

> **TNO rapport voor**
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Aangeboren afwijkingen in Nederland 2010-2016: Gebaseerd op de Landelijke Perinatale Registraties

TNO innovation
for life

16 december 2018 >

> **Aangeboren afwijkingen in Nederland 2010-2016: Gebaseerd op de Landelijke Perinatale Registraties**

Rapport voor: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Alice van Gent

Datum 16 december 2018

Auteurs M. Grevinga
Y. Schönbeck
A.D. Hindori-Mohangoo
M.E.B. Reijnders
S.B. Detmar

Projectnummer 060.30399
Rapportnummer R10883

Contact TNO Manon Grevinga
Telefoon +31 (0)88 866 37 34
E-mail m.grevinga@tno.nl

Gezond Leven
Schipholweg 77-89
2316 ZL LEIDEN
Postbus 3005
2301 DA LEIDEN
www.tno.nl

T 088 866 61 00
infodesk@tno.nl

© 2018 TNO

Alle rechten voorbehouden.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, fotokopie, 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 belanghebbenden is toegestaan.

Handelsregisternummer 27376655

Voorwoord

In opdracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport is door TNO dit rapport over aangeboren afwijkingen in Nederland opgesteld. De gegevens komen uit de Perinatale Registratie en zijn aangeleverd door de Stichting Perined. Tevens is er een werkgroep samengesteld die het concept rapport hebben voorzien van kritische commentaren. De auteurs zijn de leden van de werkgroep erkentelijk voor hun bijdrage aan het rapport en Perined voor het beschikbaar stellen van de gegevens voor deze rapportage.

Leden werkgroep:

Dhr. dr. P.W. Achterberg, senior adviseur RIVM

Mw. prof.dr. M.C. Cornel, arts-epidemioloog

Mw. drs. B.N.B.S.G.M. Cuppers-Maarschalkerweerd, apotheker

Mw. C.A.M. Kurver, verloskundige

Dhr. dr. C. Oosterwijk, directeur VSOP

Mw. prof. dr. E. Pajkt, gynaecoloog

Mw. drs. J.B.G.M. Verheij, klinisch geneticus

Mw. drs. G. Vrieze, jeugdarts

Mw. dr. H.E.K. de Walle, hoofd Eurocat Noord Nederland

Afkortingen

AA	Aangeboren Afwijkingen
BI	Betrouwbaarheidsinterval
CBS	Centraal Bureau voor de Statistiek
CRAA	Commissie Registratie Aangeboren Afwijkingen
EPD	Elektronisch Patiënten Dossier
Eurocat	European Registration of Congenital Anomalies (and Twins)
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
NVSCA	Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen
Peridos	Perinataal Dossier voor de Screening
PRN	Perinatale Registratie Nederland (opgegaan in Perined in 2015)
SEO	Structureel Echoscopisch Onderzoek
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VWS	Volksgezondheid, Welzijn en Sport

Samenvatting

Achtergrond

In opdracht van en gesubsidieerd door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport is dit rapport over de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2010-2016 uitgebracht. Het is van belang om de prevalentie van de aangeboren afwijkingen te monitoren, omdat het ontstaan van aangeboren afwijkingen samenhangt met diverse biomedische, sociale en gedragsfactoren die deels te voorkomen zijn. Met een continue monitor zijn eventuele (onverwachte) stijgingen of dalingen (trends) in prevalentie tijdig te signaleren.

Methode

Perined beheert de landelijke perinatale registratie waarop een landelijke schatting van de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland gemaakt wordt. Deze landelijke perinatale registratie bestaat uit vier deelregistraties: LVR1, LVRh, LVR2 en LNR. In de Landelijke Verloskunde Registratie (LVR) worden door verloskundigen (LVR1), huisartsen (LVRh) en gynaecologen (LVR2) gegevens over zwangerschappen, baringen, pasgeborenen en kraambedden van zwangerschappen met een duur van tenminste 16 weken geregistreerd. Kinderartsen en neonatologen registreren alle opnames, overnames en heropnames van pasgeborenen die zijn opgenomen binnen 28 dagen na de geboorte in de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR). In elk van de deelregistraties worden ook de aangeboren afwijkingen geregistreerd. Sinds 2010 koppelt PRN (in 2015 overgegaan in Perined) deze deelregistraties tot één landelijke LVR/LNR-bestand, dat vervolgens gebruikt wordt om de prevalentie van de aangeboren afwijkingen in Nederland te berekenen. Sinds 2014 wordt een nieuwe koppelingstechniek gebruikt, die beter in staat is dubbele cases uit het bestand te halen. Daarnaast is er vanaf 2014 voor gekozen om de WHO definitie te hanteren met als inclusiecriteria een zwangerschapsduur vanaf 22 voltooide weken en, indien de zwangerschapsduur onbekend is, een geboortegewicht vanaf 500 gram. Door deze wijzigingen is een trendbreuk ontstaan tussen 2013 en 2014. In dit rapport zijn de prevalenties sinds 2010 weergegeven. In verband met de methodologische wijzigingen in de onderliggende bestanden, focussen we op de stijgingen/dalingen in prevalentie over de jaren 2014-2016.

Resultaten

In de periode 2014-2016 werden jaarlijks ongeveer 5.000 pasgeborenen met aangeboren afwijkingen geregistreerd in Nederland. De prevalenties in deze jaren liepen uiteen van 3,1% (95% BI 3,08-3,10) in 2014, naar 3,0% (95% BI 3,00-3,03) in 2015 en 2,8% (95% BI 2,77-2,78) in 2016. In 2016 werden significant minder aangeboren afwijkingen geregistreerd dan in 2014 ($p < 0,001$).

Ook op orgaanstelselniveau waren de geregistreerde prevalenties in 2016 lager vergeleken met 2014 (met uitzondering van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen). Voor vijf orgaanstelsels was de geregistreerde prevalentie in 2016 significant lager ($p < 0,05$), namelijk voor het orgaanstelsel hart en bloedvaten, het urogenitaalstelsel, het skelet en spierstelsel, het centraal zenuwstelsel en zintuigen en ademhalingsstelsel. Deze orgaanstelsels hadden respectievelijk een prevalentieratio 2016/2014 van 0,82, 0,89, 0,84, 0,92 en 0,80. Voor het spijsverteringsstelsel, het orgaanstelsel huid en buikwand en voor chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen zijn geen significante dalingen of stijgingen waargenomen.

Discussie

In de periode 2014-2016 ligt het percentage pasgeborenen met geregistreerde aangeboren afwijkingen in Nederland rond de 3%. In 2016 is de geregistreerde prevalentie van alle aangeboren afwijkingen lager dan voorgaande jaren (ook binnen zeven van de acht orgaanstelsels). Het is niet eenduidig wat de oorzaak van de daling in prevalentie van de geregistreerde aangeboren afwijkingen is. Onderregistratie is in een landelijk algemeen LVR/LNR-bestand altijd aanwezig. Mogelijk is dit versterkt door (tijdelijke) verslechtering van de registratie door invoer van de nieuwe EPD's voor obstetrie in een aantal ziekenhuizen. Het is aan te bevelen de aangeboren afwijkingen, in met name de restgroepen, nader te onderzoeken, bijvoorbeeld door middel van een steekproefonderzoek bij registrerende centra. Daarnaast zal ook koppeling van de algemene, landelijke data met actief verworven informatie van regionale registraties de kwaliteit van de data verhogen.

Inhoudsopgave

Voorwoord	i
Afkortingen.....	ii
Samenvatting.....	i
1 Inleiding	1
1.1 Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland	1
1.2 Referenties	2
2 Methodologie.....	4
2.1 Perinatale registraties in Nederland	4
2.2 Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen	5
2.3 Prevalentiebepaling.....	6
2.4 Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen	7
2.5 Referenties	7
3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland.....	8
3.1 Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen	8
3.2 Prevalenties op orgaanstelselniveau: 2010-2016	9
3.3 Prevalenties per orgaanstelsel: 2014-2016	11
3.3.1 Centraal zenuwstelsel en zintuigen	12
3.3.2 Hart en bloedvaten.....	13
3.3.3 Spijsverteringsstelsel	14
3.3.4 Ademhalingsstelsel	15
3.3.5 Urogenitaalstelsel.....	17
3.3.6 Huid en buikwand.....	18
3.3.7 Skelet en spierstelsel	19
3.3.8 Chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen	21
4 Conclusies en beschouwing.....	23
4.1 Interpretatie van de daling.....	23
4.2 Beschouwing	26
4.3 Conclusie.....	28
4.4 Referenties	28
Bijlage A Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in de perinatale deelregistraties (LVR1, LVR2 en LNR).....	29
Bijlage B Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR bestand	40
Bijlage C Herkomst van de gegevens over aangeboren afwijkingen en gebruikte codes in de afzonderlijke perinatale deelregistraties.....	46



1 Inleiding

Dit rapport over de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland is geschreven door TNO, Unit Healthy Living, in opdracht van en gesubsidieerd door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). De prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland in de periode 2010 – 2016 is hierin gerapporteerd op basis van gegevens uit de landelijke Perinatale Registraties Perined.

Systematische monitoring via een registratie is de enige manier om inzicht te krijgen in de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland. Door de prevalentie van aangeboren afwijkingen continu te volgen over tijd, krijgen we toegang tot referentiewaarden. Deze referentiewaarden geven ons de mogelijkheid om eventuele veranderingen in de tijd (trends) en onverwachte stijgingen of dalingen in de prevalentie vroegtijdig te signaleren. Indien nodig, kan er dan aangestuurd worden op verder onderzoek naar mogelijk verklarende factoren. Daarbij kunnen de cijfers ook gebruikt worden voor onderzoek waar een eventueel verschil in prevalenties tussen regio's en/of een verschil tussen andere landen centraal staat. Het is van belang om de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland te weten, niet alleen vanuit een wetenschappelijk oogpunt, maar ook vanuit preventief oogpunt, maatschappelijk verantwoordelijkheid en voor de planning van medische en sociale voorzieningen. De onderzoeksvraag die in dit rapport centraal staat is: wat is de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2014 – 2016?

1.1 Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland

In Nederland bestaan er twee registratiesystemen voor aangeboren afwijkingen: een breedteregistratie en een diepteregistratie [1-4]. Perined is verantwoordelijk voor de breedteregistratie van aangeboren afwijkingen, die bestaat uit deelregistraties met een landelijke dekking. Eurocat Noord-Nederland beheert een diepteregistratie van aangeboren afwijkingen.

Breedteregistratie door Perined

Van oudsher worden aangeboren afwijkingen in de Perinatale Registratie aangeleverd via vier landelijke perinatale deelregistraties die worden beheerd door Perined:

- (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).

Deze deelregistraties worden in de methodologiesectie 2.1 en bijlagen A2 t/m A4 uitgebreider beschreven.

In het verleden is naar aanleiding van een pilotstudie van TNO en Eurocat Noord-Nederland geconcludeerd dat één landelijke registratie, een combinatie van de LVR en LNR, een goede aanvulling is op de regionale monitor van aangeboren afwijkingen door Eurocat [5][6]. Door middel van deze landelijke perinatale registratie is het mogelijk om het aantal aangeboren afwijkingen, en dan voornamelijk de aangeboren afwijkingen die direct bij de geboorte

zichtbaar zijn, goed te volgen. In het verleden, voor de registratiejaren 1995 tot en met 2009, heeft TNO de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN gekoppeld tot één LVR/LNR-bestand ten behoeve van de monitor aangeboren afwijkingen. Vanaf 2010 is de monitor aangeboren afwijkingen gebaseerd op de koppeling door Stichting PRN, nu Perined.

Rapportage door TNO

De landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen op basis van de gekoppelde LVR en LNR bestanden wordt sinds 2001 gerapporteerd door TNO. Inmiddels zijn er dertien rapporten uitgebracht over de landelijke prevalenties [7 – 19].

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] Mohangoo AD, Schönbeck Y, Pal van der-de Bruin KM. Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2012: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2014. Rapportnummer TNO/CH 2014.11308.
- [8] Mohangoo AD, Gameren van HBG, Schönbeck Y, Buitendijk SE, Pal van der-de Bruin KM. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2009: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2011. Rapportnummer TNO/CH 2011.042.
- [9] 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.
- [10] 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.
- [11] 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.
- [12] 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.

- [13] 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.
- [14] 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.
- [15] 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.
- [16] 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.
- [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] Schönbeck Y, Hindori-Mohangoo AD, Masurel N, Pal-de Bruin KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2013: Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties. Leiden: TNO rapport 2015. Publicatienummer R11267.

2 Methodologie

Om de prevalenties van aangeboren afwijkingen in Nederland te schatten is gebruik gemaakt van de landelijke LVR/LNR-bestanden van de jaren 2010-2016. Deze bestanden, de LVR1, LVRh, LVR2 en LNR, zijn aan elkaar gekoppeld om te voorkomen dat observaties meermaals worden meegerekend als ze in meerdere bestanden zijn geregistreerd. In de jaren voor 2010 werd de koppeling van de bestanden uitgevoerd door TNO, specifiek voor de monitoring van de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland. Sinds 2010 wordt de koppeling van de bestanden verzorgd door Perined (voorheen PRN genoemd), waardoor de rapportage aansluit bij de jaarboeken van PRN/Perined. In deze rapportage worden de cijfers vanaf 2010 meegenomen.

Voor de jaren 2014 tot en met 2016 heeft Perined gebruik gemaakt van een nieuwe koppelingsmethode. Deze nieuwe methode wordt geacht dubbele registraties beter te identificeren, wat zou leiden tot een reëler aantal geregistreerde kinderen met een aangeboren afwijking [1]. Daarnaast is de nieuwe koppelingsmethode beter in staat om losse records te koppelen. De verschillen in de gekoppelde databestanden via de nieuwe koppelingsmethode en via de oude koppelingsmethode zijn minimaal. Naast de nieuwe koppelingsmethode is er sinds 2014 ook voor gekozen om, volgens WHO definitie, levend- en doodgeborenen te includeren met een zwangerschapsduur van tenminste 22 weken en, indien de zwangerschapsduur onbekend is, met een geboortegewicht van tenminste 500 gram¹. Hierdoor houden wij in dit rapport tussen 2013 en 2014 rekening met een trendbreuk in de prevalenties van aangeboren afwijkingen in Nederland: stijgingen/dalingen in prevalentie worden enkel over de jaren 2014-2016 bekeken. In Tabel 2.1 worden de verschillen in de databestanden aangeduid.

Tabel 2.1 Verschillen in de databestanden

Verskil in:	2010 – 2013	2014 – 2016
Nieuwe koppelingsmethode		Resulteert in minder losse records dan voorheen
Minimale zwangerschapsduur of geboortegewicht	19 weken 500 gram	22 weken 500 gram

2.1 Perinatale registraties in Nederland

De door Perined beheerde perinatale registratie kent vier aanleverende systemen, drie vanuit de verloskunde/obstetrie, één vanuit de kindergeneeskunde/neonatologie. Hieronder worden deze systemen nader beschreven.

Landelijke Verloskunde Registratie (LVR)

De Landelijke Verloskunde Registratie (LVR) bestaat uit drie deelregistraties:

- LVR1: de Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn die sinds 1985 bestaat in Nederland;
- LVR2: de Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn die sinds 1982 van start is gegaan;
- LVR-h: Registratie van de verloskundig actieve huisartsen.

¹<http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/108284/E68459.pdf;jsessionid=AC85465DD4C488FA7D73EFAB79BFD27F?ssequence=1>

Alle zwangerschappen worden door verloskundigen geregistreerd in de LVR1 vanaf het eerste consult. De registratie stopt wanneer de zwangere niet meer onder controle valt van de desbetreffende verloskundige (in praktijk is dat vaak zeven dagen na de geboorte). In de LVR1 worden gegevens over de zwangerschap, baring, pasgeborenen en kraambed geregistreerd en deze worden soms nog aangevuld met gegevens gekregen via de gynaecoloog. Gynaecologen registreren van oudsher bevallingen in de LVR2. De laatste jaren beperken ook gynaecologen zich niet meer tot zorggevallen, waarvan de bevalling onder hun verantwoordelijkheid heeft plaats gevonden, maar wordt alle geleverde zorg door de gynaecoloog in de LVR2 geregistreerd. Daarnaast registreren verloskundig actieve huisartsen gegevens over zwangerschappen, baringen, pasgeborenen en kraambedden in de LVR-h. De registratie begint vanaf het eerste consult in verband met de zwangerschap, tot het moment dat de zwangere, wat betreft de zwangerschap, niet meer onder controle valt van de desbetreffende huisarts.

De gegevens van zwangerschappen worden op een gestandaardiseerde wijze geregistreerd in de LVR. Naast de gegevens over het verloop van de zwangerschap, de bevalling, bijzonderheden van de moeder en de toestand van het kind, worden hierin ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. Doordat de LVR over het algemeen kort na de bevalling wordt ingevuld, bevat deze vooral aangeboren afwijkingen die direct bij de geboorte zichtbaar zijn of tijdens de zwangerschap zijn vastgesteld. Verder bevat de LVR ook gegevens over zwangerschapsafbrekingen vanaf 16 weken zwangerschap, waarbij geen onderscheid wordt gemaakt tussen een geïnduceerde abortus (bijvoorbeeld vanwege een aangeboren afwijking) en een spontane abortus.

