijdige nieragenesie	10	9	9	10	4	8	4	2	11	6	3	2	0
5500	Aangeboren cystenier	34	22	13	25	24	30	23	18	36	41	22	24	23
5600	Obstructieve uropathie	49	41	49	49	65	77	71	62	84	67	70	72	78
5700	Onduidelijk geslacht	7	9	14	10	8	12	15	10	12	15	19	8	15
5900	Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel	112	136	119	145	130	136	169	172	212	195	162	169	221
	Aantal aangeboren afwijkingen	382	420	417	478	421	483	519	461	542	515	496	428	517
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	337	381	382	446	389	447	480	435	499	489	476	398	478

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
<i>Huid en buikwand</i>														
6000	Huid en buikwand*	7	4	9	7	19	2	10	4	11	7	10	--	--
6100	Huid	37	18	17	12	14	14	12	8	6	14	15	11	18
6110	Haemangioom (>4 cm <sup>2</sup> )	33	27	25	21	18	16	22	30	24	10	12	18	24
6120	Naevus pigmentosus	6	4	10	13	18	15	14	14	14	16	24	7	13
6130	Lymfangioom*	1	1	1	1	1	1	2	3	0	4	0	--	--
6190	Overige aangeboren afwijkingen huid	25	41	59	48	37	69	49	43	69	47	61	46	64
6200	Buikwand*	0	1	1	1	1	0	0	1	0	0	1	--	--
6210	Gastroschisis	5	11	10	7	16	8	9	15	16	16	9	15	11
6220	Omfalocèle	19	16	22	11	16	19	16	25	21	25	14	18	17
6230	Hernia umbilicalis	15	15	20	21	25	14	14	20	14	4	12	10	10
6240	Hernia inguinalis	83	63	65	51	46	59	48	67	41	38	45	50	38
6290	Overige aangeboren afwijkingen buikwand	8	8	8	6	10	9	10	5	10	3	9	1	7
	Aantal aangeboren afwijkingen	239	209	247	203	221	226	206	235	226	184	212	176	202
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	229	198	241	192	212	213	198	226	218	184	205	173	199
<i>Skelet en spierstelsel</i>														
7000	Skelet en spierstelsel*	10	9	24	40	23	14	26	21	16	19	23	--	--
7100	Polydactylie	30	39	40	44	57	43	48	52	60	46	61	43	41
7200	Syndactylie	39	48	45	37	29	47	49	41	40	30	33	30	31
7310	Reductiedeformiteit armen	4	6	15	18	19	11	18	16	16	5	13	7	5
7320	Reductiedeformiteit benen	0	6	12	8	5	6	6	8	3	2	2	4	3
7400	Heupluxatie	25	18	23	12	18	17	21	16	13	13	13	7	15
7500	Standafwijking voeten (niet redresseerbaar)	102	91	106	111	100	94	94	108	93	109	92	94	106
7600	Overige aangeboren afwijkingen extremiteiten	58	39	67	56	54	57	65	54	61	56	63	61	79



		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
7700	Aangeboren bot -/skeletafwijking*	54	42	62	53	43	39	49	50	62	51	34	--	--
7900	Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel	50	38	41	62	48	44	55	48	42	27	44	41	61
	Aantal aangeboren afwijkingen	372	336	435	441	396	372	431	414	406	358	378	287	341
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	323	277	361	385	340	328	367	362	352	321	349	263	311
<i>Chromosomale/syndromale afwijkingen</i>														
8000	Multipele/syndromale afwijking*	1	1	10	10	15	6	2	6	6	5	7	--	--
8100	Chromosomale afwijking*	33	15	6	6	11	8	12	5	5	19	4	--	--
8110	Trisomie 13	3	4	7	12	10	5	13	7	5	4	4	3	2
8120	Trisomie 18	1	6	13	19	16	13	16	15	19	14	15	13	15
8130	Trisomie 21 (Downsyndroom)	75	81	99	117	122	137	117	109	125	106	106	100	94
8140	Andere numerieke chromosomale afw. (aantal)	3	11	3	12	13	14	18	12	15	3	7	4	8
8190	Overige chromosomale afw. (afw. structuur)	20	26	13	23	26	17	21	21	17	19	20	23	43
8200	Dysmorphie (uitwendig)	29	50	93	61	59	73	69	77	68	85	67	90	91
8300	Situs inversus	9	4	4	8	7	6	9	8	7	1	5	5	4
8400	Multipele afwijkingen, geen syndroom	37	26	31	32	38	36	38	29	37	29	27	29	13
8500	Multipele afwijkingen, wel syndroom	36	39	44	53	62	55	49	54	51	39	30	31	29
8900	Overige multipele/syndromale afwijkingen	35	28	20	22	24	29	26	20	30	29	22	24	28
	Aantal aangeboren afwijkingen	399	390	363	385	204	282	291	343	385	353	314	322	327
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	363	350	339	348	200	249	256	310	348	333	297	296	297
<i>Overige afwijkingen</i>														
9000	Overige aangeboren afw. (met anatomische afw.)*	68	33	18	41	40	31	22	32	38	18	30	--	--
9100	Endocriene afwijking*	2	9	6	9	4	5	4	2	5	8	8	--	--
9110	Hypothyreoidie	21	15	17	17	10	24	20	18	15	14	7	16	10
9120	Overige endocriene aandoeningen	0	1	5	5	4	9	5	5	7	5	6	5	7

