

**TNO-rapport**

**TNO/CH 2014 R 11308**

**Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2012:  
Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties**

**Behavioural and Societal  
Sciences**

Schipholweg 77-89  
2316 ZL Leiden  
Postbus 3005  
2301 DA Leiden

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

T +31 88 866 90 00

Datum	31 oktober 2014
Auteur(s)	Dr. A.D. Hindori-Mohangoo Drs. Y. Schönbeck Dr. K.M. van der Pal-de Bruin
Aantal pagina's	63 (incl. bijlagen)
Aantal bijlagen	3
Opdrachtgever	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Projectnummer	051.01709

STICHTING  
**Perinatale Registratie**  
N E D E R L A N D



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.

© 2014 TNO

## Voorwoord

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

### Leden CRAA:

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

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

Mw. dr. A.D. Hindori-Mohangoo, epidemioloog TNO Gezond Leven en projectleider landelijke monitor aangeboren afwijkingen

Mw. drs. S.D.P. Hoedjes, beleidsmedewerker ministerie VWS Publieke gezondheid

Mw. dr. C.W.P.M. Hukkelhoven, epidemioloog St. PRN

Dhr. A.J.J. Lock, arts M&G RIVM

Dhr. dr. P.G.J. Nikkels, kinderpatholoog PAN

Dhr. dr. C. Oosterwijk, directeur VSOP

Mw. dr. E. Pajkrt, gynaecoloog, voorzitter NVOG werkgroep foetale echoscopie

Mw. dr. K.M. van der Pal-de Bruin, epidemioloog TNO Gezond Leven

Mw. dr. S. Veen, neonatoloog, bestuurslid NVK

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

Mw. dr. C. Vermeij-Keers, arts-embryoloog, registratieleider NVSCA

Mw. drs. G. Vrieze, jeugdarts

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

Mw. A. Wils, verloskundige, beleidsadviseur belangenbehartiging KNOV

## Afkortingen

AA	Aangeboren Afwijkingen
BI	Betrouwbaarheidsinterval
Eurocat	European Registration of Congenital Anomalies (and Twins)
ICD10	International Classification of Diseases 10th revision
LNR	Landelijke Neonatologie Registratie
LVR	Landelijke Verloskunde Registraties (LVR1 en LVR2)
LVR1	Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn
LVR2	Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn
LVRh	Landelijke Verloskunde Registratie voor huisartsen
NICU	Neonatale Intensive Care Unit
nno	niet nader omschreven
PRN	Perinatale Registratie Nederland
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VWS	Volksgezondheid, Welzijn en Sport

## Samenvatting

Dit rapport over de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland is met subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport uitgebracht. In dit rapport is de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2001-2012 in kaart gebracht. Het jaarlijkse monitoren van prevalenties van aangeboren afwijkingen is van belang om eventuele (plotselinge) dalingen of stijgingen (trends) te signaleren.

In Nederland wordt de landelijke perinatale registratie van aangeboren afwijkingen beheerd door de Stichting Perinatale Registratie Nederland (PRN). In de Landelijke Verloskunde Registratie (LVR) worden door verloskundigen, huisartsen en gynaecologen gegevens over (losse) zwangerschappen, baringen en kraambedden vanaf 16 weken zwangerschap geregistreerd. In de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR) worden door kinderartsen en neonatologen alle opnames, overnames en heropnames geregistreerd van pasgeborenen, opgenomen binnen 28 dagen na geboorte. In alle deelregistraties worden ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. Deze deelregistraties werden voor de registratiejaren 1995-2009 door de Nederlandse Organisatie voor Toegepast Natuurwetenschappelijk Onderzoek (TNO) gekoppeld tot één landelijk LVR/LNR-bestand, waarbij de prevalentie van aangeboren afwijkingen werd berekend op basis van geëxtrapoleerde aantallen. Er werd dus rekening gehouden met niet-registrerende zorgverleners. Vanaf 2010 wordt de rapportage gebaseerd op een gekoppeld LVR/LNR-bestand van de Stichting PRN en worden prevalenties van aangeboren afwijkingen berekend op feitelijke aantallen aangeboren afwijkingen en pasgeborenen in het landelijk gekoppelde bestand. Hierdoor is een trendbreuk ontstaan. Derhalve zijn trends over de periode 2010-2012 bestudeerd.