Landelijke Neonatologie Registratie (LNR)

Halverwege 1991 is de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR) van start gegaan. Kinderartsen en neonatologen registreren gegevens over alle opnames, overnames en heropnames van pasgeborenen die zijn opgenomen binnen 28 dagen na de geboorte in de LNR. Wanneer de opnameperiode tot na 28 dagen voortduurt, wordt informatie over die periode ook geregistreerd in de LNR. De LNR bevat naast algemene gegevens over de moeder, de zwangerschap en de bevalling ook gegevens over diagnoses, behandelingen en aangeboren afwijkingen van de pasgeborene. De LNR bevat gegevens over aangeboren afwijkingen die zowel direct zichtbaar zijn bij de geboorte als die pas bij uitgebreider onderzoek aan het licht komen.

Voor een aantal aangeboren aandoeningen worden pasgeborenen opgenomen op de kinderchirurgische of een kinder-neurologische afdeling. Deze afdelingen nemen (nog) niet deel aan de LNR en hierom is de registratie niet compleet voor aangeboren aandoeningen waarvoor een chirurgische/neurologische behandeling nodig is.

Van de Neonatale Intensive Care Units in Nederland nam 100% deel aan de LNR in de periode 2010-2016. De deelnamegraad van maatschappen kinderartsen lag in 2009 nog op 46%, maar door inspanningen van Perined is deze in 2014 bijna verdubbeld en uitgekomen op 88,4% [1].

2.2 Definiëren van de geregistreeerde aangeboren afwijkingen

Aangeboren afwijkingen worden op verschillende wijze geregistreerd in de LVR1, LVR2 en LNR. In de LVR1 kunnen vijf velden voor een aangeboren afwijking worden ingevuld: één om reden van consult pediater, één om reden van overdracht aan pediater en drie bij overige

problematiek kind. In de LVR2 wordt gebruik gemaakt van drie velden voor het registreren van aangeboren afwijkingen, terwijl de LNR 20 velden hanteert. In alle registraties is het mogelijk om, wanneer er geen specifieke omschrijving van de aangeboren afwijking beschikbaar is, deze te coderen in een restgroep. Een overzicht van de geregistreerde aangeboren afwijkingen per deelregistratie van 2010 – 2016 zijn te vinden in de Bijlagen A2 (LVR1), A3 (LVR2) en A4 (LNR).

Indien binnen een deelregistratie het aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen voor een specifieke aangeboren afwijking of restgroep buitengewoon hoog is, wordt het aantal registraties per praktijk/ziekenhuis bekeken en vergeleken met het aantal registraties in andere jaren. Wanneer er na deze vergelijking een vermoeden van een registratiefout is, wordt dit teruggekoppeld aan Perined. In overleg met Perined kan besloten worden om waarschijnlijk niet correct geregistreerde gevallen van de desbetreffende praktijk in het desbetreffende jaar buiten de analyses te houden. De uitgevoerde correcties, indien noodzakelijk, voor elk van de deelregistraties zijn terug te vinden in Bijlagen A2, A3 en A4.

Gegevens over de aangeboren afwijkingen uit alle perinatale deelregistraties worden samengevoegd in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand. Wanneer een aangeboren afwijking in één deelregistratie wel is geregistreerd en in een andere deelregistratie niet, gaat men er vanuit dat deze aangeboren afwijking er wel is, maar niet is gecodeerd in één van de deelregistraties (bijvoorbeeld omdat er nog geen diagnose gesteld was). Daarnaast wordt tijdens het samenvoegen, indien mogelijk, een algemene omschrijving van een aangeboren afwijking vervangen door een gespecificeerde omschrijving.

Een voorbeeld kan zijn dat een pasgeborene met de aangeboren afwijking tetralogie van Fallot in de LVR1 en LVR2 alleen in de restgroep 'overige/andere hart- en vaatafwijkingen' gecodeerd kan worden. De LVR1 en LVR2 hebben geen specifieke code voor tetralogie van Fallot. Wanneer in de LNR wel tetralogie van Fallot geregistreerd is heeft deze de voorkeur boven de registratie(s) in de restgroep in LVR1 en/of LVR2 en vervalt de registratie in restgroep in de LVR1 en/of LVR2. Wanneer nog een andere specifieke aangeboren afwijking is geregistreerd in één van de registraties, dan wordt deze apart opgenomen en telt de pasgeborene mee in de groep kinderen met meerdere aangeboren afwijkingen. Bijlage C bevat een tabel met de afzonderlijke codes van alle deelregistraties per aangeboren afwijking.

2.3 Prevalentiebepaling

Elk jaar varieert het aantal pasgeborenen en daarom is het jaarlijkse absolute aantal aangeboren afwijkingen niet informatief. Hierom worden in hoofdstuk drie de prevalenties van aangeboren afwijkingen per jaar gepresenteerd. In de noemer wordt het aantal pasgeborenen per jaar opgenomen. Daaronder wordt verstaan: het aantal levendgeborenen, plus het aantal doodgeborenen na 24 weken volgens de cijfers van het CBS, plus een correctie voor het aantal doodgeborenen bij 22 en 23 weken². De prevalentie van aangeboren afwijkingen per jaar (P) wordt dan als volgt berekend:

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

² De CBS-cijfers in dit rapport betreffen het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>) plus 0,5% van het totaal ter correctie voor doodgeborenen < 24 weken.

Het aantal aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en van specifieke aangeboren afwijkingen in een orgaanstelsel komen relatief minder vaak voor. Hierom worden deze prevalenties weergegeven per 10.000 geboren. Dit wordt als volgt berekend:

$$P = (\text{aantal geboren met aangeboren afwijking in een orgaanstelsel} / \text{aantal geboren}) * 10.000$$

en

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

2.4 Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen

Vanwege de eerder beschreven trendbreuk in de data, wordt er alleen gekeken of er over de jaren 2014 – 2016 een verschil in prevalentie van aangeboren afwijkingen is. De trends in prevalentie over de jaren 2010 – 2013 zijn beschreven in het vorige rapport [2]. Een trend in de prevalentie van een aangeboren afwijking wordt getoetst door middel van een χ^2 -toets voor trend of met een 95% betrouwbaarheidsinterval. De breedte van dit interval geeft de onzekerheid weer rondom de geschatte prevalentie en kan gebruikt worden om na te gaan of een prevalentie het ene jaar daadwerkelijk hoger of lager is dan in een andere jaar. Dit voorkomt dat waargenomen verschillen in prevalentie berusten op toeval, of in andere woorden, het gevolg zijn van normale fluctuaties in prevalentie. In deze rapportage zullen we niet spreken van significante trends maar significante stijgingen/dalingen in prevalentie, omdat we naar een korte periode kijken.

Bij het berekenen van het 95% betrouwbaarheidsinterval is gebruik gemaakt van een zogeheten logit transformatie, omdat de prevalenties van de aangeboren afwijkingen erg laag zijn (<http://health.utah.gov/oph/IBIShelp/ConfInts.pdf>). Daarnaast bevat de steekproef (n), de registraties in het LVR/LNR-bestand, een groot deel van de populatie (N), alle pasgeborenen in Nederland, en dus is een eindige populatie correctie ($1 - n/N$) toegepast.

Voor het toetsen van verschillen in aangeboren afwijkingen op orgaanstelselniveau wordt een statistisch significantieniveau van 0,05 aangehouden. Echter, vanwege het grote aantal specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel en de restgroepen wordt er een correctie toegepast, om te voorkomen dat er bij toeval verschillen worden ontdekt. Hierom wordt het statistisch significantielevel van 0,001 aangehouden voor de specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen. Daarnaast is het belangrijk om bij de interpretatie van de trends in prevalentie niet alleen te kijken naar de statistische significantie, maar ook naar de klinische relevantie van veranderingen over tijd.

2.5 Referenties

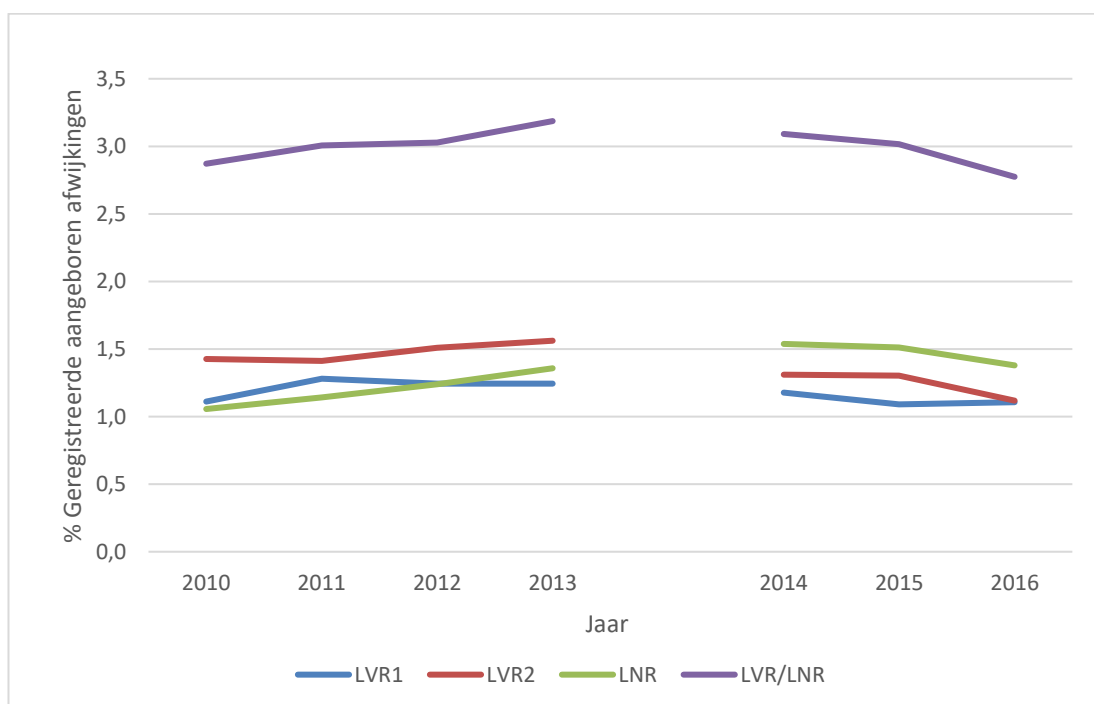
- [1] Perined. Perined-koppelingsprocedure 2014: LVR1-, LVRh-, LVR2- en LNR-deelregistraties <https://perined-assets.e-dev.nl/docs/b5252b5a-eeae-4ba0-82f8-cbf0c99597be.pdf>.
- [2] Schönbeck Y, Hindori-Mohangoo AD, Masurel N, Pal-de Bruin KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2013 : Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties. Leiden: TNO-PG, 2015. Publicatienummer R11267.

3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland

De geregistreerde prevalenties van de aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland worden in dit hoofdstuk besproken. Eerst wordt de landelijke geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen gepresenteerd in paragraaf 3.1. Daarna wordt in paragraaf 3.2 de geregistreerde prevalenties van de aangeboren afwijkingen op orgaanstelselniveau getoond. Tenslotte worden de geregistreerde prevalenties per orgaanstelsel (inclusief enkele specifieke aangeboren afwijken) besproken in paragraaf 3.3.

3.1 Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen

In de jaren 2014, 2015 en 2016 werden respectievelijk 5.330, 5.056 en 4.707 pasgeborenen geregistreerd met aangeboren afwijkingen in Nederland. De prevalenties van het aantal geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking in deze jaren liep uiteen van 3,1% in 2014, naar 3,0% in 2015 en 2,8% in 2016 (zie ook figuur 3.1).



Figuur 3.1: Percentage van de geregistreerde aangeboren afwijkingen voor de deelregistraties en het gekoppelde bestand in de periode 2010 – 2016. (NB. pasgeborenen kunnen in meerdere deelregistraties geregistreerd zijn)

Daarnaast is in figuur 3.1 te zien dat er een stijging is van de geregistreerde aangeboren afwijkingen in de LNR en een daling in de deelregistraties LVR1 en LVR2. In 2014 was het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR1 157.433, wat 89,2% is van het aantal pasgeborenen in Nederland volgens de cijfers van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS)¹. In 2015 en 2016 werden 89,2% en 91,2% van alle pasgeborenen in Nederland geregistreerd in de LVR1, respectievelijk 153.322 en 157.481 pasgeborenen.

¹ De CBS-cijfers in dit rapport betreffen het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>) plus 0,5% van het totaal ter correctie voor doodgeborenen < 24 weken.

In de LVR2 was het aantal geregistreerde pasgeborenen 120.775 (69,9% volgens cijfers van het CBS¹) in 2016. Dit aantal is iets lager dan in de jaren 2014 en 2015, waarin respectievelijk 126.444 (71,6%) en 122.938 (71,5%) van de pasgeborenen werden geregistreerd in de LVR2.

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR was in de jaren 2014-2016 elk jaar rond de 28,5% van het aantal pasgeborenen volgens cijfers van het CBS¹. Het aantal geregistreerde pasgeborenen met één of meerdere aangeboren afwijking(en) nam over deze jaren af van 5,4% in 2014 tot 4,9% in 2016.

In Bijlage A1 wordt per deelregistratie het percentage geregistreerde aangeboren afwijkingen in Nederland sinds 2010 weergegeven (met uitzondering van de LVR-h, welke ongeveer 750 zwangere vrouwen per jaar registreert). Bijlagen A2, A3 en A4 geven in meer detail de registratie van aangeboren afwijkingen respectievelijk in de LVR1, LVR2 en LNR weer.

3.2 Prevalenties op orgaanstelselniveau: 2010-2016

De landelijke prevalenties van geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel per 10.000 pasgeborenen voor de periode 2010-2016 zijn te vinden in Tabel 3.1. Daarnaast zijn deze geregistreerde prevalenties per orgaanstelsel ook grafisch weergegeven in Figuur 3.2. Houd bij de interpretatie rekening met de trendbreuk tussen 2013 en 2014.

Tabel 3.1 Geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 pasgeborenen per orgaanstelsel (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

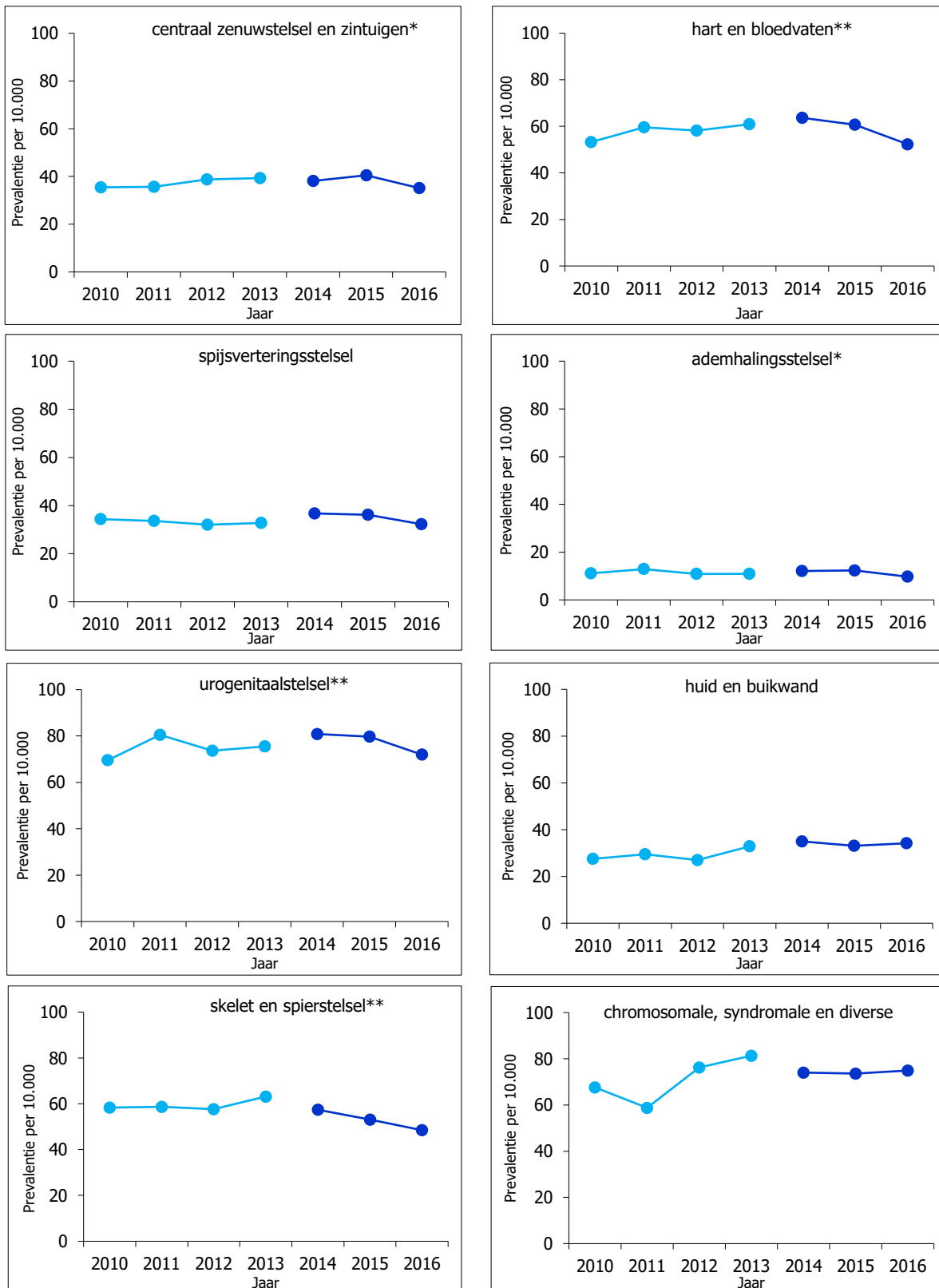
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Centraal zenuwstelsel en zintuigen	35,5	35,7	38,7	39,3	38,2	40,5	35,1*
Hart en bloedvaten	53,2	59,6	58,2	60,9	63,6	60,7	52,3**
Spijsverteringsstelsel	34,3	33,7	32,0	32,7	36,7	36,2	32,2
Ademhalingsstelsel	11,1	12,9	10,9	10,9	12,1	12,3	9,7*
Urogenitaalstelsel	69,5	80,5	73,6	75,5	80,9	79,7	72,0**
Huid en buikwand	27,5	29,5	27,0	32,9	35,0	33,1	34,2
Skelet en spierstelsel	58,3	58,7	57,6	63,1	57,4	53,0	48,5**
Chromosomale, syndromale en diverse	67,6	58,8	76,2	81,3	74,1	73,6	74,9

* χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,05$

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$

Daarnaast zijn voor de jaren 2014-2016 trendanalyses in de geregistreerde prevalenties per orgaanstelsel uitgevoerd (zie ook Tabel 3.1). Tussen 2014 en 2016 zijn de prevalenties van geregistreerde aangeboren afwijkingen in de volgende orgaanstelsels gemiddeld genomen significant lager: hart en bloedvaten, urogenitaalstelsel, skelet en spierstelsel, het centraal zenuwstelsel en zintuigen en ademhalingsstelsel. Voor het spijsverteringsstelsel, het orgaanstelsel huid en buikwand en voor chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen zijn geen significante stijgingen/dalingen waargenomen.