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
CODE	Aantal geregistreerde geboren	21 587	22 009	25 774	30 063	28 153	29 969	33 054	31 224	33 965	32 258	31 925	28 015	27 733
9200	Inborn errors	18	14	7	8	15	7	16	16	15	10	9	24	25
9210	1 vgl. Saudubray (↑ ketonen)*	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	--	--
9220	2 vgl. Saudubray (↑ ketonen en acidose)*	0	0	2	0	0	0	1	1	1	1	1	--	--
9230	3 vgl. Saudubray (↑ lactaat en acidose)*	0	2	3	1	0	3	2	1	2	1	2	--	--
9240	4 vgl. Saudubray (↑ketonen, ammoniak en acidose)*	1	0	3	1	0	0	1	0	1	0	0	--	--
9250	5 vgl. Saudubray (hypoglycemie en hepatomegalie)*	2	1	2	0	1	0	0	2	0	1	0	--	--
9290	Overige inborn errors	1	2	9	5	7	5	6	4	2	5	6	--	--
9300	Aangeboren maligniteit	2	0	2	1	3	4	0	1	3	2	2	3	6
9310	Hematologische maligniteit*	0	0	1	1	1	1	0	2	0	2	1	--	--
9390	Overige aangeboren maligniteiten*	0	1	0	3	3	3	0	1	1	0	0	--	--
9900	Overige aangeboren afwijkingen	25	46	63	73	59	84	74	76	68	49	87	103	93
	Aantal aangeboren afwijkingen	140	124	138	165	147	176	152	161	158	116	160	151	141
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	139	121	135	161	146	173	149	151	157	113	159	147	138

NB Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben. \* Vanaf het jaar 2008 niet meer geregistreerd in de LNR.

## B Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand

In het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand worden specifieke aangeboren afwijkingen per pasgeborene één keer geteld, ook als ze in meerdere registraties voorkomen. Bovendien kunnen door het samenvoegen een groot aantal overige gecodeerde aangeboren afwijkingen uit de LVR vervangen worden door een specifiek omschreven diagnose wanneer deze door een kinderarts of neonatoloog in de LNR geregistreerd is. Zo kunnen bijvoorbeeld *vitium cordis* en *overige aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel* uit de LVR respectievelijk vervangen worden door *tetralogie van Fallot* of *malrotatie/volvulus* uit de LNR.

Door het samenvoegen van de deelregistraties kan het effect van een registratie minder uitgesproken zijn. Zo kan de toename in het aantal aangeboren afwijkingen in de LVR2 deels ondervangen worden door het samenvoegen van de LVR met de LNR. De landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek en een toename van zwangerschapsafbrekingen van ernstige aangeboren afwijkingen kan resulteren in een stijging in de LVR2 en een daling in de LNR, bijvoorbeeld meer geregistreerde gevallen van *anencefalie* in de LVR2 en geen gevallen van *anencefalie* in de LNR resulteren in een vergelijkbare prevalentie. Een stijging in één van de registraties kan dus gedeeltelijk “opgevangen” worden door de andere registraties.

Het effect van het veranderen van de registratiewijze in de LNR in 2008 blijft ook in het gekoppelde bestand zichtbaar. Het vervallen van de restgroep *niet nader omschreven aangeboren afwijkingen* heeft geleid tot een toename van *overige aangeboren afwijkingen* in het centraal zenuwstelsel, het spijsverteringsstelsel en het urogenitaalstelsel.

Het percentage geboren met een geregistreerde aangeboren afwijking is in 2009 in het landelijk gekoppelde bestand 2,8%. Dit is gelijk aan de voorgaande jaren. De prevalentie van chromosomale, syndromale en overige aangeboren afwijkingen is in 2009 hoger vergeleken met 2008 en 2007; in dit orgaanstelsel nam de prevalentie toe van 58,4 per 10.000 geboren in 2007 naar 69,8 per 10.000 in 2008 naar 73,1 per 10.000 in 2009. In alle andere orgaanstelsels is de prevalentie van aangeboren afwijking in 2009 globaal hetzelfde als in 2008.