### *Prevalentie van aangeboren afwijkingen in de periode 2010-2012*

De *overall* prevalentie van aangeboren afwijkingen toont een significant stijgende trend over de periode 2010-2012 ( $p=0,019$ ). Deze stijging was ook al in de voorgaande registratiejaren te zien en heeft niet met de nieuwe methodiek te maken. Een verklaring voor deze stijging kan op basis van de breedteregistratie niet met zekerheid worden gegeven.

Op orgaanstelselniveau zijn significant stijgende trends in aangeboren afwijkingen over de periode 2010-2012 waarneembaar in drie orgaanstelsels, namelijk het orgaanstelsel hart en bloedvaten ( $p=0,029$ ), het urogenitaalstelsel ( $p=0,001$ ) en voor chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ( $p<0,001$ ).

Voor de overige vijf orgaanstelsels, het centraal zenuwstelsel en zintuigen ( $p=0,198$ ), het ademhalingsstelsel ( $p=0,150$ ), het spijsverteringsstelsel ( $p=0,473$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand ( $p=0,340$ ) en het skelet en spierstelsel ( $p=0,919$ ) zijn geen significante trends waarneembaar. Ook voor de specifieke aangeboren afwijkingen binnen de orgaanstelsels zijn geen significante trends waarneembaar over de periode 2010-2012.

# Inhoudsopgave

	<b>Voorwoord</b> .....	<b>2</b>
	<b>Afkortingen</b> .....	<b>3</b>
	<b>Samenvatting</b> .....	<b>4</b>
<b>1</b>	<b>Inleiding</b> .....	<b>6</b>
1.1	Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland .....	6
1.2	Referenties .....	8
<b>2</b>	<b>Methodologie</b> .....	<b>10</b>
2.1	Overzicht van de perinatale registraties in Nederland.....	10
2.2	Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen .....	11
2.3	Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen.....	12
2.4	Referenties .....	13
<b>3</b>	<b>Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland</b> .....	<b>14</b>
3.1	Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen .....	14
3.2	Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland per orgaanstelsel .....	16
3.3	Prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel .....	20
3.4	Samenvattende trends over de periode 2010-2012 .....	25
	<b>Bijlage(n)</b>	
	A Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in de perinatale deelregistraties (LVR1, LVR2 en LNR)	
	B Aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand	
	C Herkomst van de gegevens over aangeboren afwijkingen en gebruikte codes in de afzonderlijke perinatale deelregistraties	

# 1 Inleiding

Het voorliggende rapport over de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland is met subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid Welzijn en Sport (VWS) tot stand gekomen. In dit rapport is de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2001-2012 in kaart gebracht. Door TNO wordt de prevalentie van aangeboren afwijkingen berekend op basis van de perinatale deelregistraties van de Stichting Perinatale Registratie Nederland (PRN). Zowel voor de planning van medische en sociale voorzieningen als vanuit wetenschappelijk oogpunt, is het belangrijk om te weten hoe vaak aangeboren afwijkingen voorkomen in Nederland. De enige manier waarop inzicht verkregen kan worden in de prevalentie van aangeboren afwijkingen, is door systematische monitoring via een registratie. Door continue monitoring komen referentiewaarden voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen beschikbaar. Wanneer bekend is hoe vaak bepaalde aangeboren afwijkingen voorkomen, kunnen eventuele veranderingen in de tijd (trends) en plotselinge dalingen of stijgingen in prevalentie tijdig worden opgemerkt en kan, indien nodig, vervolgonderzoek worden ingezet. Daarnaast kunnen eventuele regionale verschillen in prevalenties worden onderzocht en kunnen vergelijkingen met andere landen worden gemaakt.