¹ De CBS-cijfers in dit rapport betreffen het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>) plus 0,5% van het totaal ter correctie voor doodgeborenen < 24 weken.

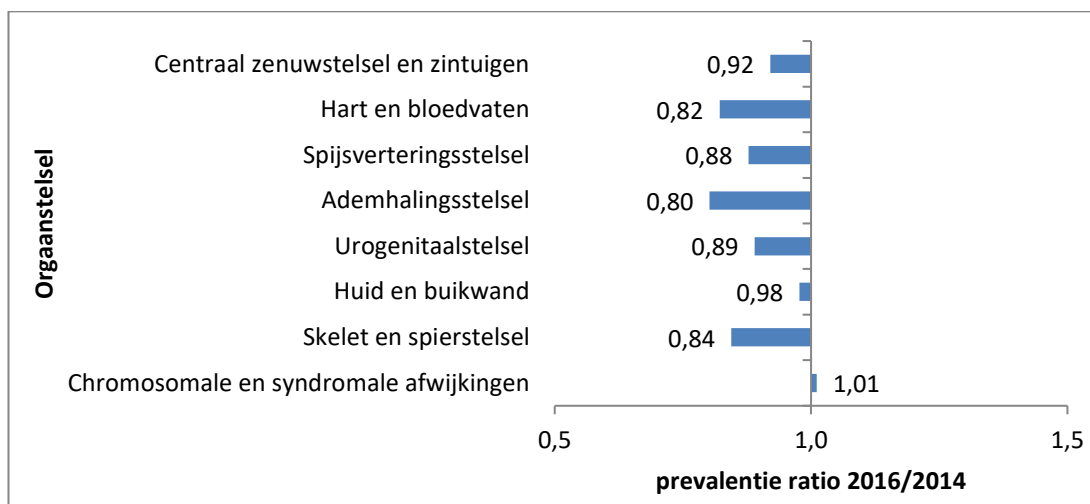


Figuur 3.2: Geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel over de periode 2010-2016

* χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,05$

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$

In Figuur 3.3 zijn relatieve verschillen in registreerde prevalenties per orgaanstelsel weergegeven doormiddel van de ratio van de prevalenties voor de periode 2014-2016. De grootste verschillen zijn zichtbaar voor de orgaanstelsels hart en bloedvaten (-18%), ademhalingsstelsel (-20%) en skelet en spierstelsel (-16%). De enige stijging in prevalentie is in de diagnosegroep chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen (+1%), ondanks de onderregistratie in de LVR2 voor overige chromosomale afwijkingen (zie bijlage A3).



Figuur 3.3: Relatieve verschillen in geregistreerde prevalenties tussen 2016 en 2014 (referentie) van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren

3.3 Prevalenties per orgaanstelsel: 2014-2016

In deze paragraaf wordt naar de prevalenties gekeken van de geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel die geregistreerd zijn over de periode 2014-2016. Ten eerste zal er gekeken worden naar significante stijgingen/dalingen in prevalentie op orgaanstelselniveau en vervolgens naar de prevalenties en significante stijgingen/dalingen voor de geregistreerde specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen binnen dit orgaanstelsel. Hierbij wordt een significantie level van 0,05 aangehouden op orgaanstelselniveau en een significantie level van 0,001 voor specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen binnen orgaanstelsels. Hierbij zullen de significante stijgingen/dalingen besproken worden en een aantal niet-significante stijgingen/dalingen om de stijging/daling in prevalentie op orgaanstelselniveau te verklaren. Tenslotte zal door middel van drie figuren de prevalentie van de aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel worden weergegeven.

Alle prevalentiecijfers zijn ook terug te vinden in tabellen. Zo zijn de prevalentiecijfers op orgaanstelselniveau terug te vinden in tabel 3.1 in de vorige paragraaf. De prevalentiecijfers voor de specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen zijn terug te vinden in tabellen 3.2 tot 3.9. Daarnaast zijn voor de volledigheid de absolute getallen voor de geregistreerde specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen te vinden in bijlage B en is de codering van de registreerde specifieke aangeboren afwijkingen te vinden in bijlage C.

3.3.1 Centraal zenuwstelsel en zintuigen

Eerder zagen we al dat de geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen van het centraal zenuwstelsel en zintuigen **significant lager** ligt in 2016 dan in 2014. Voor de jaren 2014, 2015 en 2016 waren de geregisteerde prevalenties als volgt 38,2 (95% BI 37,7-38,6), 40,5 (95% BI 40,0-41,0) en 35,1 (95% BI 34,7-35,6) per 10.000 pasgeborenen. Hierdoor kunnen we spreken van een significant dalende tendens.

Tabel 3.2 Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het centraal zenuwstelsel en zintuigen per 10.000 geboren (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Anencefalie	1,34	1,45	1,30	1,58	0,64	0,89	0,83
Microcefalie	3,40	2,51	2,94	4,17	3,48	4,53	4,48
Spina bifida	5,35	5,92	6,06	6,04	3,13	4,29	2,71
Encefalocèle ²	0,95	0,78	0,40	0,70	0,41	0,36	0,12
Neuromusculaire ziekte ¹	0,33	0,22	0,34	0,41	0,23	0,30	0,35
Hydrocefalie zonder NBD	3,12	2,74	2,55	3,35	3,02	2,09	2,18
Overige AA CZS	10,65	13,34	14,21	13,38	13,46	14,02	11,49
Microfthalmie ²	0,50	0,06	0,34	0,18	0,29	0,42	0,29
Overige AA ogen ²	1,51	1,45	1,87	1,29	1,68	1,49	1,65
AA oren ²	6,63	6,20	7,02	5,99	6,27	6,92	6,48
Overige AA zintuigen ¹	1,67	1,00	1,70	2,23	2,38	2,92	2,24
Aantal aangeboren afwijkingen	35,46	35,67	38,72	39,32	38,17	40,50	35,13**

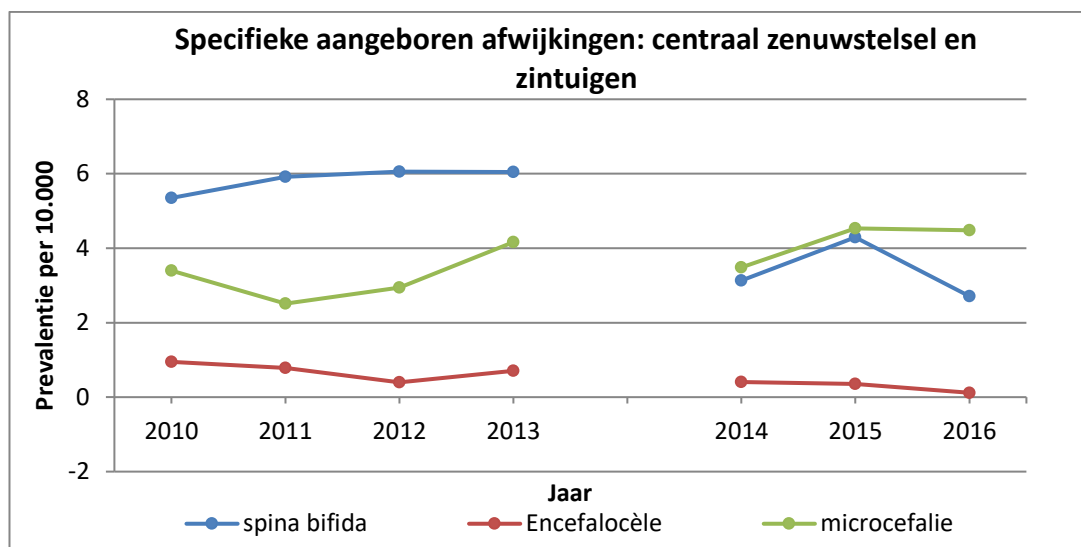
¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$

Specifieke aangeboren afwijkingen

De fluctuatie over tijd die zichtbaar is voor het orgaanstelsel centraal zenuwstelsel en zintuigen is grotendeels toe te schrijven aan de aangeboren afwijking spina bifida, die ook een sterke stijging laat zien in prevalentie van 2014 naar 2015 en daarna een daling van 2015 naar 2016 (zie ook figuur 3.4). Aan de andere kant, laat microcefalie een stijgende tendens en encefalocèle een dalende tendens zien in periode 2014-2016 (beide niet significant).



Figuur 3.4: Geregisteerde prevalentie van spina bifida, encefalocèle en microcefalie per 10.000 geboren en over de periode 2010-2016

3.3.2 Hart en bloedvaten

De geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel hart en bloedvaten ligt **significant lager** in 2016 in vergelijking met 2014. De prevalentie was in de jaren 2014, 2015 en 2016 respectievelijk gelijk aan 63,6 (95% BI 63,1-64,2), 60,7 (95% BI 60,1-61,2) en 52,3 (95% BI 51,8-52,8) per 10.000 pasgeborenen. Hierom kunnen we spreken van een significante daling over tijd ($p < 0,05$), waar de grootste daling plaatsvond tussen 2015 en 2016.

Tabel 3.3 Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten per 10.000 geboren en (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

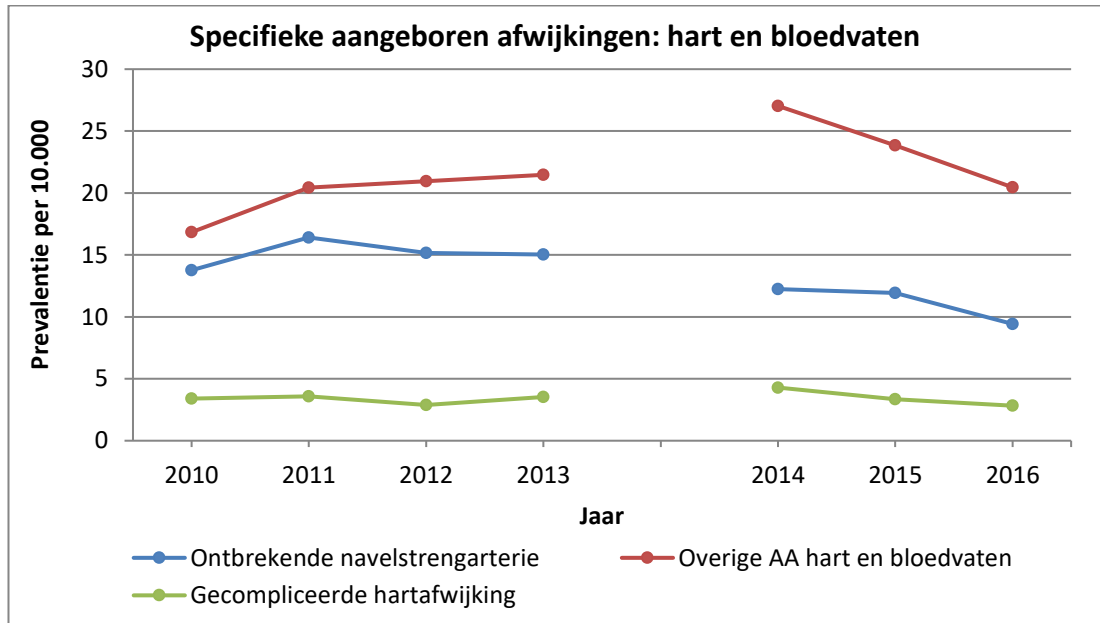
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Ontbrekende navelstrengarterie	13,77	16,41	15,17	15,02	12,24	11,93	9,43
Transpositie grote vaten ¹	1,51	0,95	1,36	1,00	1,04	1,55	1,95
Tetralogie van Fallot ¹	1,00	1,56	1,36	0,88	1,28	1,49	1,12
Ventrikel septum defect ¹	6,13	6,87	7,30	6,98	8,35	9,24	8,72
Hypoplastisch linkerhartsyndroom ¹	0,95	0,39	0,45	0,53	0,17	0,48	0,29
Coarctatio aortae ¹	1,67	1,17	0,74	1,17	1,68	0,89	1,18
Tricuspidalis atresie/stenose ¹	0,00	0,17	0,11	0,00	0,23	0,18	0,24
Gecompliceerde hartafwijking	3,40	3,57	2,89	3,52	4,29	3,34	2,83
NNO AA hart en bloedvaten ⁴	7,97	8,09	7,87	10,33	7,31	7,69	6,07
Overige AA hart en bloedvaten	16,84	20,43	20,94	21,48	27,03	23,86	20,45***
Aantal aangeboren afwijkingen	53,24	59,62	58,19	60,92	63,64	60,65	52,28**

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd; ⁴ In de LVR1 en LVR2 geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$; *** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,001$

Specifieke aangeboren afwijkingen

De daling kan grotendeels worden toegeschreven aan een daling in de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen hart' in het orgaanstelsel hart en bloedvaten (deze daling is significant, $p < 0,001$), zie ook tabel 3.3. Naast de significante daling is dit ook de grootste groep binnen het hart en bloedvatenstelsel. Deze restgroep is ook terug te zien in figuur 3.5, naast de geregistreerde prevalenties per 10.000 pasgeborenen van ontbrekende navelstrengarterie en transpositie grote vaten over de periode 2010-2016.



Figuur 3.5: Geregistreerde prevalentie van ontbrekende navelstrengarterie, gecompliceerde hartafwijking en de restgroep overige aangeboren afwijkingen hart en bloed vaten per 10.000 geboren over de periode 2010-2016

3.3.3 Spijsverteringsstelsel

Voor het orgaanstelsel spijsvertering is er een daling zichtbaar in de geregistreerde prevalentie van de aangeboren afwijkingen in de periode 2014-2016, zoals te zien was in figuur 3.2. Echter, is dit geen significante daling en de prevalenties in 2014, 2015 en 2016 zijn respectievelijk gelijk aan 36,7 (95% BI 36,3-37,2), 36,2 (95% BI 35,8-36,7) en 32,2 (95% BI 31,8-32,7) per 10.000 pasgeborenen.