Tabel B. Aantal geborenen met één of meerdere aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
Registratiejaar	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
Aantal geborenen	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Met een aangeboren afwijking (n)	4888	5044	5081	5177	4880	4619	4601	4441	4720	4800	4757	4705*	4902
Met een aangeboren afwijking (%)	2,9	2,8	2,8	2,8	2,6	2,5	2,5	2,5	2,7	2,7	2,8	2,7*	2,8
Met meerdere aangeboren afwijkingen (n)	914	910	935	924	855	828	801	764	809	768	753	767	834
Met meerdere aangeboren afwijkingen (%)	0,5	0,5	0,5	0,5	0,5	0,5	0,4	0,4	0,5	0,4	0,4	0,4	0,5

\* Het aantal en het percentage geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand zijn gewijzigd voor het jaar 2008 vergeleken met de rapportage 1997-2008 ten gevolge van een correctie in de LVR2 (Mohangoo AD, van der Pal - de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden. TNO-rapport 2010. KvL/P&Z 2010.090)

Tabel B1. Aantal aangeboren afwijkingen in het centraal zenuwstelsel en zintuigen gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen <sup>1,4,5</sup>	1	2	6	3	4	0	8	8	6	5	8	--	--
AA centraal zenuwstelsel <sup>1,5</sup>	7	4	16	8	18	16	11	17	18	9	11	--	--
Anencefalie	79	71	62	56	47	64	47	28	43	29	32	34	25
Microcefalie	60	63	62	69	62	61	63	59	56	67	50	45	59
Spina bifida occulta en meningo(myelo)cèle	139	128	125	125	113	102	87	84	96	99	98	100	102
Encefalocèle <sup>2</sup>	12	18	19	12	11	13	10	5	11	19	7	19	15
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	11	6	7	10	10	9	6	9	6	11	7	5	4
Hydrocefalie	--	--	--	--	--	--	--	101	93	84	104	70	52
Hydrocefalie zonder neuraalbuisdefect	72	74	87	68	70	90	40	78	71	63	87	54	47
Overige AA centraal zenuwstelsel	153	154	162	156	152	123	136	115	132	146	153	196	193
Aangeboren afwijking zintuigen <sup>1,4,5</sup>	2	1	2	6	6	3	3	6	5	4	5	--	--
Microfthalmie <sup>2,4</sup>	0	2	3	10	5	4	6	5	2	8	4	3	4
Overige aangeboren afwijkingen aan ogen <sup>2</sup>	45	32	38	42	30	25	32	38	22	25	27	13	33
Aangeboren afwijkingen aan oren <sup>2</sup>	111	115	121	96	100	90	120	96	109	106	107	114	124
Overige aangeboren afwijkingen zintuigen <sup>1,4</sup>	2	2	4	4	6	6	6	3	3	6	8	14	20
Aantal aangeboren afwijkingen	694	672	714	665	634	577	575	551	580	597	604	597	626
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	592	569	613	563	537	500	493	485	520	535	544	547	569

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B2. Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten	122	151	121	128	113	108	107	122	134	159	132	132	147
Ontbrekende navelstrengarterie	328	318	284	326	287	283	261	243	287	306	296	272	266
Transpositie van de grote vaten <sup>1</sup>	19	15	28	20	25	21	29	21	25	18	22	13	21
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	15	12	24	21	20	23	23	17	21	21	23	20	29
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	104	96	98	95	80	110	120	141	136	113	101	102	112
Hypoplastisch linker hartsyndroom <sup>1</sup>	11	12	12	22	16	18	19	21	16	19	9	11	16
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	12	6	11	14	15	15	17	16	17	11	9	10	18
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	2	2	1	0	5	0	2	5	1	2	6	3	2
Gecomplieerde hartafwijking	60	72	64	95	90	75	95	90	96	81	73	68	59
Overige aangeboren afwijkingen	311	302	292	327	275	281	289	237	255	232	241	208	249
Aantal aangeboren afwijkingen	984	986	935	1 048	926	934	962	913	988	962	912	839	919
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	924	927	868	947	864	862	872	830	901	891	845	782	853

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B3. Aantal aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel <sup>1,5</sup>	1	2	5	4	4	0	4	4	3	4	5	--	--
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	190	211	219	207	199	185	180	178	151	156	164	148	144
Verhemeltespleet zonder lipspleet	102	101	74	92	107	86	108	85	94	123	104	117	115
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	56	53	51	42	51	49	43	46	54	48	39	43	34
Darm/anus atresie	92	82	84	93	91	94	72	63	70	79	69	78	78
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	5	10	13	16	6	11	7	6	7	8	16	13	8
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	23	16	15	17	16	17	15	16	20	12	14	20	17
Overige aangeboren afwijkingen	215	197	203	208	187	201	172	160	152	184	183	186	206
Aantal aangeboren afwijkingen	684	672	664	679	661	643	601	558	551	614	594	605	602
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	621	633	613	628	607	595	563	522	517	573	556	569	558

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B4. Aantal aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel gebaseerd op landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking ademhalingsstelsel <sup>1,5</sup>	1	2	3	4	1	1	3	3	1	2	3	--	--
Choanaal atresie <sup>2</sup>	12	11	17	7	16	11	19	11	19	12	13	16	11
Aangeboren afwijking trachea <sup>1</sup>	17	9	14	11	10	6	6	6	10	6	7	9	6
Longhypoplasie <sup>1</sup>	41	48	43	39	34	36	33	35	40	28	40	27	22
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	0	1	1	2	2	1	0	0	2	1	1	0	0
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	9	8	9	10	7	8	5	9	11	8	5	6	11
Hernia diafragmatica	51	47	45	48	50	37	52	48	44	48	36	50	53
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	3	2	2	2	3	2	2	3	0	0	2	2	2
Overige aangeboren afwijking	99	102	103	92	82	84	71	68	60	66	88	84	77
Aantal aangeboren afwijkingen	233	230	237	215	205	186	191	183	187	171	195	194	182
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	215	222	226	206	198	174	180	174	178	163	191	186	173

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.