## 1.1 Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland

Er bestaan in Nederland twee registratiesystemen voor diverse aangeboren afwijkingen [1-4]. Een breedteregistratie van aangeboren afwijkingen bestaande uit deelregistraties met een landelijke dekking, waarvan de Stichting PRN houder is, en een diepteregistratie van aangeboren afwijkingen in de Noord-Nederlandse vestiging van Eurocat.

### *Breedteregistratie door de Stichting PRN*

Er zijn vier landelijke perinatale deelregistraties waarin aangeboren afwijkingen worden geregistreerd (zie de methodesectie voor een uitgebreidere beschrijving van de deelregistraties):

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

In de LVR1 worden door verloskundigen alle zwangerschappen geregistreerd met een zwangerschapsduur vanaf 16 weken. Registratie vindt plaats vanaf het eerste consult tot het moment dat de zwangere niet meer onder controle van de betreffende verloskundige valt. In de praktijk is dit vaak zeven dagen na de geboorte. Gegevens over zwangerschappen, baringen en kraambedden worden geregistreerd. Soms wordt de LVR1 aangevuld met gegevens verkregen via de gynaecoloog. In de LVR2 worden door gynaecologen alle bevallingen geregistreerd met een zwangerschapsduur van minimaal 16 weken. In tegenstelling tot de LVR1 wordt in de LVR2 altijd een bevalling geregistreerd en wordt na de bevalling het record afgesloten. In de LVRh worden door verloskundig actieve huisartsen gegevens over zwangerschappen, baringen en kraambedden geregistreerd. In de LNR worden door kinderartsen en neonatologen alle opnames, overnames en

heropnames geregistreerd van pasgeborenen, opgenomen binnen 28 dagen na de geboorte. Alle neonatale intensive care units (NICU's) registreren in de LNR; voor de algemene kindergeneeskunde afdelingen is dit (nog) niet het geval.

In 1996 werd door TNO en Eurocat gezamenlijk een *pilotstudy* gestart, waarin is gekeken of het mogelijk was om vanuit de bestaande landelijke perinatale deelregistraties een landelijke registratie van aangeboren afwijkingen op te zetten. Uit deze *pilotstudy* bleek dat het mogelijk was om de LVR en LNR samen te voegen tot één landelijke registratie, waarmee het voorkomen van een aantal aangeboren afwijkingen gevolgd kon worden [5]. Dit bestand bleek vooral volledig te zijn voor afwijkingen die direct bij de geboorte zichtbaar zijn, zoals anencefalie, spina bifida, lipspleet met of zonder verhemeltespleet en polydactylie [6]. Naar aanleiding van deze *pilotstudy* werd geconcludeerd dat een gecombineerde LVR/LNR-bestand een waardevolle landelijke aanvulling is op de regionale monitor van aangeboren afwijkingen door Eurocat. Met subsidie van het ministerie van VWS heeft TNO op basis van de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN voor de registratiejaren 1995-2009 per registratiejaar gecombineerde LVR/LNR-bestanden gemaakt voor de rapportage aangeboren afwijkingen in Nederland. Vanaf 2009 zijn de gecombineerde LVR/LNR-bestanden gemaakt door de Stichting PRN.

#### *Rapportage door TNO*

Sinds 2001 rapporteert TNO de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen op basis van de gecombineerde LVR/LNR-bestanden. Er zijn inmiddels elf rapporten uitgebracht, waarbij in de rapporten tot en met 2008 naast de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen ook een specifiek onderwerp is uitgewerkt. De volgende specifieke onderwerpen zijn in voorgaande rapporten uitgewerkt:

- (i) De prevalentie van aangeboren afwijkingen in de vier grote steden van Nederland werd vergeleken met die van de rest van Nederland [7],
- (ii) De mogelijke gevolgen van de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek voor geselecteerde aangeboren afwijkingen werd onderzocht [8].
- (iii) De impact van aangeboren afwijkingen op vroeggeboorte werd bestudeerd [9].
- (iv) De prevalentie van schisis in Nederland werd vergeleken met die in Noord-Nederland [9].
- (v) De impact van aangeboren afwijkingen op perinatale sterfte werd onderzocht gecorrigeerd voor vroeggeboorte en intra-uteriene groeivertraging [10].
- (vi) Onderzocht werd of vruchtbaarheidsbehandelingen gerelateerd waren aan een verhoogd risico op een kind met één of meerdere aangeboren afwijkingen [11].
- (vii) Risicofactoren voor aangeboren afwijkingen werden gekwantificeerd [12].
- (viii) Validatie van de prevalentie van schisis en het Downsyndroom uit de LVR/LNR registratie op basis van afwijking specifieke registraties [13].
- (ix) De invloed van foliumzuurgebruik op de prevalentie van neuraalbuisdefecten werd onderzocht [14].
- (x) Etnische verschillen in aangeboren afwijkingen werden bestudeerd [15,16].
- (xi) Het effect van demografische veranderingen op aangeboren afwijkingen werd onderzocht [17].
- (xii) De prevalentie van hypospadie en/of epispadie in Rotterdam werd vergeleken met die van de rest van Nederland [18].

## 1.2 Referenties

- [1] Cornel MC, Walle HEK de, Zandwijken GRJ, Anthony S, Kate LP ten. De geschiedenis van de registratie en frequentiebewaking van aangeboren afwijkingen in Nederland. Tijdschrift voor Gezondheidswetenschappen 2008; 86-2: 86-91.
- [2] Stichting Perinatale Registratie Nederland. Perinatale Zorg in Nederland 2005. Utrecht: Stichting Perinatale Registratie Nederland, mei 2008. ISBN 978-90-809666-5-9.
- [3] Cornel MC, Swagemakers MLS, Meerman GJ te, Haayer EJ, Kate LP ten. De Eurocat-registratie van aangeboren afwijkingen en meerlinggeboorten; doelstellingen, werkwijze en resultaten van het Nederlandse deelproject in de periode 1981-1983. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1986; 130: 1233-7.
- [4] Cornel MC, Anders GJPA, Kate LP ten, Meerman GJ te. Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland - Meervoudige toepasbaarheid van het Eurocat-concept. Groningen: Antropogenetisch Instituut, Rijksuniversiteit Groningen, 1986.
- [5] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Registratie van Congenitale afwijkingen: is samenwerking tussen de regionale Eurocat-registraties en de Landelijke Verloskunde en Neonatologie Registratie zinvol? Leiden: TNO-PG, 1996. Publicatienummer 96.063.
- [6] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Opzetten van een landelijk bestand van kinderen met congenitale afwijkingen uit de Landelijke Verloskunde Registratie en de Landelijke Neonatologie Registratie. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1998; 12(142):645-9.
- [7] [10] Mohangoo AD, Pal van der-de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2010. Rapportnummer KvL/P&Z 2010.090.
- [8] Mohangoo AD, de Koning HJ, Verloove-Vanhorick SP, Buitendijk SE. Structureel echoscopisch onderzoek en aangeboren afwijkingen. *In*: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.
- [9] Mohangoo AD, Bennebroek Gravenhorst J, Verloove-Vanhorick SP, Buitendijk SE. Vroeggeboorte en aangeboren afwijkingen. *In*: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.
- [9] Rozendaal AM, Mohangoo AD, Luijsterburg AJ, Ongkosuwito EM, Bakker MK, Vermeij-Keers C. Prevelentie van schisis in Nederland en Noord-Nederland. *In*: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.
- [10] Mohangoo AD, Anthony S, Detmar SB, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2006: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2008. Rapportnummer KvL/P&Z 2008.081.
- [11] Mohangoo AD, Buitendijk SE, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Anthony S. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2005: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2007. Rapportnummer KvL/P&Z 2007.137.