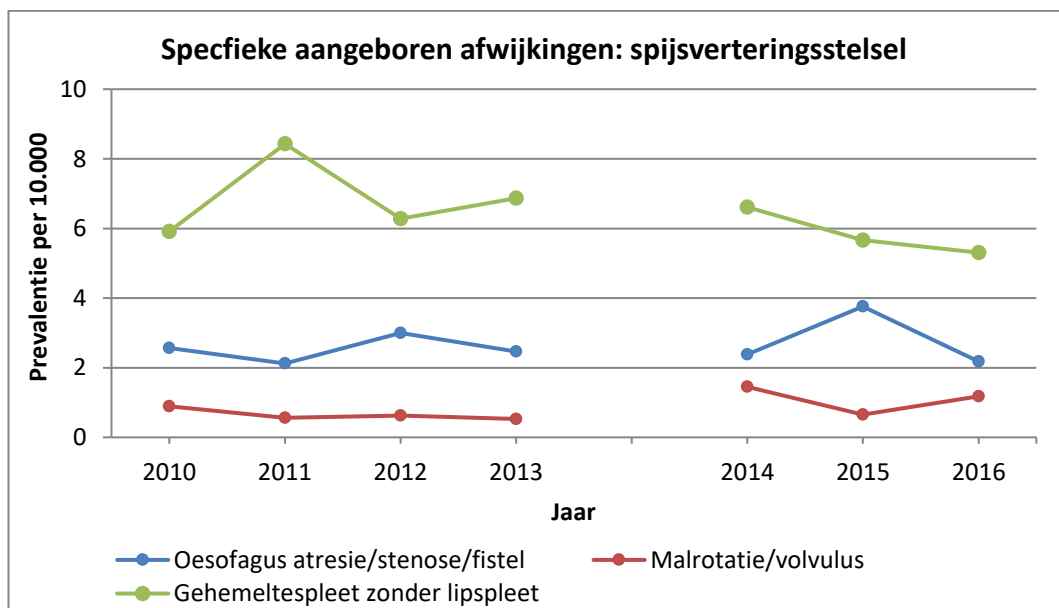
Specifieke aangeboren afwijkingen

Ook binnen het spijsverteringstelsel zijn er geen specifieke aangeboren afwijkingen of restgroepen met een significante stijging/daling. De geregistreerde prevalenties zijn terug te vinden in tabel 3.4. Daarnaast zijn de geregistreerde prevalenties per 10.000 geboren van gehemeltepleet zonder lipspleet, oesofagus atresie/stenose/fistel en malrotatie/volvulus over de periode 2014-2016 in figuur 3.6 weergegeven.

Tabel 3.4 Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel per 10.000 geborenen (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Lipspleet +/- gehemeltespleet	8,47	7,26	7,64	7,10	8,64	7,75	7,78
Gehemeltespleet zonder lipspleet	5,91	8,43	6,28	6,87	6,61	5,67	5,30
Oesofagus atresie/stenose/fistel ²	2,56	2,12	3,00	2,46	2,38	3,76	2,18
Darm/anus atresie	4,68	4,02	3,74	4,40	4,06	3,94	4,01
Ziekte van Hirschsprung ¹	0,28	0,56	0,74	0,70	0,81	1,25	1,00
Malrotatie/volvulus ¹	0,89	0,56	0,62	0,53	1,45	0,66	1,18
Overige AA spijsverteringsstelsel	11,54	10,72	10,02	10,68	12,76	13,18	10,79
Aantal aangeboren afwijkingen	34,34	33,66	32,04	32,75	36,72	36,20	32,24

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.



Figuur 3.6: Geregisteerde prevalentie van gehemeltespleet zonder lipspleet, oesofagus atresie/stenose/fistel en malrotatie/volvulus per 10.000 geborenen over de periode 2010-2016

3.3.4 Ademhalingsstelsel

In de periode 2014-2016 er is een **schommeling** te zien in de geregisteerde prevalentie van de aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel: 2014: 12,1 (95% BI 11,9-12,4), 2015: 12,3 (95% BI 12,1-12,6) en in 2016: 9,7 (95% BI 9,5-10,0) per 10.000 pasgeborenen. Er is een significante daling gemiddeld genomen over tijd.

Tabel 3.5 Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel per 10.000 geborenen (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Choanaal atresie ²	1,00	0,78	0,57	0,70	0,75	0,95	0,47
AA trachea ¹	0,22	0,45	0,23	0,59	0,52	0,72	0,83
Longhypoplasie ¹	1,06	1,34	0,91	1,00	1,45	0,78	0,65
Lobair emfyseem ¹	0,00	0,06	0,06	0,06	0,00	0,06	0,12
Hydro/chylo thorax ¹	0,56	0,45	0,34	0,29	0,46	0,95	0,88
Hernia diafragmatica	2,29	3,24	2,94	2,93	2,96	2,86	1,83
Relaxatie van diafragmatica ¹	0,06	0,06	0,06	0,00	0,06	0,12	0,06
Overige AA ademhalingsstelsel	5,91	6,53	5,77	5,34	5,92	5,90	4,89
Aantal aangeboren afwijkingen	11,09	12,89	10,87	10,92	12,12	12,35	9,73*

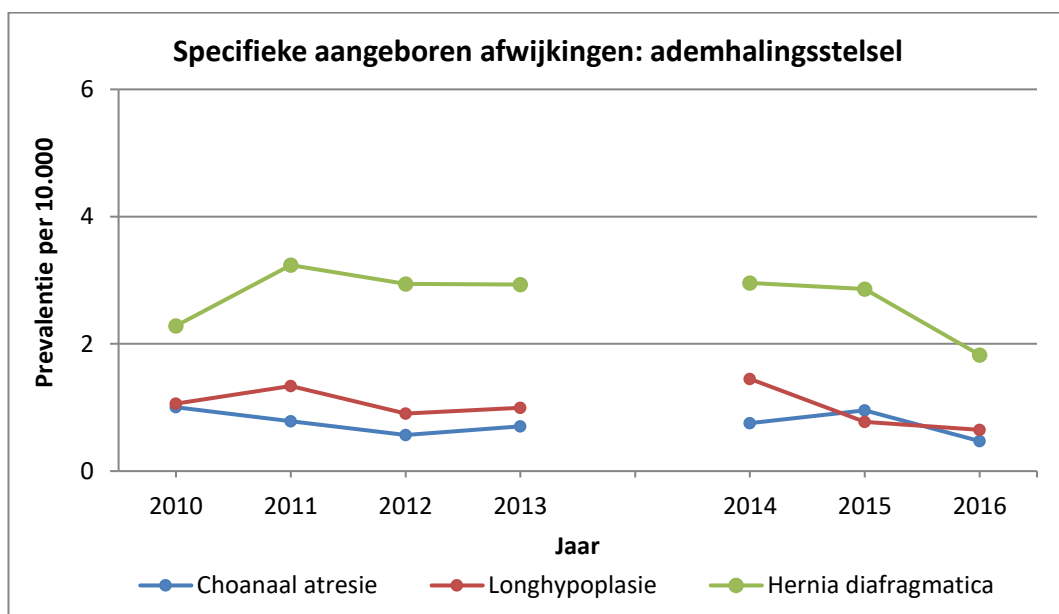
¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

* χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,05$

Specifieke aangeboren afwijkingen

Registraties van specifieke aangeboren afwijkingen of restgroepen in het ademhalingsstelsel laten geen significante stijgingen/dalingen zien. Voor de aangeboren aandoeningen choanaal atresie, longhypoplasie en hernia diafragmatica worden de geregisteerde prevalenties per 10.000 pasgeborenen weergegeven in figuur 3.7 voor de periode 2010-2016. Tevens zijn de registreerde prevalenties voor de specifieke aangeboren aandoeningen en restgroepen te vinden in tabel 3.5.



Figuur 3.7: Geregisteerde prevalentie van choanaal atresie, longhypoplasie en hernia diafragmatica per 10.000 geborenen over de periode 2010-2016

3.3.5 Urogenitaalstelsel

In de geregisteerde prevalentie van aangeboren aandoeningen van het urogenitaalstelsel is een daling te zien en in 2016 is de prevalentie **significant lager** dan in 2014. Daarbij, is er, gemiddeld genomen over tijd, een significante daling en zijn de geregisteerde prevalenties in de periode 2014-2016 gelijk aan: 2014: 80,9 (95% BI 80,2-81,5), 2015: 79,7 (95% BI 79,0-80,3) en in 2016: 72,0 (95% BI 71,3-72,6) per 10.000 pasgeborenen.

Tabel 3.6 Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel per 10.000 geborenen (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Hypospadie en/of epispadie	24,98	28,08	25,08	28,76	27,61	29,76	24,40
Niet-scrotale testis ³	3,62	4,97	5,77	5,87	6,38	6,08	5,66
Exstrophia vesicae ¹	0,06	0,22	0,11	0,29	0,29	0,24	0,06
Nieragenesie ³	2,12	0,95	1,36	1,06	1,10	1,25	1,30
Cystenier ¹	1,39	1,51	1,30	1,47	1,57	2,33	2,12
Obstructieve uropathie ¹	3,57	3,18	2,55	1,88	2,90	2,98	2,18
Onduidelijk geslacht ¹	0,56	0,84	0,74	0,47	1,16	0,72	1,24
Overige AA urogenitaalstelsel	33,23	40,75	36,74	35,74	39,85	36,32	35,01
Aantal aangeboren afwijkingen	69,52	80,49	73,65	75,53	80,87	79,68	71,97**

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

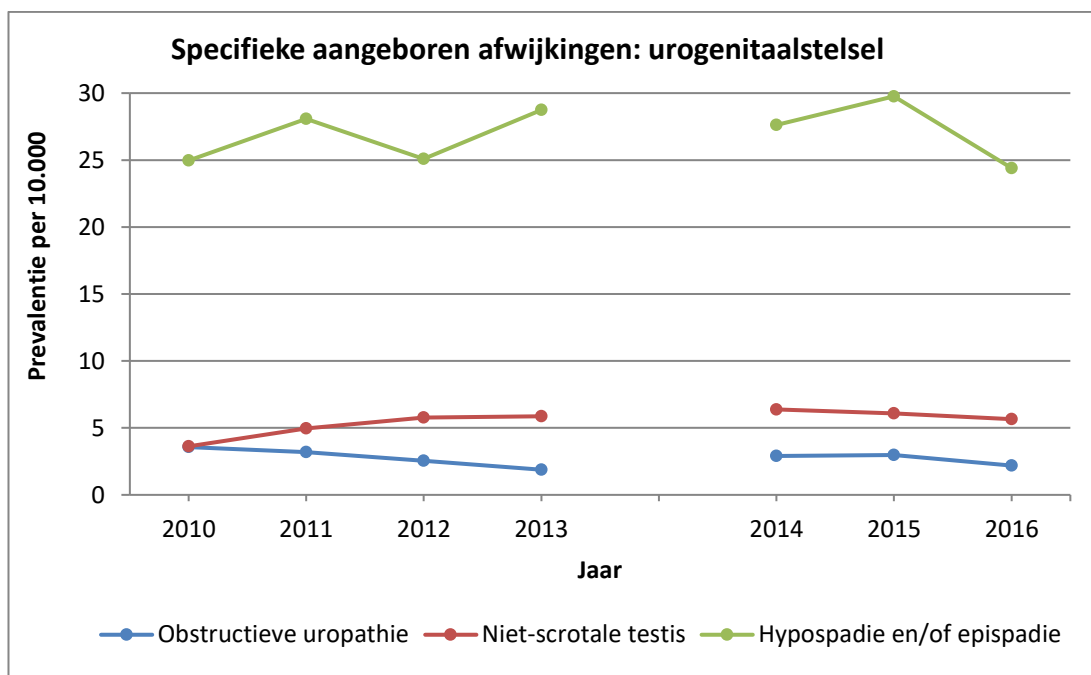
Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$

Specifieke aangeboren afwijkingen

De daling in de aangeboren afwijkingen in het urogenitaal stelsel zijn vooral toe te schrijven aan de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen' en hypospadie/epispadie, omdat de meeste geregisteerde aangeboren afwijkingen in dit orgaanstelsel tot deze subgroepen toe behoren (zie ook tabel 3.6).

Alle specifieke aangeboren afwijkingen en de restgroep in het urogenitaalstelsel laten geen significante stijgingen/dalingen zien. De geregisteerde prevalenties per 10.000 geborenen voor de aangeboren afwijkingen hypospadie/epispadie, niet-scrotale testis en obstructieve uropathie worden weergegeven in figuur 3.8 (niet significant).



Figuur 3.8: Geregistreeerde prevalentie van obstructieve uropathie, niet-scrotale testis en hypospadie/epispadie per 10.000 pasgeborenen over de periode 2010-2016

3.3.6 Huid en buikwand

In het orgaanstelsel huid en buikwand laat de geregistreeerde prevalentie van de aangeboren afwijkingen een **kleine schommeling** zien in de periode 2014-2016. De geregistreeerde prevalenties in deze periode zijn als volgt: 2014: 35,0 (95% BI 34,6-35,4), 2015: 33,1 (95% BI 32,7-33,5) en in 2016: 34,2 (95% BI 33,8-34,6) per 10.000 pasgeborenen. Hierom is er ook geen significante stijging/daling over tijd.

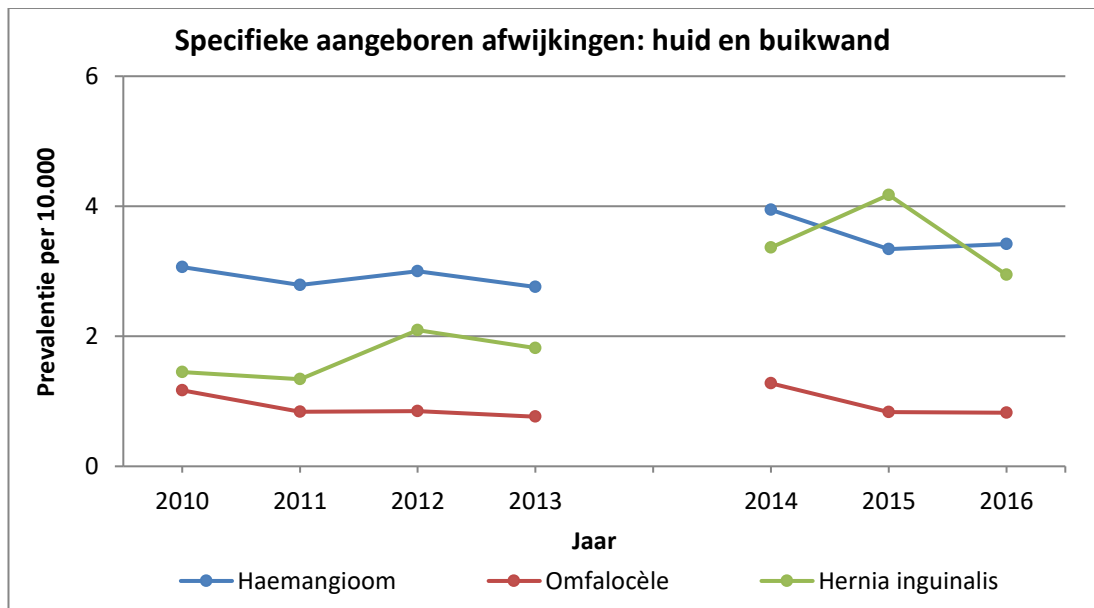
Tabel 3.7: Geregistreeerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand per 10.000 geboren (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
NNO AA huid en buikwand ³	6,69	8,09	7,02	7,98	6,96	6,44	7,78
Haemangioom	0,67	1,28	1,36	1,76	2,96	2,09	2,53
Naevus pigmentosus	3,07	2,79	3,00	2,76	3,94	3,34	3,42
NNO AA huid ¹	3,74	3,29	3,34	4,17	2,61	3,34	3,65
Overige AA huid ²	9,48	10,16	7,70	11,56	11,43	10,20	10,37
Gastroschisis ¹	0,89	0,95	0,85	0,88	1,33	1,25	1,47
Omfalocèle ¹	1,17	0,84	0,85	0,76	1,28	0,83	0,83
Hernia umbilicalis ¹	0,11	0,56	0,34	0,70	0,75	1,01	0,65
Hernia inguinalis ¹	1,45	1,34	2,09	1,82	3,36	4,17	2,95
Overige AA buikwand ¹	0,28	0,17	0,45	0,47	0,35	0,42	0,53
Aantal aangeboren afwijkingen	27,54	29,47	27,00	32,87	34,98	33,10	34,19

¹ Alleen in de LNR geregistreeerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreeerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreeerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Specifieke aangeboren afwijkingen

De schommeling in geregistreerde prevalenties is ook terug te zien in een aantal van de specifieke aangeboren afwijkingen en de restgroepen in het orgaanstelsel huid en buikwand, zie figuur 3.9 en tabel 3.7. Er is voor geen enkele aangeboren afwijking of restgroep in dit orgaanstelsel een significante stijging/daling. De geregistreerde prevalentie per 10.000 pasgeborenen voor de aangeboren afwijkingen haemangioom, omfalocèle en hernia inguinalis zijn te vinden in figuur 3.9 voor de periode 2010-2016.



Figuur 3.9: Geregistreerde prevalentie van haemangioom, omfalocèle en hernia inguinalis per 10.000 geborenen over de periode 2010-2016

3.3.7 Skelet en spierstelsel

In 2016 was de geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel **significant lager** dan in 2014. De geregistreerde prevalenties voor de jaren 2014, 2015 en 2016 waren respectievelijk gelijk aan 57,4 (95% BI 56,8-57,9), 53,0 (95% BI 52,5-53,6) en 48,5 (95% BI 47,9-49,0) per 10.000 pasgeborenen. Hierom is dus ook te spreken van een significante daling gemiddeld genomen over tijd in de periode 2014-2016.