Tabel B5. Aantal aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel <sup>1,5</sup>	9	5	14	17	8	10	10	7	8	10	21	--	--
Hypospadie en/of epispadie	333	401	387	416	375	382	364	354	384	398	407	383	400
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	151	167	148	143	154	114	126	93	86	120	76	57	68
Exstroofia vesicae <sup>1</sup>	1	2	4	1	6	2	9	1	4	1	4	1	8
Nieragenesie <sup>3</sup>	39	37	49	42	27	30	21	13	20	21	22	24	18
Cystenier <sup>1</sup>	30	22	10	23	21	27	19	16	34	37	17	21	19
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	44	38	37	43	61	71	62	57	72	64	66	55	58
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	5	5	11	5	6	9	14	9	10	10	13	7	10
Overige aangeboren afwijkingen	545	607	542	624	593	555	535	517	574	588	535	571	573
Aantal aangeboren afwijkingen	1 157	1 284	1 202	1 314	1 251	1 200	1 160	1 067	1 192	1 249	1 161	1 119	1 154
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	1 087	1 214	1 131	1 257	1 197	1 147	1 108	1 027	1 133	1 213	1 131	1 084	1 095

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B6. Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>3</sup>	214	221	240	220	211	153	168	152	150	138	121	122	140
Aangeboren afwijking huid <sup>1,4</sup>	31	13	14	10	10	11	9	8	5	11	13	9	12
Haemangioom	74	82	76	59	55	39	55	45	57	31	43	36	45
Naevus pigmentosus <sup>4</sup>	72	80	58	63	70	51	51	52	64	69	69	47	57
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>2</sup>	83	79	109	93	74	102	76	76	99	103	119	90	105
Aangeboren afwijking buikwand <sup>1,4,5</sup>	0	0	1	1	1	0	0	1	0	0	1	--	--
Gastroschisis <sup>1</sup>	4	7	7	4	15	7	7	13	15	13	7	13	8
Omfalocèle <sup>1</sup>	17	14	18	10	16	17	15	24	18	22	11	15	12
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	13	14	17	20	21	8	8	20	12	4	10	10	9
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	70	56	59	47	35	51	44	57	38	32	41	40	32
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>1</sup>	7	6	7	3	9	7	9	3	8	3	6	1	6
Aantal aangeboren afwijkingen	585	572	606	530	517	446	442	451	466	426	441	383	426
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	568	554	590	516	498	432	428	436	454	420	427	377	416

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B7. Aantal aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Aangeboren afwijking skelet en spierstelsel <sup>1,5</sup>	9	6	15	19	13	9	13	20	11	12	17	--	--
Polydactylie	170	176	203	198	173	161	157	166	196	162	199	160	197
Syndactylie	115	125	126	124	88	110	104	113	111	105	111	106	118
Reductiedeformiteit armen en/of benen <sup>2</sup>	9	16	24	27	22	13	23	25	26	11	24	16	25
Heupluxatie	59	71	64	43	45	33	39	35	28	29	36	18	36
Pes equinovarus zonder neuraalbuisdefect	251	262	261	236	237	207	237	229	211	243	218	243	228
Overige aangeboren afwijking	459	459	471	495	470	414	386	389	391	358	350	326	328
Aantal aangeboren afwijkingen	1 072	1 115	1 164	1 142	1 048	947	959	977	974	920	955	869	932
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	981	994	1 049	1 033	959	871	882	889	883	842	878	797	855