- [12] Anthony S, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2004: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2006. Rapportnummer KvL/JPB 2005.261.
- [13] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2003: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2005. Rapportnummer KvL/JPB 2005.152.
- [14] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2002: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2004. Publicatienummer PG/JGD 2003.320.
- [15] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2000: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2003. Publicatienummer PG/JGD 2003.033.
- [16] Anthony S, Kateman H, BRAND R, Ouden AL den, Dorrepaal CA, Pal KM van der, Buitendijk SE. Ethnic differences in congenital malformations in the Netherlands: analyses of a 5-year birth cohort. Paediatric and Perinatal Epidemiology 2005; 19: 135-144.
- [17] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1995-1999: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2002. Publicatienummer PG/JGD 2002.051.
- [18] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBG, Walle HEK de, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2001. Publicatienummer 2001.063.

## 2 Methodologie

Om de prevalentie van aangeboren afwijkingen voor heel Nederland te berekenen, is gebruik gemaakt van de Landelijke Verloskunde Registraties voor verloskundigen (LVR1), huisartsen (LVRh) en gynaecologen (LVR2) en de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR). Om dubbeltellingen door verwijzingen te voorkomen werden de deelbestanden gekoppeld tot één landelijk LVR/LNR-bestand. Deze koppeling werd tot en met het registratiejaar 2009 gedaan door TNO voor de rapportage aangeboren afwijkingen in Nederland. Deze methodologie is uitgebreid beschreven in het eerste rapport “Aangeboren afwijkingen in Nederland: Gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties” [1]. Bij het berekenen van landelijke prevalenties werd gecorrigeerd voor niet-registreerders door gebruik te maken van geëxtrapoleerde aantallen aangeboren afwijkingen. Sinds 2010 worden de prevalenties geschat op basis van landelijk LVR/LNR-bestanden die gekoppeld aangeleverd worden door de Stichting PRN. Hierdoor sluit deze rapportage aan op de jaarboeken van Stichting PRN, die op dezelfde bestanden worden gebaseerd. Vanaf het registratiejaar 2010 wordt afgezien van de extrapolatieprocedure, omdat bijna alle zorgverleners deelnemen. Door deze veranderingen is een trendbreuk ontstaan tussen 2009-2010 in de prevalenties van aangeboren afwijkingen.

### 2.1 Overzicht van de perinatale registraties in Nederland

#### *Landelijke Verloskunde Registratie*

In 1982 is de Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn (LVR2) en in 1985 de Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn (LVR1) in Nederland van start gegaan. In deze registraties verzamelen respectievelijk gynaecologen en verloskundigen gegevens over door hen begeleide zwangerschappen, bevallingen en kraambedden. In de LVR worden door verloskundigen en gynaecologen op gestandaardiseerde wijze anonieme gegevens geregistreerd van zwangerschappen met een duur van minimaal 16 weken. Behalve gegevens over het verloop van de zwangerschap, de bevalling, bijzonderheden van de moeder en toestand van het kind, worden in beide registraties ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. De LVR wordt over het algemeen kort na de bevalling ingevuld. Hierdoor worden vooral direct bij de geboorte zichtbare aangeboren afwijkingen geregistreerd. Daarnaast bevatten deze registraties zwangerschapsafbrekingen vanaf 16 weken zwangerschap. Er wordt hierbij geen onderscheid gemaakt tussen een geïnduceerde abortus (bijvoorbeeld vanwege een aangeboren afwijking) en een spontane abortus. De dekkingsgraad van de LVR is met de jaren toegenomen en ligt momenteel op ruim 95%.

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR1 nam in de jaren 2010-2012 149.995 (80,7%), 156.105 (86,0%) en 160.256 (90,5%) geleidelijk toe, waarvan respectievelijk 2.066 (1,4%), 2.325 (1,5%) en 2.203 (1,4%) met één of meerdere aangeboren afwijkingen. In bijlage A2 en A3 wordt nader ingegaan op de registratie van aangeboren afwijkingen in de LVR1 en LVR2. Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR2 was in de jaren 2010-2012 131.211, 129.465 en 126.208, waarvan respectievelijk 2.651 (2,0%), 2.566 (2,0%) en 2.673 (2,1%) met één of meerdere aangeboren afwijkingen. Het percentage geregistreerde geborenen in de LVR2 was in de periode 2010-2012 ongeveer 71%.

In bijlage A2 en A3 wordt nader ingegaan op de registratie van aangeboren afwijkingen in respectievelijk de LVR1 en LVR2.