Specifieke aangeboren afwijkingen

Deze daling wordt voornamelijk veroorzaakt door een daling in geregistreerde prevalenties van de specifieke aangeboren afwijking pes equinovarus (zonder neuraalbuisdefect) en de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen' (zie ook tabel 3.8). Echter zijn deze dalingen in geregistreerde prevalenties niet significant. Hetzelfde geldt ook voor de andere specifieke aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel.

In figuur 3.10 worden de geregistreerde prevalenties weergegeven van polydactylie, pes equinovarus (zonder neuraalbuisdefect) en heupluxatie per 10.000 pasgeborenen over de periode 2010-2016. Voor heupluxatie is in figuur 3.10 te zien dat er nog steeds een daling in geregistreerde prevalentie plaatsvindt in de periode 2014-2016 (niet significant). Voor de

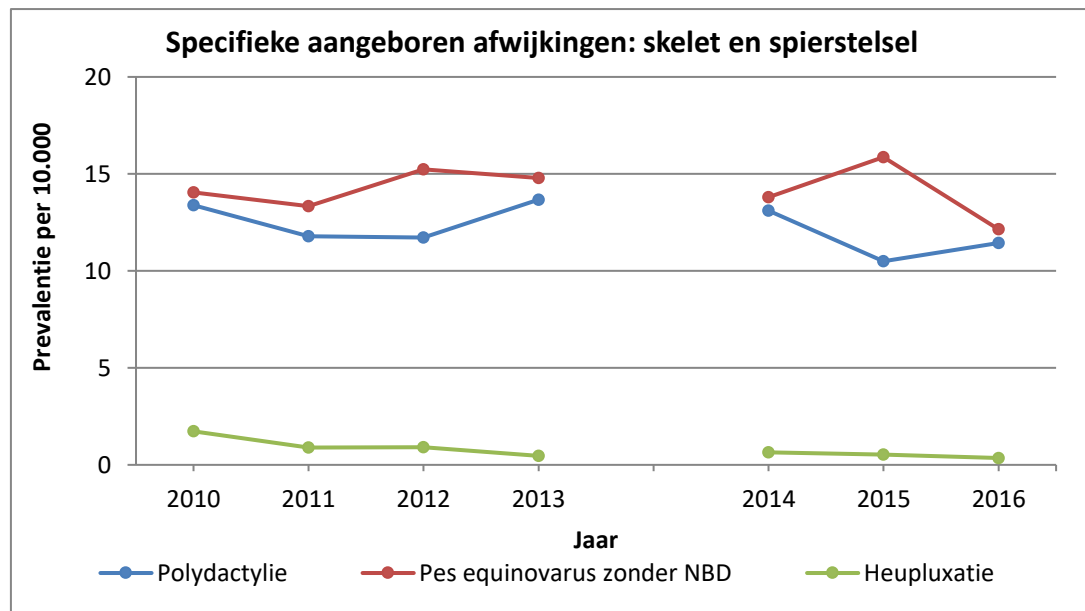
periode 2010-2013 werd eerder al een significant dalende trend gerapporteerd³. Deze kon toen mogelijk worden verklaard door een verandering in de signalering van heupluxatie. De detectie voor deze aangeboren aandoening wordt tegenwoordig gedaan op het consultatiebureau in plaats van door de verloskundige⁴.

Tabel 3.8: Geregisteerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel per 10.000 geboren (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Polydactylie	13,38	11,78	11,72	13,67	13,11	10,50	11,43
Syndactylie	5,97	6,98	7,13	7,57	7,14	5,96	6,66
Reductiedeformiteit armen of benen ²	1,45	1,17	0,91	1,00	1,10	0,95	0,41
Heupluxatie	1,73	0,89	0,91	0,47	0,64	0,54	0,35
Pes equinovarus zonder NBD	14,05	13,34	15,23	14,79	13,81	15,86	12,14
Overige AA skelet en spierstelsel	21,69	24,51	21,74	25,65	21,58	19,20	17,45
Aantal aangeboren afwijkingen	58,26	58,67	57,63	63,15	57,37	53,02	48,45**

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

** χ^2 -toets voor trend over 2014-2016: $p < 0,01$



Figuur 3.10: Geregisteerde prevalentie van polydactylie, pes equinovarus (zonder neuraalbuisdefect) en heupluxatie per 10.000 geboren over de periode 2010-2016

³ Schönbeck Y, Hindori-Mohangoo AD, Masurel N, Pal-de Bruin KM van der. [Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2013: Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties](#). Leiden: TNO-PG, 2015. Publicatienummer R11267.

⁴ http://www.knov.nl/uploads/knov.nl/knov_downloads/826/file/LESA-V_Onderzoek_van_de_pasgeborene.pdf

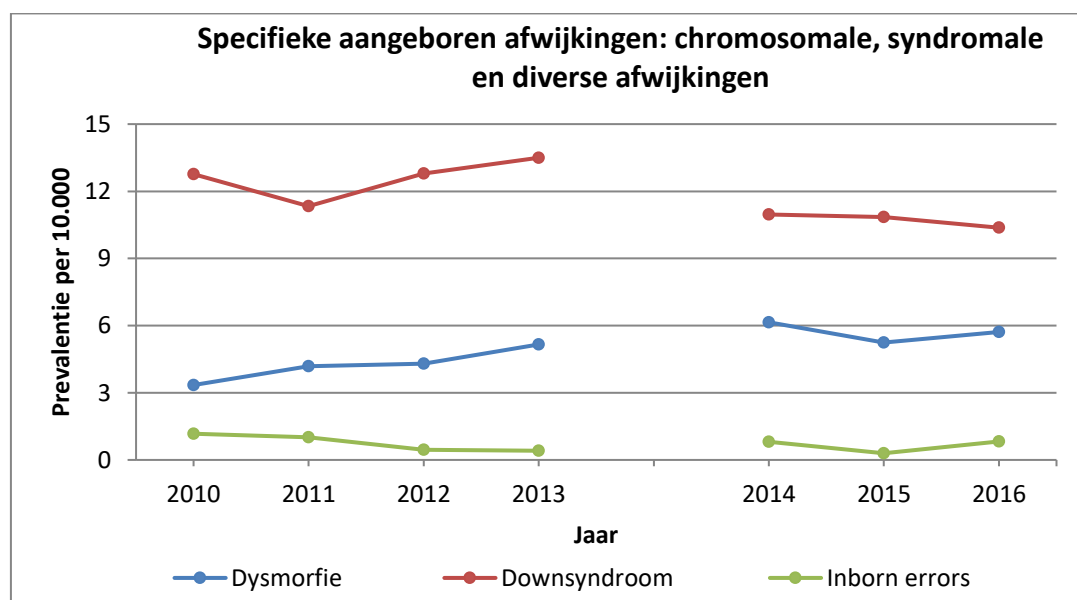
3.3.8 Chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen

De geregistreerde prevalentie van de diagnosegroep chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen **schommelt enigszins** in de periode 2014-2016. De geregistreerde prevalenties voor deze jaren zijn als volgt: 2014: 74,1 (95% BI 73,5-74,7), 2015: 73,6 (95% BI 73,0-74,2) en 2016: 74,9 (95% BI 74,3-75,6) per 10.000 geboren. Er is dus ook geen significante stijging/daling over tijd.

Tabel 3.9: Geregistreerde prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren (NB. trendbreuk tussen 2013 en 2014)

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
	179372	179142	176657	170392	172379	167672	169655
Downsyndroom (trisomie 21)	12,77	11,33	12,79	13,50	10,96	10,85	10,37
Overige chromosomale AA ²	7,08	6,70	8,55	8,33	7,37	9,07	7,01
Dysmorfie ¹	3,35	4,19	4,30	5,16	6,15	5,25	5,72
Situs inversus ²	0,39	0,33	0,40	0,53	0,52	0,36	0,47
Multiple (niet eerder genoemde) AA	9,70	7,54	7,87	8,33	8,24	8,05	7,07
Hypothyreoïdie ²	0,61	0,61	1,02	0,88	1,04	1,07	0,77
Overige endocriene afwijking ¹	0,33	0,84	0,28	0,59	0,70	1,01	1,00
Inborn errors ¹	1,17	1,00	0,45	0,41	0,81	0,30	0,83
Maligniteiten ¹	0,33	0,17	0,28	0,18	0,41	0,30	0,06
Overige AA	31,83	26,07	40,25	43,43	37,88	37,33	41,61
Aantal aangeboren afwijkingen	67,57	58,78	76,19	81,34	74,08	73,60	74,92

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.



Figuur 3.11: Geregistreerde prevalentie van dysmorfie, downsyndroom en inborn errors per 10.000 geboren over de periode 2010-2016

Specifieke aangeboren afwijkingen

De specifieke aangeboren afwijkingen en de restgroepen in het orgaanstelsel chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen laten ook geen significante stijgingen/dalingen over tijd zien. Tabel 3.9 geeft de geregistreerde prevalentie van alle specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen in dit orgaanstelsel. Daarnaast zijn in figuur 3.11 de geregistreerde prevalenties per 10.000 pasgeborenen weergegeven voor de specifieke aangeboren afwijkingen dysmorphie, downsyndroom en inborn errors over de periode 2010-2016.

4 Conclusies en beschouwing

De prevalentie van alle geregistreerde aangeboren afwijkingen in de periode 2014-2016 toont een significante daling van 3,1% naar 2,8% ($p < 0,001$). Deze daling in prevalentie is terug te zien in alle deelregistraties voor deze periode. Daarnaast zijn er ook significante dalingen van prevalenties van geregistreerde aangeboren afwijkingen in de orgaanstelsels centraal zenuwstelsel en zintuigen, hart en bloedvaten, ademhalingsstelsel, urogenitaalstelsel en skelet en spierstelsel. Deze daling in geregistreerde prevalenties is grotendeels toe te schrijven aan de daling in geregistreerde prevalentie van de restgroepen, die vaak de grootste groep binnen een orgaanstelsel zijn. Vanwege ontbrekende informatie over de afwijkingen in de restgroepen is het niet mogelijk om deze daling nader te onderzoeken.

Verder laat het orgaanstelsel hart en bloedvaten (18% lager) samen met het ademhalingsstelsel (20% lager) en het skelet en spierstelsel (16% lager) ook de grootste relatieve daling in prevalentie van geregistreerde aangeboren aandoeningen zien tussen 2014 en 2016. Ook andere orgaanstelsels laten een lagere geregistreerde prevalentie in 2016 zien in vergelijking met 2014. Alleen de categorie chromosomale en syndromale afwijkingen laat een kleine stijging (1% hoger) in geregistreerde prevalentie zien tussen 2014 en 2016. Dit kan te verklaren zijn door verbeterde diagnostiek van deze groep aangeboren afwijkingen over de afgelopen jaren. Voor de overige orgaanstelsels ligt de geregistreerde prevalentie in 2016 tussen de 2% en 16% lager ten opzichte van 2014.

Verder is er ook binnen orgaanstelsels gekeken naar de geregistreerde prevalenties van specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen over de periode 2014-2016. Hierbij is alleen voor de restgroep 'overige afwijkingen' in het orgaanstelsel hart en bloedvaten een significante daling gevonden. In 2014 was de geregistreerde prevalentie gelijk aan 27,0 per 10.000 geboren en in 2016 was deze gelijk aan 20,5 per 10.000 geboren ($p < 0,001$). Voor de specifieke aangeboren afwijkingen zijn geen significante dalingen of stijgingen in geregistreerde prevalentie waargenomen.

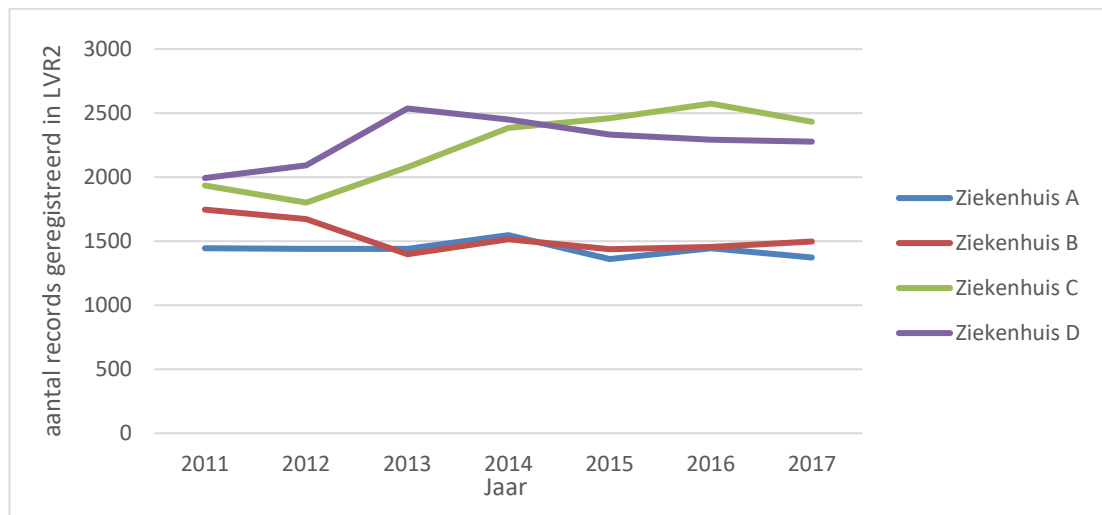
Bij het interpreteren van de trends is het belangrijk om in acht te nemen dat er naar een trend is gekeken over een periode van drie jaar. Dit is geen lange periode en hierom is het belangrijk om voorzichtig om te gaan met het trekken van conclusies op basis van de trendtoetsen in deze rapportage. Hierom is in deze rapportage ook gesproken over significante stijgingen/dalingen in plaats van trends.

4.1 Interpretatie van de daling

De significante daling in prevalentie kan verklaard worden door een reële afname in aangeboren afwijkingen vanaf 22 weken, door een verandering van registratie of door registratie artefacten. Aangezien vanaf 22 weken wordt geregistreerd en aangeboren afwijkingen steeds vaker voor 20 weken worden gediagnostiseerd, kan het zijn dat bepaalde afwijkingen ondervertegenwoordigd zijn in het landelijke databestand LVR/LNR, omdat zij reeds eerder zijn afgebroken. Daarnaast is het mogelijk, dat na een afbreking of een levenloos geboren kind, eventuele afwijkingen minder goed worden geregistreerd. Echter, dit is een algemeen punt, dat niet direct op 2016 van toepassing is, kortom wij verwachten niet dat hierdoor deze daling te verklaren is. Een verandering in registratie zou een oorzaak kunnen zijn, aangezien er een lichte stijging is waargenomen in het aantal chromosomale en syndromale afwijkingen. Een verklaring zou kunnen zijn, dat door verbeterde diagnostiek, de genetische diagnose van aangeboren afwijkingen steeds beter wordt. Hierdoor treedt een

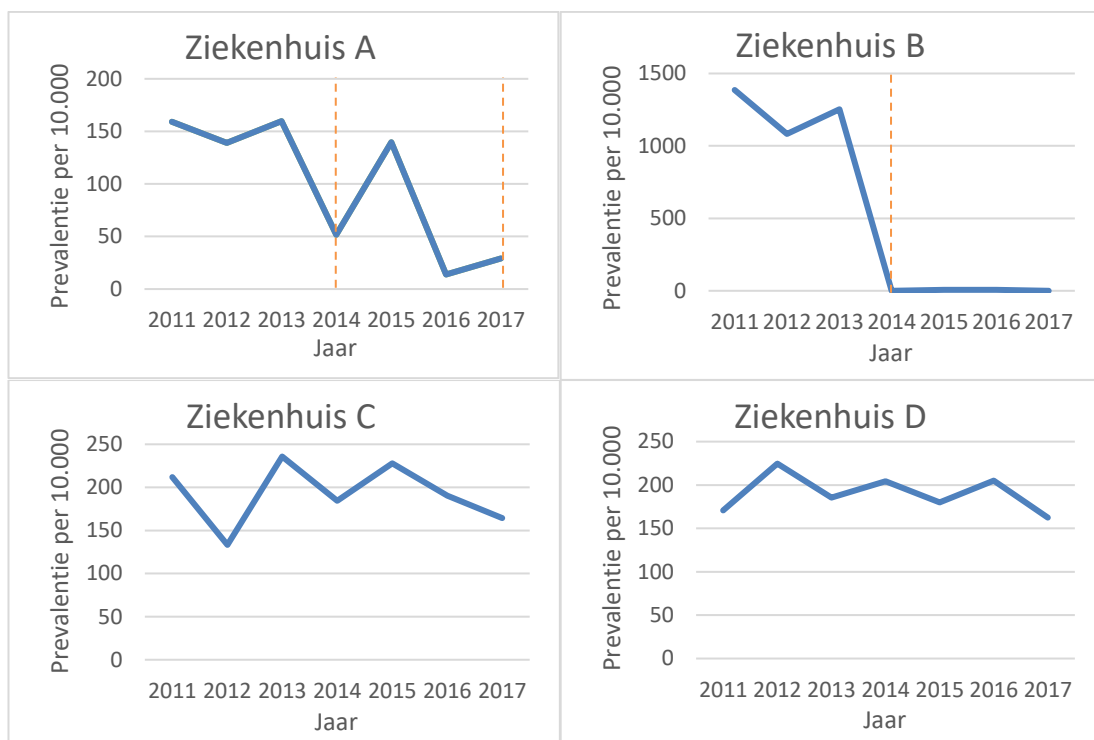
verschuiving op in de terminologie, maar daalt het aantal afwijkingen in feite niet. Daarnaast, verwachten wij dat met name registratie artefacten het inconsistente beeld van 2016 verklaren. In 2016 waren er registratieproblemen tijdens de invoering van nieuwe EPD software in diverse ziekenhuizen. Dit laatste geldt alleen voor de deelregistratie LVR2. Om de resultaten nader te duiden hebben we een aantal extra analyses verricht. Ten eerste, is de aanlevering van diverse ziekenhuizen over de jaren 2011 tot 2017 nader beschouwd. Ten tweede, zijn de cijfers van een aantal aangeboren afwijkingen van deze rapportage vergeleken met de cijfers van Eurocat Noord Nederland (NNL). Ten derde, zijn de cijfers van schisis in deze rapportage vergeleken met de cijfers van de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA).