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel B8. Aantal chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 1997-2009.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	170 169	181 181	178 956	186 802	185 524	183 727	186 425	178 185	174 795	174 675	171 624	175 860	177 117
Chromosomale/syndromale afwijking <sup>1,5</sup>	0	1	6	6	8	4	1	6	3	4	4	--	--
Downsyndroom (trisomie 21)	241	240	227	276	246	268	245	247	274	246	242	266	290
Overige chromosomale afwijkingen <sup>2</sup>	132	130	104	127	137	93	119	106	130	129	121	152	169
Dysmorphie (zonder chromosomale afwijking) <sup>1,4</sup>	16	36	74	45	47	50	57	64	50	66	55	70	63
Situs inversus <sup>2</sup>	9	7	3	10	7	4	9	10	10	4	13	6	13
Multiple (niet eerder genoemde) afwijkingen	191	172	184	211	197	173	179	182	176	185	147	156	172
Overige AA (met anatomische afw) <sup>1,4,5</sup>	58	30	13	34	33	26	19	27	33	15	25	--	--
Hypothyreoïdie <sup>2</sup>	14	13	11	16	7	18	18	13	14	9	6	9	9
Overige endocriene afwijking <sup>1,4</sup>	2	8	9	13	8	10	6	6	12	12	8	3	7
Inborn errors <sup>1,4</sup>	13	16	23	11	18	11	22	22	15	13	16	23	22
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	1	1	3	4	7	6	0	3	4	4	2	3	5
Overige aangeboren afwijkingen	291	319	405	337	277	343	355	338	359	343	363	540	544
Aantal aangeboren afwijkingen	968	974	1 062	1 090	992	1 006	1 030	1 024	1 080	1 030	1 002	1 228	1294
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	904	916	994	1 017	934	935	977	968	1 009	965	956	1 154	1 224

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup> Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

## **C**    **Aantal aangeboren afwijkingen in Nederland**

Berekend na extrapolatie voor niet-registreerders.

Tabel C1. Geëxtrapolerde aantallen aangeboren afwijkingen in het centraal zenuwstelsel en zintuigen.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen <sup>1,4,5</sup>	1	3	11	5	5	0	14	10	7	9	16	--	--
AA centraal zenuwstelsel <sup>1,5</sup>	8	6	25	12	25	23	16	24	27	13	14	--	--
Anencefalie	85	75	66	58	49	67	49	28	43	30	33	34	25
Microcefalie	75	75	82	77	65	79	76	74	70	80	59	49	70
Spina bifida en meningo(myelo)cèle	157	140	136	132	119	106	93	93	103	104	103	106	105
Encefalocèle <sup>2</sup>	13	19	20	12	11	13	11	5	12	19	7	19	15
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	13	6	9	11	14	14	7	10	7	16	8	8	4
Hydrocefalie/holoprosencefalie zonder NBD	78	77	97	70	70	62	41	78	72	63	87	54	47
Overige AA centraal zenuwstelsel	172	167	178	166	162	133	147	128	144	170	165	209	204
Aangeboren afwijking zintuigen <sup>1,4,5</sup>	2	1	3	11	8	5	4	9	9	6	8	--	--
Microfthalmie <sup>2,4</sup>	0	2	4	12	5	5	7	6	3	11	4	4	4
Overige aangeboren afwijkingen ogen <sup>2</sup>	53	36	48	53	34	30	40	48	31	35	34	15	38
Aangeboren afwijkingen oren <sup>2</sup>	146	141	150	118	117	125	164	144	147	133	140	142	147
Overige aangeboren afwijkingen zintuigen <sup>1,4</sup>	2	2	7	6	7	7	9	3	3	7	11	23	34
Aantal aangeboren afwijkingen	805	750	836	743	691	669	678	660	678	696	689	663	693

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C2. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA hart en bloedvaten <sup>5</sup>	140	166	146	142	124	115	117	129	144	173	140	133	149
Ontbrekende navelstrengarterie	392	372	346	392	339	342	316	302	342	362	352	316	309
Transpositie van de grote vaten <sup>1</sup>	21	17	31	21	28	24	34	23	27	19	23	14	22
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	19	13	30	25	21	31	28	19	25	23	28	24	33
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	154	128	143	128	109	139	153	186	183	161	134	126	136
Hypoplastisch linker hart syndroom <sup>1</sup>	14	13	14	24	17	20	20	25	17	20	10	11	16
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	14	8	11	16	16	18	18	17	18	11	9	10	19
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	3	2	1	0	5	0	2	5	1	2	6	3	2
Gecomplexeerde hartafwijking	67	83	73	110	97	82	101	99	101	87	77	70	62
Overige AA hart en bloedvaten	371	354	346	371	306	325	338	275	211	280	281	228	281
Aantal aangeboren afwijkingen	1195	1156	1141	1229	1062	1097	1127	1080	1069	1138	1060	935	1029

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C3. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA spijsverteringsstelsel <sup>1,5</sup>	2	3	10	7	6	0	6	5	5	6	8	--	--
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	225	237	260	240	234	221	220	208	181	184	196	180	163
Verhemeltespleet zonder lipspleet	123	113	84	104	121	100	126	97	115	137	116	131	125
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	61	57	54	43	53	50	46	47	56	50	40	43	35
Darm/anus atresie	105	90	93	98	96	100	76	67	74	81	73	81	79
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	6	11	17	18	7	12	9	8	10	9	17	14	8
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	26	16	17	18	18	18	17	16	22	12	15	22	17
Overige AA spijsverteringsstelsel	249	226	233	220	198	213	181	167	158	189	187	190	211
Aantal aangeboren afwijkingen	797	753	768	748	733	714	681	615	621	668	652	661	638

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.