Bij het beschouwen van de trend in de LVR2-aanlevering van specifieke ziekenhuizen bleek het overstappen op een ander LVR2-softwarestelsel grote invloed te hebben op de geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in dat ziekenhuis. Voor deze vergelijking zijn de cijfers van vier grote ziekenhuizen vergeleken, waarbij twee ziekenhuizen zijn overgestapt op een andere aanlevervorm (ziekenhuis A in 2014 en 2017 en ziekenhuis B in 2014).



Figuur 4.1: Het aantal records geregistreerd in de LVR2 van vier grote ziekenhuizen (waarvan ziekenhuis A in 2014 en 2017 en ziekenhuis B in 2014 is overgestapt op een ander aanleversysteem).

In figuur 4.1 is te zien dat het aantal records geregistreerd in de LVR2 voor ziekenhuizen A en B (beide overgestapt van aanlevervorm) over de jaren 2011 – 2017 vrijwel gelijk blijft. Daarnaast laten ziekenhuizen C en D een stijgende tendens in het aantal registraties in de LVR2 zien. Figuur 4.2 laat de prevalentie per 10.000 pasgeborenen van alle aangeboren afwijkingen per ziekenhuis zien. Hierin is goed te zien dat de overstap naar een ander aanleversysteem (in de figuren aangegeven met een stippellijn) grote invloed heeft op de geregistreerde prevalentie. Bij ziekenhuis B is er tijdens de transitie afgesproken dat de kinderartsen de congenitale afwijkingen registreren.



Figuur 4.2: De prevalentie van alle aangeboren afwijkingen per 10.000 pasgeborenen voor vier grote ziekenhuizen over de periode 2011 – 2017 (de stippellijnen weergeven de momenten waarop er een transitie op een andere aanlevervorm plaatsvond).

Hiernaast heeft vergelijking met Eurocat NNL plaatsgevonden. Eurocat NNL registreert aangeboren afwijkingen in de provincies Groningen, Friesland en Drenthe en zal grofweg genomen 10% van de pasgeborenen uit heel Nederland registreren. De vergelijking van de cijfers uit het Landelijk bestand LVR/LNR met de cijfers uit Eurocat NNL laat zien dat er in het landelijk bestand voor een aantal aangeboren afwijkingen sprake is van onderregistratie (zie tabel 4.1). Om identificatie op persoonsniveau te voorkomen, vanwege de lage aantallen voor sommige aangeboren afwijkingen, zijn de cijfers voor de jaren 2014, 2015 en 2016 bij elkaar opgeteld.

Uit tabel 4.1 blijkt dat er een onderrapportage van 70% voor de hartafwijkingen (transpositie van de grote vaten, tetralogie van Fallot, ventrikel septum syndroom en hypoplastisch linker hart syndroom) en een onderrapportage van 82% voor reductiedeformiteit armen en/of benen. Maar de onderrapportage is gering of afwezig voor aangeboren afwijkingen die goed zichtbaar zijn bij de geboorte en waarvoor zwangerschapsafbreking niet nodig is, zoals schisis en hypospadië/epispadië. Hierbij is het echter wel belangrijk om aan te geven dat voor deze aangeboren afwijkingen Eurocat NNL een aantal uitsluitingen heeft.

Bij de vergelijking van de cijfers van deze rapportage en Eurocat NNL, is het van belang op te merken dat niet alle aangeboren afwijkingen meteen kunnen/worden gedetecteerd na de geboorte, waardoor deze niet altijd in de gegevens van Perined terecht komen. Daarbij, registreert Eurocat NNL ook aangeboren aandoeningen die op latere leeftijd ontdekt worden en doet zij aan actieve informatie verzameling. Desalniettemin zijn de verschillen in sommige cijfers dermate groot dat zij niet alleen hier aan toe te schrijven zijn.

Tabel 4.1: Vergelijking van het totaal aantal registraties van een aantal aangeboren afwijkingen bij zwangerschapsduren van tenminste 22 weken over de periode 2014 – 2016 in het landelijke LVR/LNR bestand met geëxtrapoleerde cijfers van Eurocat>NNL.

Aangeboren afwijking	Extrapolatie Eurocat cijfers (2014 – 2016): ± 10% van de geboorten	Landelijke bestand LVR/LNR 2014 – 2016
Anencefalie	50	40
Spina bifida en meningo(myelo)cèle	110	172
Transpositie van de grote vaten	240	77
Tetralogie van Fallot	100	66
Ventrikel septum defect	1570	447
Hypoplastisch linker hart syndroom	90	16
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	590	411
Verhemeltespleet zonder lipspleet	250	299
Hernia diafragmatica	80	130
Hypospadie en/of epispadie	1270	1389
Gastroschisis	140	69
Omfalocèle	60	50
Reductiedeformiteit armen en/of benen	230	42
Down syndroom (trisomie 21)	570	547

Daarnaast kunnen de geregistreerde aantallen schisis in het landelijke LVR/LNR bestand vergeleken worden met de cijfers van de NVSCA. De cijfers van de NVSCA bevatten alle schisistypen en alleen de mediane spleten en atypische aangezichtsspleten zijn geëxcludeerd in overeenstemming met een vorig TNO rapport dat een vergelijking met cijfers van NVSCA bevat [1]. De NVSCA onderhoudt de nationale schisisregistratie. In deze registratie worden alle ongeopereerde patiënten met een schisis die worden behandeld door één van de tien schisisteams opgenomen.

Uit deze vergelijking blijkt dat het Landelijke bestand LVR/LNR onderregistratie ondervindt in vergelijking met de cijfers van NVSCA. Dit terwijl schisis normaal gesproken bij de geboorte goed zichtbaar zou moeten zijn. Dit stemt overeen met bevindingen uit eerder onderzoek [3].

Tabel 4.2: Vergelijking van de som van de registraties van schisis over de periode 2014 – 2016 in het landelijke LVR/LNR bestand met NVSCA.

Aangeboren afwijking	NVSCA heel Nederland	Landelijke bestand LVR/LNR
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	504	411
Verhemeltespleet zonder lipspleet	341	299

4.2 Beschouwing

Het landelijke LVR/LNR bestand geeft inzicht in de geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen bij levend- en doodgeborenen. Desalniettemin geldt dat voor de meeste orgaanstelsels de restgroepen een van de grootste categorieën aangeboren afwijkingen is, waarbij het onbekend is welke aangeboren aandoeningen hieronder geregistreerd worden. Daardoor ontbreekt een verklaring voor de fluctuaties in deze prevalenties. In het verleden is er al eens gekeken naar mogelijkheden tot samenvoeging van meerdere restgroepen binnen een orgaanstelsel, maar de opbouw van de restgroepen laat verdere samenvoeging, zonder informatieverlies, niet toe (zie ook bijlage C). Wellicht zouden de aangeboren afwijkingen in

de restgroepen retrospectief nader te typeren zijn of kan er overgegaan worden tot gebruik van een internationale codering, zoals de Orpha-code⁵.

Ondanks dat het niet duidelijk is welke aangeboren afwijkingen worden geregistreerd onder de restgroepen, is het uitsluiten van deze groepen niet gewenst omdat het een onderschatting van de prevalentie van aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland zou geven.

Voor evaluatie van oorzakelijke factoren en van effecten van screening op het vóórkomen van aangeboren afwijkingen zijn de data minder geschikt, omdat hiervoor ook de gegevens van zwangerschappen met een duur <22 weken en zwangerschapsafbrekingen noodzakelijk zijn. Zo is bijvoorbeeld sterfte aan congenitale afwijkingen in het eerste levensjaar het laatste decennia sterk afgenomen in Nederland, met name na de invoering van de SEO. Een koppeling met Peridos⁶, Perinataal dossier voor de screening, zou meer inzicht kunnen geven over de fluctuaties in de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland. Eerder gepubliceerde artikelen over de prevalentie en timing van detectie lieten al zien dat deze koppeling relevant kan zijn om een beter beeld te krijgen [3, 4]. Hierbij zou een prenataal nummer kunnen helpen om de koppeling met Peridos, en eventueel andere registraties, te versimpelen. Koppeling met andere registraties en een meer uniforme registratie kunnen tot een verbetering van de datakwaliteit leiden.

De resultaten van dit onderzoek en vooral de constatering dat de landelijke data op dit moment (waarschijnlijk tijdelijke) problemen vertonen, maakt dat we nu geen goede conclusies kunnen trekken over de nationale trends in aangeboren afwijkingen. Dit roept de vraag op hoe we hiermee verder moeten gaan. Regionaal voor noord Nederland hebben we goede, maar qua aard en definitie andersoortige data over aangeboren afwijkingen bij Eurocat NNL. Het lijkt essentieel om deze twee bronnen in samenhang te analyseren. Echter, om dat goed en systematisch te kunnen doen is een nadere inspanning nodig.

Wanneer er geen registratieverschillen zouden zijn, maar wel prevalentieverschillen over de tijd, blijft het nog steeds lastig om de bijdrage van mogelijk verklarende factoren op deze verschillen in prevalentie vast te stellen. Hierom zou nagedacht kunnen worden over het opstellen van een wetenschappelijk goed geconstrueerd verklaringsmodel, waarin factoren die samenhangen met een verhoogde kans op aangeboren afwijkingen worden meegenomen, om eventuele trends over tijd en regionale verschillen of verschillen tussen ziekenhuizen goed te kunnen duiden. We mogen niet weer verrast worden door een stijging van de prevalentie van een nieuwe congenitale afwijking (softenon).

Deze overwegingen zouden aanleiding kunnen zijn om eens per drie á vier jaar een rapportage uit te brengen waarin de landelijke data van Perined naast de Eurocat NNL data worden geanalyseerd en trends in de landelijke data van Perined modelmatig geduid kunnen worden. Hiervoor is het relevant om meer diepgaande analyses van specifieke aangeboren afwijkingen (bijv. schisis of aangeboren hartafwijkingen) te doen en een verklaringsmodel op te stellen. Dergelijke analyses zijn ook beleidsrelevant omdat ze, samen met ander onderzoek, meer inzicht kunnen geven in de effecten van preventieve activiteiten. Hierbij kan gedacht worden aan aanbeveling aan zwangere vrouwen om voldoende foliumzuur in te nemen en de effecten van echoscopische en andere perinatale screeningsprogramma's. De noodzaak voor betere data over aangeboren afwijkingen staat daarbij voorop, maar goed en regelmatig gebruik van de bestaande data is de voornaamste weg om dat te bereiken.

⁵ https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=NL

⁶ https://www.rivm.nl/Onderwerpen/P/down_edwards_patau_en SEO/Organisatie/Peridos

4.3 Conclusie

Samenvattend kunnen wij concluderen dat de geregistreerde prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland in de periode 2014-2016 rond de 3% varieert. In 2016 is de prevalentie van alle aangeboren afwijkingen lager dan voorgaande jaren (ook binnen zeven van de acht orgaanstelsels). Het is niet eenduidig wat de oorzaak van de daling in prevalentie van de geregistreerde aangeboren afwijkingen is. Onderregistratie is in een landelijk algemeen LVR/LNR-bestand altijd aanwezig. Mogelijk is dit versterkt door (tijdelijke) verslechtering van de registratie door invoer van de nieuwe EPD's voor obstetrie in een aantal ziekenhuizen. Het is aan te bevelen de aangeboren afwijkingen, in met name de restgroepen, nader te onderzoeken, bijvoorbeeld door middel van een steekproefonderzoek bij registrerende centra. Daarnaast zal ook koppeling van de algemene, landelijke data met actief verworven informatie van regionale registraties de kwaliteit van de data verhogen.

4.4 Referenties

- [1] 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
- [2] Fleurke-Rozema, J. H., Van de Kamp, K., Bakker, M. K., Pajkrt, E., Bilardo, C. M., & Snijders, R. J. M. (2016). Prevalence, diagnosis and outcome of cleft lip with or without cleft palate in The Netherlands. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 48(4), 458-463.
- [3] Fleurke-Rozema, H., van de Kamp, K., Bakker, M., Pajkrt, E., Bilardo, C., & Snijders, R. (2017). Prevalence, timing of diagnosis and pregnancy outcome of abdominal wall defects after the introduction of a national prenatal screening program. *Prenatal diagnosis*, 37(4), 383-388.
- [4] Fleurke-Rozema, J. H., van Leijden, L., van de Kamp, K., Pajkrt, E., Bilardo, C. M., & Snijders, R. J. M. (2015). Timing of detection of anencephaly in The Netherlands. *Prenatal diagnosis*, 35(5), 483-485.

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

A1. Inventarisatie van de afzonderlijke deelregistraties

In tabel A1 zijn de volgende gegevens voor 2010-2016 terug te vinden: het totaal aantal pasgeborenen (gebaseerd op het landelijke gekoppelde bestand), het totaal aantal geregistreerde pasgeborenen per deelregistratie en het totaal aantal geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking per deelregistratie.

Binnen elke deelregistratie zijn de eventuele dubbele registraties voor één kind verwijderd door Perined. Meestal komt één kind in meerdere perinatale deelregistraties voor. Bij het samenvoegen van de deelregistraties tot één landelijke LVR/LNR-bestand zijn dubbele gegevens over één kind verwijderd.

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

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal pasgeborenen ¹	185.970	181.583	177.070	172.710	176.546	171.865	172.711
LVR1							
Aantal (%) geregistreerde geboren ²	149.995 80,7	156.105 86,0	160.256 90,5	149.740 86,7	157.433 89,2	153.322 89,2	157.481 91,2
Aantal (%) geregistreerde geboren met een aangeboren afwijking ³	2.066 1,4	2.325 1,5	2.203 1,4	2.150 1,4	2.079 1,3	1.874 1,2	1.911 1,2
LVR2							
Aantal (%) geregistreerde geboren ²	131.211 70,6	129.465 71,3	126.208 71,3	124.879 72,3	126.444 71,6	122.938 71,5	120.775 69,9
Aantal (%) geregistreerde geboren met een aangeboren afwijking ³	2.651 2,0	2.566 2,0	2.673 2,1	2.697 2,2	2.315 1,8	2.238 1,8	1.931 1,6
LNR							
Aantal (%) geregistreerde geboren ²	28.768 15,5	30.820 17,0	39.110 22,1	46.298 26,8	49.997 28,3	49.194 28,6	48.522 28,1
Aantal (%) geregistreerde geboren met een aangeboren afwijking ³	1.964 6,8	2.075 6,7	2.194 5,6	2.346 5,1	2.715 5,4	2.597 5,3	2.383 4,9
LVR/LNR							
Aantal (%) geregistreerde geboren ²	179.372 96,5	179.142 98,7	176.657 99,8	170.392 98,7	172.379 97,6	167.672 97,6	169.655 98,2
Aantal (%) geregistreerde geboren met een aangeboren afwijking ³	5.150 2,9	5.384 3,0	5.350 3,0	5.430 3,2	5.330 3,1	5.056 3,0	4.707 2,8

1. 2010-2016: Het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>) plus 0,5% van het totaal ter correctie voor doodgeborenen < 24 weken.
2. Het aantal geregistreerde pasgeborenen per deelregistratie en het percentage van het totale aantal pasgeborenen.
3. Het aantal geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking en het percentage van het totale aantal geregistreerde pasgeborenen per deelregistratie.

A2. Aangeboren afwijkingen in de LVR1

Verloskundigen registreren zwangerschappen vanaf 16 weken zwangerschapsduur in de LVR1. Wanneer er een vermoeden is van complicaties tijdens de zwangerschap en/of bevalling, zal de zwangere normaal gesproken verwezen worden van de eerste naar tweede lijn. Hierdoor vinden voornamelijk ongecompliceerde laagrisico-bevallingen plaats in de eerste lijn, wat ook terug te zien zal zijn in de geregistreerde aangeboren afwijkingen. Uitzondering hierop zijn de begeleiding door een verloskundige van het kraambed, terwijl de zwangere was doorverwezen naar de tweede lijn. In de LVR1 zullen dus voornamelijk aangeboren afwijkingen die niet leiden tot complicaties tijdens de zwangerschap en aangeboren afwijkingen die uitwendig zichtbaar zijn geregistreerd staan. Dit laatste komt doordat verloskundigen veelal het kraambed begeleiden en dus zullen aangeboren afwijkingen die zich in de eerste levensdagen presenteren veelal in LVR1 geregistreerd zijn.

Zoals te zien in tabel A1, werden 91% van alle pasgeborenen in Nederland geregistreerd in de LVR1 in 2016. In 2014 en 2015 was dit percentage gelijk aan 89%, wat gemiddeld genomen hoger ligt dan het registratiepercentage in de LVR1 van de periode 2010-2013. Aan de andere kant neemt het percentage geregistreerde kinderen met een aangeboren afwijking langzaam af: dit was in 2014 gelijk aan 1,3% en in 2015 en 2016 gelijk aan 1,2%. Tabel A2 geeft de absolute getallen van de aangeboren afwijkingen geregistreerd in de LVR1 weer. Hierin is ook te zien dat de daling van het aantal kinderen met meerdere aangeboren afwijkingen gestagneerd is.

Correcties in de LVR1

Voor de periode 2014-2016 zijn er geen correcties geweest voor de LVR1.

Tabel A2: Aangeboren afwijkingen in de LVR1 gedurende de jaren 2010-2016

CODE	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geregistreerde geborenen		149.995	156.105	160.256	149.740	157.433	153.322	157.481
Aantal geborenen met een aangeboren afwijking		2.066	2.325	2.203	2.150	2.079	1.874	1.911
Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen		125	97	83	83	83	89	83
10	Spina bifida	28	52	61	62	36	40	28
11	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	32	71	61	53	58	40	54
12	Anencefalie	10	14	15	14	6	8	10
13	Microcefalie	16	19	11	12	6	10	13
14	Hydrocefalie	23	24	13	32	18	15	11
Aantal aangeboren afwijkingen		109	180	161	173	124	113	116
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		97	174	159	167	122	112	114
15	Ontbrekende navelstrengarterie	108	122	118	109	90	67	74
16	Vitium cordis	56	66	63	76	51	60	56
17	Andere aangeboren afwijking hart en vaatstelsel	137	218	208	221	218	216	185
Aantal aangeboren afwijkingen		301	406	389	406	359	343	315
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		298	403	383	403	351	337	307
22	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	58	42	51	49	58	51	59
21	Verhemeltespleet zonder lipspleet	37	59	53	46	53	43	45
23	Anus atresie	24	16	23	32	16	17	25

CODE	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
24	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	71	87	75	70	84	89	74
Aantal aangeboren afwijkingen		190	204	202	197	211	200	203
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		190	203	199	193	209	198	200
20	Hernia diafragmatica	9	27	30	19	26	29	17
30	Aangeboren afwijking luchtwegen	48	53	58	43	41	30	34
Aantal aangeboren afwijkingen		57	80	88	62	67	59	51
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		57	80	88	62	67	59	51
34	Niet-scrotale testis	50	62	73	72	75	65	76
35	Hypospadie	176	222	169	202	214	195	179
36	Nieragenesie	37	16	23	18	17	18	21
37	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	253	312	291	238	255	218	203
Aantal aangeboren afwijkingen		516	612	556	530	561	496	479
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		510	609	552	527	555	490	474
41	Haemangioma cavernosum	21	16	17	15	21	9	15
40	Naevus pigmentosus	27	24	21	28	14	16	19
42	Andere aangeboren afwijking huid en buikwand	134	159	140	150	135	123	146
Aantal aangeboren afwijkingen		182	199	178	193	170	148	180
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		180	197	178	192	169	148	180
46	Polydactylie	90	93	88	81	112	66	91
45	Syndactylie	49	59	43	52	52	37	44
47	Klompvoet	103	98	124	93	89	105	94
48	Heupluxatie	19	7	7	3	4	4	1
50	Andere aangeboren afwijking bewegingsstelsel	109	144	102	106	84	76	80
Aantal aangeboren afwijkingen		370	401	364	335	341	288	310
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		493	393	357	328	336	283	308
55	Downsyndroom	117	100	111	99	79	85	83
56	Multipele aangeboren afwijkingen	67	70	70	51	70	60	50
57	Overige aangeboren afwijkingen	158	177	175	196	188	179	212
Aantal aangeboren afwijkingen		342	347	356	346	337	324	345
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		335	346	354	345	334	319	340

NB. Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben.

A3. Aangeboren afwijkingen in de LVR2

Gynaecologen registreren gegevens over de zwangerschap en bevalling vanaf een zwangerschapsduur van 16 weken in de LVR2. Tabel A1 laat zien dat voor de periode 2014-2016 het percentage geregistreerde pasgeborenen in de LVR2 is afgenomen van 72% (in 2014) naar 70% (in 2016), maar dat dit percentage licht schommelt in de periode 2010-2016.

Daarnaast is het percentage pasgeborenen met een aangeboren afwijking dat geregistreerd is in de LVR2 afgenomen in deze periode van 1,8% naar 1,6%. Als je deze percentages vergelijkt met de percentages van de periode 2010-2013 is er een kleine daling zichtbaar. Dit is mogelijk te verklaren door veranderingen in het proces van registratie, bijv. de invoer van nieuwe EPD's in ziekenhuizen in heel Nederland, of een groter aantal zwangerschapsafbrekingen bij aangeboren afwijkingen voor 22 weken gestatieduur. Echter, later aangeboren aandoeningen die vroeg via de echo zijn op te sporen, zoals anencefalie en nieragenesie, een tegengestelde trend zien.

In tabel A3 worden de frequenties van de specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen voor de registraties in de LVR2 voor de periode 2010-2016 gegeven. Hierin is te zien dat de daling in aangeboren afwijkingen geregistreerd in de LVR2 geldt voor alle orgaanstelsels.

Correcties in de LVR2

Voor de jaren 2014, 2015 als wel 2016 is het aantal 'overige chromosomale afwijkingen' gecorrigeerd voor één ziekenhuis. Dit ziekenhuis registreerde respectievelijk 225, 72 en 187 keer in deze restgroep, terwijl het maximum registraties van deze restgroep van de andere ziekenhuizen ligt op 16 registraties. In overleg met Perined zijn deze waarden op nul gezet, waardoor dit ziekenhuis buiten beschouwing is gelaten. Dit leidt tot een onderregistratie van de prevalentie van 'overige chromosomale afwijkingen'.

Tabel A3: Aangeboren afwijkingen (AA) in de LVR2 gedurende de jaren 2010-2016

CODE	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geregistreerde geborenen		131.211	129.465	126.208	124.879	126.444	122.938	120.775
Aantal geborenen met een aangeboren afwijking		2.651	2.566	2.673	2.697	2.315	2.238	1.931
Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen		202	152	172	187	126	119	108
1	Anencefalie	22	20	17	23	6	12	8
2	Microcefalie	19	16	21	12	13	18	16
3	Spina bifida occulta	18	18	18	19	7	12	4
4	Spina bifida aperta	57	61	43	42	17	23	19
5	Hydrocefalie	49	41	39	50	29	16	15
6	Meningo(myelo)cèle	8	3	5	2	1	2	4
7	Encefalocèle	16	14	6	12	7	4	0
9	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	99	114	131	113	78	82	48
Aantal aangeboren afwijkingen		288	287	280	273	158	169	114
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		261	276	263	255	154	162	107
10	Microfthalmie	3	0	2	0	2	1	0
11	Andere aangeboren afwijking ogen	8	9	10	8	5	11	5
12	Aangeboren afwijking oren	83	82	96	69	72	73	51
Aantal aangeboren afwijkingen		94	91	108	77	79	85	56
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		94	91	108	77	79	85	56
20	Vitium cordis	168	178	160	182	165	153	119
21	Ontbrekende navelstrengarterie	100	120	106	100	69	64	55
29	Andere aangeboren vaat anomalieën	35	33	41	47	30	37	27
Aantal aangeboren afwijkingen		303	331	307	329	264	254	201
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		300	326	306	322	260	249	200
41	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	96	73	62	70	77	64	57
40	Verhemeltespleet zonder lipspleet	99	122	99	87	84	76	66
42	Oesofagotracheale fistel	4	5	5	2	4	8	4
43	Oesofagus atresie	28	20	29	25	16	23	13
44	Overige darmatresie inclusief anusatresie	27	20	18	25	13	18	23
49	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	95	68	61	68	51	70	52
Aantal aangeboren afwijkingen		349	308	274	277	245	259	215
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		343	304	271	269	242	255	213
30	Choanaal atresie	6	4	2	6	2	5	2
31	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	18	18	25	24	16	22	16
45	Hernia diafragmatica	36	47	41	39	27	18	17
Aantal aangeboren afwijkingen		60	69	68	69	45	45	35
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		60	69	68	68	45	45	35
50	Hypospadie en epispadie	229	253	215	231	233	231	181
59	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	272	345	270	245	260	248	207

CODE	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal aangeboren afwijkingen		501	598	485	476	493	479	388
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		497	596	484	473	492	478	387
60	Naevus pigmentosus	31	29	20	27	19	24	23
61	Haemangioma cavernosum	23	24	22	15	29	29	21
69	Andere aangeboren huidafwijking	82	75	60	78	81	64	64
Aantal aangeboren afwijkingen		136	128	102	120	129	117	108
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		136	127	102	117	129	117	108
70	Polydactylie	148	119	120	145	134	107	92
71	Syndactylie	42	58	81	65	52	36	51
72	Focomelie en amelie	13	7	4	2	6	3	2
73	Heupluxatie	4	1	1	2	0	1	2
74	Pes equinovarus	110	102	105	115	95	105	66
75	Andere aangeboren afwijking van de extremiteiten	96	107	118	128	101	79	75
76	Aangeboren afwijking van bot en skelet	54	45	54	50	39	37	29
79	Andere aangeboren afwijking skelet en spierstelsel	30	24	18	28	19	14	10
Aantal aangeboren afwijkingen		497	463	501	535	446	382	327
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		482	453	486	515	434	370	319
80	Struma congenita	2	1	2	0	1	2	0
81	Downsyndroom	125	109	111	119	89	83	81
82	Andere chromosomale afwijkingen	89	77	101	95	64	73	52
83	Situs inversus	4	6	5	7	7	5	6
84	Multipele aangeboren afwijkingen	75	50	53	58	51	52	59
89	Overige aangeboren afwijkingen*	356	222	485	485	385	371	417
Aantal aangeboren afwijkingen		651	465	757	764	597	586	615
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		636	453	744	752	585	577	600

NB. Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben.

* Onderregistratie ten gevolge van het uitsluiten van een ziekenhuis dat extreem hoge aantal 'overige chromosomale afwijkingen' registreerde.

A4. Aangeboren afwijkingen in de LNR

Neonatologen en kinderartsen registreren gegevens van geboren en die binnen 28 dagen na de geboorte zijn opgenomen in de LNR. Dit leidt er toe dat voornamelijk aangeboren afwijkingen waarvoor opname of nadere diagnostiek en/of behandeling noodzakelijk is, zijn geregistreerd in de LNR. Aangeboren afwijkingen die geen opname behoeven, zoals bijvoorbeeld geïsoleerde hypospadië, zullen nauwelijks worden geregistreerd in de LNR. Aan de andere kant, zal de registratie nagenoeg volledig moeten zijn voor ernstige aangeboren afwijkingen waarvoor opname in de NICU noodzakelijk is, omdat alle NICU's aan de LNR deelnemen.

Daarnaast is voor een deel van de aangeboren afwijkingen een chirurgische behandeling vereist. Wanneer dit noodzakelijk is, worden pasgeborenen vaak op een algemene kindergeneeskunde afdeling of op een chirurgische intensive care afdeling opgenomen. Hierdoor zijn aangeboren afwijkingen waarbij bij de geboorte direct duidelijk is dat een chirurgische behandeling nodig is, niet altijd geregistreerd in de LNR (bijvoorbeeld meningo(myelo)cèle). Ook aangeboren aandoeningen die bij de geboorte letaal lijken te zijn (zoals anencefalie), worden niet of nauwelijks geregistreerd in de LNR. Voor aangeboren afwijkingen waarbij de pasgeborenen een behandeling krijgt op de algemene kindergeneeskunde afdeling wordt naar schatting 80% van de aangeboren aandoeningen geregistreerd (het percentage algemene ziekenhuizen dat deelneemt aan de LNR).

Het aantal geregistreerde geboren en in de LNR was meer dan 28% op basis van CBS-cijfers in de jaren 2014-2016. Dit is een stijging t.o.v. voorgaande jaren, waar in 2013 26,8% en in 2012 22,1% van de geboren en geregistreerd zijn in de LNR. Het percentage kinderen met een aangeboren afwijking neemt echter langzaam af en is gelijk aan 4,9% in 2016.

De frequenties van de geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel in de LNR voor de periode 2010-2016 zijn terug te vinden in tabel A4. Door een flinke stijging in het percentage van geregistreerde pasgeborenen in de LNR, zijn de absolute aantallen van de aangeboren afwijkingen in de periode 2014-2016 gemiddelde genomen ook hoger dan in de periode 2010-2013.

Tabel A4: Aantal aangeboren afwijkingen in de LNR gedurende de jaren 2010-2016

CODE	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geregistreerde geborenen		28.768	30.820	39.110	46.298	49.997	49.194	48.522
Aantal geborenen met een aangeboren afwijking		1.964	2.075	2.194	2.346	2.715	2.597	2.383
Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen		380	399	354	353	503	506	481
<i>Centraal zenuwstelsel en zintuigen</i>								
1110	Anencefalie	0	0	1	1	1	2	1
1120	Microcefalie	35	24	30	51	42	61	54
1130	Spina bifida occulta	5	6	7	12	3	5	5
1140	Meningo(myelo)cèle	7	12	14	8	9	12	7
1150	Hydrocefalie/holoprosencefalie zonder neuraal buisdefect	20	15	20	12	19	20	15
1160	Encefalocèle	2	1	2	0	2	3	2
1170	Neuromusculaire afwijkingen	6	4	6	7	4	5	6
1190	Overige aangeboren afwijkingen centraal zenuwstelsel	73	73	74	79	106	134	106
1211	Microfthalmie	6	1	4	3	4	6	5
1212	Overige aangeboren afwijkingen ogen	19	18	23	15	24	15	23
1220	Aangeboren afwijking oren	40	33	31	35	41	47	61
1290	Overige aangeboren afwijkingen zintuigen	30	18	30	38	41	49	38
Aantal aangeboren afwijkingen		243	205	242	261	296	359	323
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		193	176	207	246	269	320	281
<i>Hart en bloedvaten</i>								
2100	Ontbrekende navelstrengarterie	66	88	71	75	77	81	41
2200	Transpositie van de grote vaten	37	29	32	27	33	36	45
2300	Tetralogie van Fallot	19	28	25	17	28	28	21
2400	Ventrikel septum defect	134	150	148	151	183	181	167
2500	Hypoplastisch linker hartsyndroom	21	10	10	11	5	13	7
2600	Coarctatio aortae (alle aortaboog afwijkingen)	38	26	15	42	42	30	28
2700	Tricuspidalis atresie/stenose	2	4	3	1	7	4	6
2800	Gecompliseerd vitium	47	53	46	36	50	36	32
2900	Overige aangeboren afwijking hart en bloedvaten	190	184	208	195	311	246	228
Aantal aangeboren afwijkingen		554	572	558	555	736	655	575
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		477	486	485	471	613	553	502
<i>Spijsverteringsstelsel</i>								
3100	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	52	56	69	45	72	64	65
3200	Verhemeltespleet zonder lipspleet	29	45	40	42	51	43	39
3300	Oesofagus atresie/stenose/fistel	25	31	40	31	37	48	30
3400	Atresie dunne darm	27	23	22	22	26	27	20
3500	Atresie dikke darm/anus	30	28	31	26	32	32	25
3600	Morbus Hirschsprung	5	10	13	12	14	21	17
3700	Malrotatie/volvulus	16	10	11	9	25	11	20