Tabel C4. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA ademhalingsstelsel <sup>1,5</sup>	2	2	5	5	1	1	4	4	1	3	4	--	--
Choanaal atresie <sup>2</sup>	14	14	24	7	20	12	22	11	20	14	14	17	13
Aangeboren afwijking trachea <sup>1</sup>	21	10	20	19	11	7	10	7	12	7	10	10	6
Longhypoplasie <sup>1</sup>	46	55	47	42	35	38	35	35	42	28	40	28	22
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	0	2	1	2	2	1	0	0	2	1	1	0	0
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	9	8	11	10	7	8	5	9	11	8	5	6	11
Hernia diafragmatica	57	50	51	51	53	40	55	50	45	48	37	51	54
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	5	2	2	2	3	2	2	3	0	0	3	2	2
Overige AA ademhalingsstelsel	112	120	119	105	92	95	82	80	72	76	95	95	86
Aantal aangeboren afwijkingen	266	263	280	243	224	204	215	199	205	185	209	209	194

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C5. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA urogenitaalstelsel <sup>1,5</sup>	18	10	30	34	16	18	17	14	14	18	38	--	--
Hypospadie en/of epispadie	399	484	482	517	448	469	463	439	461	459	488	437	446
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	210	224	206	189	192	149	162	125	109	146	99	70	83
Exstroofia vesicae <sup>1</sup>	1	2	4	1	7	2	10	1	6	1	5	1	8
Nieragenesie <sup>3</sup>	45	41	53	44	28	34	21	14	22	23	23	25	19
Cystenier <sup>1</sup>	43	29	13	30	22	28	25	22	42	51	24	26	24
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	63	53	54	61	81	105	97	88	110	101	101	74	75
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	5	5	16	7	8	9	16	9	14	15	14	7	12
Overige AA urogenitaalstelsel	634	691	630	721	673	637	625	614	685	691	614	645	653
Aantal aangeboren afwijkingen	1418	1539	1488	1604	1475	1452	1435	1326	1463	1505	1406	1285	1320

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C6. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huis en buikwand.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
Aangeboren afwijking huid- en buikwand <sup>3</sup>	256	253	288	264	262	185	200	180	178	159	139	136	151
NNO AA huid <sup>1,4,5</sup>	64	27	24	20	17	19	15	14	8	18	21	15	20
Haemangioom	96	102	99	78	68	48	69	62	72	38	51	46	54
Naevus pigmentosus	86	93	77	81	89	61	63	69	80	84	90	52	66
Overige AA huid <sup>2</sup>	92	99	157	120	94	130	103	102	142	138	146	117	143
NNO AA buikwand <sup>1,4,5</sup>	0	0	1	2	1	0	0	2	0	0	2	--	--
Gastroschisis <sup>1</sup>	4	7	8	4	15	7	8	14	15	13	8	14	9
Omfalocèle <sup>1</sup>	18	15	23	11	16	19	16	26	19	24	11	16	13
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	19	20	29	30	26	9	11	25	15	6	11	14	13
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	78	61	68	56	36	61	50	63	43	35	45	44	33
Overige AA buikwand <sup>1</sup>	12	8	10	4	9	10	12	5	11	3	9	2	8
Aantal aangeboren afwijkingen	725	685	784	670	633	548	547	562	583	518	533	456	509

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C7. Geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO AA skelet en spierstelsel <sup>1,5</sup>	15	8	26	29	23	18	22	29	19	20	32	--	--
Polydactylie	206	205	238	236	214	194	184	202	239	185	230	178	223
Syndactylie	147	160	157	147	109	135	134	137	136	120	136	119	132
Reductiedeformiteit armen en/of benen <sup>2</sup>	10	22	34	40	27	19	32	36	33	13	31	18	28
Heupluxatie	76	85	81	53	58	43	58	50	41	35	47	23	49
Pes equinovarus zonder neuraalbuisdefect	323	314	326	302	306	266	298	278	257	304	268	299	270
Overige AA skelet en spierstelsel	544	522	560	563	538	478	463	453	456	409	419	371	377
Aantal aangeboren afwijkingen	1321	1316	1422	1370	1275	1154	1191	1185	1181	1086	1163	1008	1079

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

Tabel C8. Geëxtrapoleerde aantallen chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen.

	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009
	194 663	201 620	202 649	208 959	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491
NNO chromosomale/syndromale AA <sup>1,5</sup>	0	2	12	9	14	7	2	12	3	7	8	--	--
Downsyndroom (trisomie 21)	284	272	269	318	283	317	283	284	307	280	272	290	312
Overige chromosomale afwijkingen <sup>2</sup>	158	148	119	143	155	107	141	121	143	144	135	159	180
Dysmorfie (zonder vastgestelde CA) <sup>1,4</sup>	18	43	104	60	60	65	81	88	65	93	75	94	86
Situs inversus <sup>2</sup>	9	8	3	10	10	6	9	12	12	4	16	6	14
Multipele (niet eerder genoemde) afwijking	208	189	205	237	215	189	193	210	200	209	160	170	180
Overige AA (met anatomische afw.) <sup>4,5</sup>	107	54	20	52	50	36	31	38	44	23	41	--	--
Hypothyreoïdie <sup>2</sup>	21	18	19	23	10	25	27	19	24	13	10	15	17
Overige endocrinologische afwijkingen <sup>1,4</sup>	2	9	15	15	9	13	7	7	17	12	12	3	8
Inborn errors <sup>1,4</sup>	14	17	31	16	20	14	30	24	20	14	16	29	26
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	1	1	2	4	9	6	0	3	5	4	2	3	5
Overige aangeboren afwijkingen	321	359	467	392	318	400	403	385	400	376	405	582	594
Aantal aangeboren afwijkingen	1143	1120	1266	1279	1153	1187	1207	1203	1240	1179	1152	1351	1422

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Wordt vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup>

Wordt vanaf 2008 niet meer in de LNR geregistreerd.

## D Herkomst van de gegevens over aangeboren afwijkingen en gebruikte codes in de afzonderlijke perinatale deelregistraties

In Tabel D staat per aangeboren afwijking weergegeven op basis van welke codes uit de afzonderlijke landelijke deelregistraties deze is opgebouwd.

Tabel D. Codering van aangeboren afwijkingen (AA) binnen de perinatale deelregistraties.

	LNR 1997-2007	LNR 2008	LVR1	LVR2
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen nno <sup>2,9</sup>	1000			
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen <sup>1,9</sup>	1100			
Anencefalie	1110	1110	12	1
Microcefalie	1120	1120	13	2
Spina bifida/meningo(myelo)cèle	1130, 1140	1130, 1140	10	3, 4, 6
Encefalocèle	1160	1160		7
Neuromusculaire ziekte	1170	1170		
Hydrocefalie/holoprosencefalie <sup>4</sup>	1150	1150	14	5
Neuraalbuiscdefecten	1110, 1130, 1140, 1160	1110, 1130, 1140, 1160	10,12	1, 3, 4, 6,7
Overige aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel <sup>3</sup>	1190	1190	11	9
Aangeboren afwijking zintuigen <sup>1,9</sup>	1200			
Microftalmie	1211	1211		10
Overige aangeboren afwijking ogen <sup>3</sup>	1212	1212		11
Aangeboren afwijking oren	1220	1220		12
Overige aangeboren afwijking zintuigen	1290	1290		
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten <sup>1,9</sup>	2000		16	20
Ontbrekende navelstrengarterie	2100	2100	15	21
Transpositie van de grote vaten	2200	2200		
Tetralogie van Fallot	2300	2300		
Ventrikel septum defect	2400	2400		
Hypoplastisch linker hartsyndroom	2500	2500		
Coarctatio aortae	2600	2600		
Tricuspidalis atresie/stenose	2700	2700		
Gecomplieerde hartafwijking <sup>5</sup>	2800	2800		
Overige aangeboren afwijkingen hart en bloedvaten <sup>3</sup>	2900	2900	17	29
Aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel <sup>1,9</sup>	3000			
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	3100	3100	22	41
Verhemeltespleet zonder lipspleet <sup>6</sup>	3100, 3200	3100, 3200	22,21	40, 41
Oesofagus atresie/stenose/fistel	3300	3300		42, 43
Darm/anus atresie	3400, 3500	3400, 3500	23	44
Ziekte van Hirschsprung	3600	3600		
Malrotatie/volvulus	3700	3700		
Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel <sup>3</sup>	3900	3900	24	49
Aangeboren afwijking ademhalingsstelsel <sup>1,9</sup>	4000			
Choanaal atresie	4100	4100		30
Afwijking trachea	4200	4200		
Longhypoplasie	4300	4300		