CODE	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
3900	Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel	69	66	76	72	118	110	96
Aantal aangeboren afwijkingen		253	269	302	259	375	356	312
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		237	256	290	244	352	324	285
<i>Ademhalingsstelsel</i>								
4100	Choanaal atresie	16	10	8	7	11	15	7
4200	Aangeboren afwijkingen trachea	4	8	4	10	9	12	14
4300	Longhypoplasie	19	24	16	17	25	13	11
4400	Congenitaal lobair emfyseem	0	1	1	1	0	1	2
4500	Cysteuze adenöide malformatie	19	21	22	22	19	11	11
4600	Hydro/chylo thorax	10	8	6	5	8	16	15
4700	Hernia diafragmatica	7	19	17	17	21	23	11
4800	Relaxatie diafragma	1	1	1	0	1	2	1
4900	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	46	47	31	30	52	60	41
Aantal aangeboren afwijkingen		122	139	106	109	146	153	113
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		120	133	102	107	141	148	100
<i>Urogenitaalstelsel</i>								
5110	Hypospadie	148	172	151	194	192	206	164
5120	Epispadie	3	6	7	5	7	6	10
5200	Niet-scrotale testis	25	48	45	39	53	55	32
5300	Exstroofia vesicae	1	4	2	5	5	4	1
5400	Dubbelzijdige nieragenesie	1	1	1	0	2	3	1
5500	Aangeboren cystenier	25	27	23	25	27	39	36
5600	Obstructieve uropathie	64	57	45	32	50	50	37
5700	Onduidelijk geslacht	10	15	13	8	20	12	21
5900	Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel	182	222	227	241	322	272	290
Aantal aangeboren afwijkingen		459	552	514	549	678	647	592
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		443	517	494	525	645	625	551
<i>Huid en buikwand</i>								
6100	Huid	14	25	24	32	54	38	48
6110	Haemangioom (>4 cm ²)	17	13	16	19	22	23	25
6120	Naevus pigmentosus	12	9	20	24	15	18	24
6190	Overige aangeboren afwijkingen huid	90	108	80	124	121	112	117
6210	Gastroschisis	16	17	15	15	23	21	25
6220	Omfalocèle	21	15	15	13	22	14	14
6230	Hernia umbilicalis	2	10	6	12	13	17	11
6240	Hernia inguinalis	26	24	37	31	58	70	50
6290	Overige aangeboren afwijkingen buikwand	5	3	8	8	6	7	9
Aantal aangeboren afwijkingen		203	224	221	278	334	320	323
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		201	220	219	273	328	314	313
<i>Skelet en spierstelsel</i>								
7100	Polydactylie	64	47	54	73	73	69	71
7200	Syndactylie	32	37	32	44	51	59	45
7310	Reductiedeformiteit armen	9	11	9	14	10	12	4

CODE	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
7320	Reductiedeformiteit benen	10	9	6	7	3	4	1
7400	Heupluxatie	10	9	8	3	7	4	4
7500	Standafwijking voeten (niet redresseerbaar)	98	121	128	114	121	136	105
7600	Overige aangeboren afwijkingen extremiteiten	80	78	73	96	83	84	67
7900	Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel	63	81	58	76	85	70	73
Aantal aangeboren afwijkingen		366	393	368	427	433	438	370
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		326	357	337	398	403	397	331
<i>Chromosomale/syndromale afwijkingen</i>								
8110	Trisomie 13	1	2	0	3	6	3	4
8120	Trisomie 18	13	3	3	5	5	12	6
8130	Trisomie 21 (downsyndroom)	92	71	121	124	103	101	112
8140	Andere numerieke chromosomale afw. (aantal)	11	12	14	14	8	13	15
8190	Overige chromosomale afw. (afw. structuur)	20	32	38	32	53	60	50
8200	Dysmorphie (uitwendig)	66	80	83	96	119	102	111
8300	Situs inversus	3	1	2	3	4	2	2
8400	Multipele afwijkingen, geen syndroom	11	14	7	20	14	18	8
8500	Multipele afwijkingen, wel syndroom	29	20	15	16	37	39	19
8900	Overige multipele/syndromale afwijkingen	29	26	22	29	26	22	34
Aantal aangeboren afwijkingen		275	261	305	342	375	372	361
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		257	244	289	318	332	319	322
<i>Overige afwijkingen</i>								
9110	Hypothyreoïdie	9	10	16	15	17	16	13
9120	Overige endocriene aandoeningen	6	15	5	10	12	17	17
9200	Inborn errors	21	18	8	7	14	5	14
9300	Aangeboren maligniteit	6	3	5	3	7	5	1
9900	Overige aangeboren afwijkingen	100	92	104	109	134	136	151
Aantal aangeboren afwijkingen		142	138	138	144	184	179	196
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		136	131	138	143	178	172	192

NB. Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben.

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

Tijdens de koppeling van de perinatale deelregistraties tot het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand worden per pasgeborene specifieke aangeboren afwijkingen één keer geteld, ook als ze in meerdere deelregistraties voorkomen. Daarnaast kan er tijdens de koppeling een groot aantal registraties in restgroepen vervangen worden door specifiek omschreven diagnoses, wanneer deze door een neonatoloog of kinderarts in de LNR zijn geregistreerd.

Zo kunnen bijvoorbeeld “vitium cordis” en “overige aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel” uit de LVR respectievelijk vaak vervangen worden door “tetralogie van Fallot” en “malrotatie/volvulus” uit de LNR.

In het landelijk gekoppelde bestand zijn in de jaren 2014 en 2015 97,6% van de pasgeborenen geregistreerd en in 2016 98,2%, op basis van vergelijking met de CBS-cijfers. Dit ligt iets lager dan voorgaande jaren. Het percentage geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in het gekoppelde bestand is in de periode 2014-2016 afgenomen van 3,1% naar 2,8%. In hoofdstuk 3 wordt dieper ingegaan op de prevalenties van de aangeboren afwijkingen en restgroepen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand. Tabel B geeft een overzicht van de aangeboren afwijkingen per jaar voor het LVR/LNR-bestand. Daarnaast geven B1 tot B8 de absolute aantallen van de aangeboren aandoeningen en restgroepen per orgaanstelsel in het gekoppelde bestand.

Tabel B: Aantal geboren met één of meerdere aangeboren afwijkingen (in één of meerdere orgaanstelsels) in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geboren	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Met een aangeboren afwijking (n)	5.150	5.384	5.350	5.430	5.330	5.056	4.707
Met een aangeboren afwijking (%)	2,9	3,0	3,0	3,2	3,1	3,0	2,8
Met meerdere aangeboren afwijkingen (n)	856	866	915	955	1.062	976	964
Met meerdere aangeboren afwijkingen (%)	0,5	0,5	0,5	0,6	0,6	0,6	0,6

Tabel B1: Aantal aangeboren afwijkingen (AA) in het centraal zenuwstelsel en zintuigen gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geboren	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Anencefalie	24	26	23	27	11	15	14
Microcefalie	61	45	52	71	60	76	76
Spina bifida occulta en meningo(myelo)cèle	96	106	107	103	54	72	46
Encefalocèle ²	17	14	7	12	7	6	2
Neuromusculaire ziekte ¹	6	4	6	7	4	5	6
Hydrocefalie	68	61	57	67	55	38	39
Hydrocefalie zonder neuraal buisdefect	56	49	45	57	52	35	37
Overige AA centraal zenuwstelsel	191	239	251	228	232	235	195
Microfthalmie ²	9	1	6	3	5	7	5
Overige aangeboren afwijkingen aan ogen ²	27	26	33	22	29	25	28
Aangeboren afwijkingen aan oren ²	119	111	124	102	108	116	110
Overige aangeboren afwijkingen zintuigen ¹	30	18	30	38	41	49	38
Aantal aangeboren afwijkingen	636	639	684	670	658	679	596
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	560	597	632	626	559	589	493

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B2: Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten ⁴	143	145	139	176	126	129	103
Ontbrekende navelstrengarterie	247	294	268	256	211	200	160
Transpositie van de grote vaten ¹	27	17	24	17	18	26	33
Tetralogie van Fallot ¹	18	28	24	15	22	25	19
Ventrikel septum defect ¹	110	123	129	119	144	155	148
Hypoplastisch linker hart syndroom ¹	17	7	8	9	3	8	5
Coarctatio aortae ¹	30	21	13	20	29	15	20
Tricuspidalis atresie/stenose ¹	0	3	2	0	4	3	4
Gecomplieerde hartafwijking	61	64	51	60	74	56	48
Overige aangeboren afwijkingen	302	366	370	366	466	400	347
Aantal aangeboren afwijkingen	955	1.068	1.028	1.038	1.097	1.017	887
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	889	997	956	965	1.000	922	830

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd;

⁴ In de LVR1 en LVR2 geregistreerd.

Tabel B3: Aantal aangeboren afwijkingen in het spijsverteringstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	152	130	135	121	149	130	132
Verhemeltespleet zonder lipspleet	106	151	111	117	114	95	90
Oesofagus atresie/stenose/fistel ²	46	38	53	42	41	63	37
Darm/anus atresie	84	72	66	75	70	66	68
Ziekte van Hirschsprung ¹	5	10	13	12	14	21	17
Malrotatie/volvulus ¹	16	10	11	9	25	11	20
Overige aangeboren afwijkingen	207	192	177	182	220	221	183
Aantal aangeboren afwijkingen	616	603	566	558	633	607	547
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	584	568	535	524	589	561	504

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B4: Aantal aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel gebaseerd op landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Choanaal atresie ²	18	14	10	12	13	16	8
Aangeboren afwijking trachea ¹	4	8	4	10	9	12	14
Longhypoplasie ¹	19	24	16	17	25	13	11
Lobair emfyseem ¹	0	1	1	1	0	1	2
Hydro/chylo thorax ¹	10	8	6	5	8	16	15
Hernia diafragmatica	41	58	52	50	51	48	31
Relaxatie van diafragma ¹	1	1	1	0	1	2	1
Overige aangeboren afwijkingen	106	117	102	91	102	99	83
Aantal aangeboren afwijkingen	199	231	192	186	209	207	165
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	196	225	188	183	204	200	153

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B5: Aantal aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel ^{1,5}							
Hypospadie en/of epispadie	448	503	443	490	476	499	414
Niet-scrotale testis ³	65	89	102	100	110	102	96
Exstroofia vesicae ¹	1	4	2	5	5	4	1
Nieragenesie ³	38	17	24	18	19	21	22
Cystenier ¹	25	27	23	25	27	39	36
Obstructieve uropathie ¹	64	57	45	32	50	50	37
Onduidelijk geslacht ^{1,4}	10	15	13	8	20	12	21
Overige aangeboren afwijkingen	596	730	649	609	687	609	594
Aantal aangeboren afwijkingen	1.247	1.442	1.301	1.287	1.394	1.336	1.221
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	1.210	1.390	1.260	1.247	1.334	1.287	1.142

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B6: Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Aangeboren afwijking huid en buikwand ³	120	145	124	136	120	108	132
Aangeboren afwijking huid ^{1,4}	12	23	24	30	51	35	43
Haemangioom	55	50	53	47	68	56	58
Naevus pigmentosus ⁴	67	59	59	71	45	56	62
Overige aangeboren huidafwijkingen ²	170	182	136	197	197	171	176
Gastroschisis ¹	16	17	15	15	23	21	25
Omfalocèle ¹	21	15	15	13	22	14	14
Hernia umbilicalis ¹	2	10	6	12	13	17	11
Hernia inguinalis ¹	26	24	37	31	58	70	50
Overige aangeboren buikwandafwijkingen ¹	5	3	8	8	6	7	9
Aantal aangeboren afwijkingen	494	528	477	560	603	555	580
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	487	514	469	545	590	546	558

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B7: Aantal aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Polydactylie	240	211	207	233	226	176	194
Syndactylie	107	125	126	129	123	100	113
Reductiedeformiteit armen en/of benen ²	26	21	16	17	19	16	7
Heupluxatie	31	16	16	8	11	9	6
Pes equinovarus zonder neuraal buisdefect	252	239	269	252	238	266	206
Overige aangeboren afwijking	389	439	384	437	372	322	296
Aantal aangeboren afwijkingen	1.045	1.051	1.018	1.076	989	889	822
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	958	961	939	985	891	803	745

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Tabel B8: Aantal chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2010-2016

Registratiejaar	LVR/LNR						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Aantal geborenen	179.372	179.142	176.657	170.392	172.379	167.672	169.655
Downsyndroom (trisomie 21)	229	203	226	230	189	182	176
Overige chromosomale afwijkingen ²	127	120	151	142	127	152	119
Dysmorphie (zonder chromosomale afwijking) ^{1,4}	60	75	76	88	106	88	97
Situs inversus ²	7	6	7	9	9	6	8
Multiple (niet eerder genoemde) afwijkingen	174	135	139	142	142	135	120
Hypothyreoïdie ²	11	11	18	15	18	18	13
Overige endocriene afwijking ^{1,4}	6	15	5	10	12	17	17
Inborn errors ^{1,4}	21	18	8	7	14	5	14
Maligniteiten ^{1,4}	6	3	5	3	7	5	1
Overige aangeboren afwijkingen	571	467	711	740	653	626	706
Aantal aangeboren afwijkingen	1.212	1.053	1.346	1.386	1.277	1.234	1.271
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	1.124	1.000	1.261	1.296	1.195	1.138	1.186

¹ Alleen in de LNR geregistreerd; ² In de LNR en LVR2 geregistreerd; ³ In de LNR en LVR1 geregistreerd.

Bijlage C Herkomst van de gegevens over aangeboren afwijkingen en gebruikte codes in de afzonderlijke perinatale deelregistraties

Tabel C geeft weer op basis van welke codes uit elk van de deelregistraties een aangeboren afwijking is opgebouwd.

Tabel C: Codering van aangeboren afwijkingen (AA) binnen de perinatale deelregistraties

	LNR	LVR1	LVR2
Anencefalie	1110	12	1
Microcefalie	1120	13	2
Spina bifida/meningo(myelo)cèle	1130, 1140	10	3, 4, 6
Encefalocèle	1160		7
Neuromusculaire ziekte	1170		
Hydrocefalie/holoprosencefalie ¹	1150	14	5
Neurale buisdefecten	1110, 1130, 1140, 1160	10, 12	1, 3, 4, 6, 7
Overige AA centraal zenuwstelsel ²	1190	11	9
Microftalmie	1211		10
Overige AA ogen ²	1212		11
Aangeboren afwijking oren	1220		12
Overige aangeboren afwijking zintuigen	1290		
AA hart en bloedvaten ³		16	20
Ontbrekende navelstrengarterie	2100	15	21
Transpositie van de grote vaten	2200		
Tetralogie van Fallot	2300		
Ventrikel septum defect	2400		
Hypoplastisch linker hartsyndroom	2500		
Coarctatio aortae	2600		
Tricuspidalis atresie/stenose	2700		
Gecomplieerde hartafwijking ⁴	2800		
Overige AAen hart en bloedvaten ²	2900	17	29
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	3100	22	41
Verhemeltespleet zonder lipspleet ⁵	3100, 3200	22,21	40, 41
Oesofagus atresie/stenose/fistel	3300		42, 43
Darm/anus atresie	3400, 3500	23	44
Ziekte van Hirschsprung	3600		
Malrotatie/volvulus	3700		
Overige AAen spijsverteringsstelsel ²	3900	24	49
Choanaal atresie	4100		30
Afwijking trachea	4200		
Longhypoplasie	4300		
Lobair emfyseem	4400		
Hydro/chylo thorax	4600		
Hernia diafragmatica	4700	20	45
Relaxatie van diafragma	4800		
Overige AAen ademhalingsstelsel ^{2,6}	4900, 4500	30	31

	LNR	LVR1	LVR2
Hypospadie en/of epispadie	5110, 5120	35	50
Niet-scrotale testis ⁶	5200	34	
Exstroofia vesicae	5300		
Nieragenesie	5400	36	
Cystenier	5500		
Obstructieve uropathie	5600		
Onduidelijk geslacht	5700		
Overige AAen urogenitaalstelsel ²	5900	37	59
AA huid en buikwand ⁷		42	
Aangeboren afwijking huid ³	6100		
Haemangioom	6110	41	61
Naevus pigmentosus	6120	40	60
Overige aangeboren huidafwijkingen ²	6190		69
Gastroschisis	6210		
Omfalocèle	6220		
Hernia umbilicalis	6230		
Hernia inguinalis	6240		
Overige aangeboren buikwandafwijkingen ²	6290		
Polydactylie	7100	46	70
Syndactylie	7200	45	71
Reductiedeformiteit armen en/of benen	7310, 7320		72
Heupluxatie	7400	48	73
Pes equinovarus zonder neuraal buisdefect	7500	47	74
Overige AAen skelet en spierstelsel ²	7600, 7900	50	75, 76, 79
Downsyndroom (trisomie 21)	8130	55	81
Overige chromosomale afwijkingen	8110, 8120, 8140, 8190		82
Dysmorphie (zonder vastgestelde chromosomale afwijking) ⁸	8200		
Situs inversus	8300		83
Multiple (niet eerder genoemde) afwijking ⁸	8400, 8500, 8900	56	84
Hypothyreoïdie	9110		80
Overige endocriene afwijkingen ²	9120		
Inborn errors	9200		
Maligniteiten	9300		
Overige AAen ²	9900	57	89

- ¹ Hydrocefalie/holoprosencefalie wordt alleen geregistreerd als er geen neuraalbuisdefect is; bij een kind met neuraalbuisdefect vervalt deze code.
- ² 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 hetzelfde kind in de LNR code 2600 (coarctatio aortae) is geregistreerd.
- ³ 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. Dit is nodig om dubbeltellingen te voorkomen.

- ⁴ Naast de LNR code 2800 is een gecompliceerde hartafwijking ook gecodeerd als bij hetzelfde kind meerdere omschreven hartafwijkingen zijn geregistreerd. In deze gevallen vervallen de afzonderlijk gecodeerde hartafwijkingen.
- ⁵ 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.
- ⁶ 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.
- ⁷ Niet nader omschreven afwijking in een hoofdgroep die meer dan één orgaanstelsel omvat. Behandeling als beschreven onder 3.
- ⁸ Dysmorphie wordt gecodeerd als er geen downsyndroom of andere chromosomale afwijking is.