	LNR 1997-2007	LNR 2008	LVR1	LVR2
Lobair emfyseem	4400	4400		
Hydro/chylo thorax	4600	4600		
Hernia diafragmatica	4700	4700	20	45
Relaxatie van diafragma	4800	4800		
Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel <sup>3,7</sup>	4900, 4500	4900, 4500	30	31
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel <sup>1,9</sup>	5000			
Hypospadië en/of epispadië	5110, 5120	5110, 5120	35	50
Niet-scrotale testis <sup>7</sup>	5200	5200	34	
Exstroofia vesicae	5300	5300		
Nieragenesie	5400	5400	36	
Cystenier	5500	5500		
Obstructieve uropathie	5600	5600		
Onduidelijk geslacht	5700	5700		
Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel <sup>3</sup>	5900	5900	37	59
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>2,9</sup>	6000		42	
Aangeboren afwijking huid <sup>1</sup>	6100	6100		
Haemangioom	6110	6110	41	61
Naevus pigmentosus	6120	6120	40	60
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>3,9</sup>	6190, 6130	6190		69
Aangeboren afwijking buik <sup>1,9</sup>	6200			
Gastroschisis	6210	6210		
Omfalocèle	6220	6220		
Hernia umbilicalis	6230	6230		
Hernia inguinalis	6240	6240		
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>3</sup>	6290	6290		
Aangeboren afwijking skelet en spierstelsel <sup>1,9</sup>	7000			
Polydactylie	7100	7100	46	70
Syndactylie	7200	7200	45	71
Reductiedeformiteit armen en/of benen	7310, 7320	7310, 7320		72
Heupluxatie	7400	7400	48	73
Pes equinovarus zonder neuraalbusdefect	7500	7500	47	74
Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel <sup>3,9</sup>	7600, 7700, 7900	7600, 7900	50	75, 76, 79
Chromosomale/syndromale afwijkingen <sup>1,9</sup>	8000			
Downsyndroom (trisomie 21)	8130	8130	55	81
Overige chromosomale afwijkingen <sup>9</sup>	8100, 8110, 8120,	8110, 8120,		82
	8140, 8190	8140, 8190		
Dysmorphie (zonder vastgestelde chromosomale afwijking) <sup>8</sup>	8200	8200		
Situs inversus	8300	8300		83
		8400, 8500,		
Multiple (niet eerder genoemde) afwijking <sup>8</sup>	8400, 8500, 8900	8900	56	84
Overige aangeboren afwijkingen (met anatomische afw.) <sup>3,9</sup>	9000			
Hypothyreoïdie	9110	9110		80
Overige endocriene afwijkingen <sup>3,9</sup>	9100, 9120	9120		
Inborn errors <sup>9</sup>	9200, 9210, 9220,	9200		
	9230, 9240, 9250,			
	9290			
Maligniteiten <sup>9</sup>	9300, 9310, 9390	9300		
Overige aangeboren afwijkingen <sup>3</sup>	9900	9900	57	89

<sup>1</sup> Zijn de overige afwijkingen in een hoofdgroep. Deze worden alleen gecodeerd in de LNR. Als er meerdere registraties van hetzelfde kind in de LNR zijn (bijvoorbeeld bij overplaatsing van een algemeen ziekenhuis naar een ziekenhuis met een NICU) en er ook een specifieke afwijking in hetzelfde orgaanstelsel is gecodeerd, vervalt deze code. Ook als voor hetzelfde kind in de LVR een specifiekere diagnose in hetzelfde orgaanstelsel is geregistreerd vervalt deze code. Zo wordt voor een kind met code 7 (encefalocèle) in de LVR2 en met code 1160 (encefalocèle) in de LNR van een algemeen ziekenhuis én met code 1100 (aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel) in de LNR van een NICU alleen encefalocèle geregistreerd. Dit is nodig om dubbeltellingen te voorkomen.

<sup>2</sup> Niet nader omschreven afwijking in een hoofdgroep die meer dan één orgaanstelsel omvat. Behandeling als beschreven onder <sup>1</sup>.

<sup>3</sup> Overige afwijking binnen een orgaanstelsel. Hier worden afwijkingen gecodeerd die niet op andere wijze gecodeerd kunnen worden. Omdat sommige afwijkingen in de ene registratie wel en in de andere niet als specifieke code geregistreerd kunnen worden, vervalt de code als voor hetzelfde kind een specifieke afwijking in hetzelfde orgaanstelsel is geregistreerd. Voorbeeld bij een kind met code 20 (aangeboren afwijking hart en bloedvaten) in de LVR2 vervalt deze code in het geval dat voor ditzelfde kind in de LNR code 2600 (coarctatio aortae) is geregistreerd.

<sup>4</sup> Hydrocefalie/holoprosencefalie wordt alleen geregistreerd als er geen neuraalbuisdefect is; bij een kind met neuraalbuisdefect vervalt deze code.

<sup>5</sup> Naast de LNR code 2800 (1997-2003) is een gecompliceerde hartafwijking ook gecodeerd als bij hetzelfde kind meerdere omschreven hartafwijkingen zijn geregistreerd. Het gaat meestal om de combinatie ventrikel septum defect en tricuspidalis atresie/stenose of ventrikel septum defect en coarctatio aortae, maar ook de combinatie gecompliceerd vitium cordis en ventrikel septum defect komt voor. In deze gevallen vervallen de afzonderlijk gecodeerde hartafwijkingen.

<sup>6</sup> Om onderscheid te kunnen maken tussen een geïsoleerde verhemeltespleet en een lipspleet met verhemeltespleet vervalt de code voor verhemeltespleet als bij hetzelfde kind in één van de registraties ook een lipspleet is gecodeerd.

<sup>7</sup> Bij een te vroeg geboren kind worden overige aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel en niet-scrotale testis niet als een aangeboren afwijking maar als een rijpingsprobleem beschouwd. Voor geborenen bij minder dan 36 weken zwangerschap vervallen deze codes.

<sup>8</sup> Dysmorfie wordt gecodeerd als er geen Downsyndroom of andere chromosomale afwijking is.

<sup>9</sup> Vanaf het jaar 2008 worden deze afwijkingen niet meer geregistreerd in de LNR of de codering in de LNR is aangepast.