#### *Landelijke Neonatologie Registratie*

De LNR is medio 1991 van start gegaan. Er worden gegevens geregistreerd van pasgeborenen die binnen 28 dagen na de geboorte worden opgenomen in een ziekenhuis door de kinderarts of neonatoloog. Naast algemene gegevens over de moeder, de zwangerschap en de bevalling, worden uitgebreide gegevens geregistreerd over diagnoses, behandelingen en aangeboren afwijkingen van de pasgeborene. Naast direct bij de geboorte zichtbare aangeboren afwijkingen worden in de LNR ook aangeboren afwijkingen geregistreerd die pas bij uitgebreider onderzoek aan het licht komen. Bij een aantal aangeboren afwijkingen is opname op een kinder-chirurgische of een kinder-neurologische afdeling geïndiceerd. Omdat deze afdelingen (nog) niet deelnemen aan de LNR is deze registratie niet compleet voor aangeboren afwijkingen waarvoor een chirurgische/neurologische behandeling noodzakelijk is.

Het aantal (percentage) geregistreerde pasgeborenen in de LNR nam in de jaren 2010-2012 geleidelijk toe: 28.768 (15,5%), 30.820 (17,0%) en 39.110 (22,1%), waarvan respectievelijk 1.964 (6,8%), 2.075 (6,7%) en 2.194 (5,6%) met één of meerdere aangeboren afwijkingen. De LNR registratie is gewijzigd in het registratiejaar 2008. In bijlage A4 wordt nader ingegaan op deze registratie.

## **2.2 Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen**

In de LVR1, LVR2 en LNR worden aangeboren afwijkingen op verschillende wijze geregistreerd. In de LVR1 kunnen in totaal vijf codes voor een aangeboren afwijking worden ingevuld, één om reden van consult pediater, één om reden van overdracht aan pediater en drie bij overige problematiek kind. In de LVR2 kunnen in totaal drie codes voor aangeboren afwijkingen ingevuld worden. In beide gevallen wordt gebruik gemaakt van een beperkte codelijst die bovendien voor de LVR1 en LVR2 niet gelijk is. In de LNR is vanaf 1997 het aantal coderingsplaatsen van acht naar 20 uitgebreid, tegelijk met het invoeren van een veel gedetailleerder coderingssysteem gebaseerd op de *International Classification of Diseases 10* (ICD10). In alle registraties kunnen restgroepen gecodeerd worden als geen specifieke omschrijving van de aangeboren afwijking beschikbaar is. In 2008 is de LNR registratie weer aangepast. Ook de registratie van aangeboren afwijkingen heeft wijzigingen ondergaan. De belangrijkste wijziging betreft de niet nader omschreven aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel; deze restgroepen worden niet meer geregistreerd. In bijlage A4 wordt nader ingegaan op aangeboren afwijkingen in de LNR.

In het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand is de informatie over aangeboren afwijkingen uit alle perinatale deelregistraties samengevoegd. Wanneer de ene deelregistratie een aangeboren afwijking codeert en de andere deelregistratie niet, wordt er van uitgegaan dat de aangeboren afwijking in één van de deelregistraties niet gecodeerd is. Bijvoorbeeld omdat de diagnose nog niet gesteld was. Bij het samenvoegen vervangt een gespecificeerde omschrijving van een afwijking waar mogelijk een algemenere omschrijving. Zo kan bijvoorbeeld bij een kind met een tetralogie van Fallot in zowel de LVR1 als de LVR2 alleen de restgroep overige/andere hart- en vaatafwijkingen gecodeerd worden, omdat een specifieke

code hiervoor niet bestaat. Als in de LNR wel tetralogie van Fallot geregistreerd is, prevaleert deze en vervalt de in de LVR1 of LVR2 gecodeerde restgroep. Als bij ditzelfde kind in één van de registraties ook nog een andere specifieke aangeboren afwijking, bijvoorbeeld ontbreken van een navelstrengarterie, is geregistreerd, wordt deze wel apart opgenomen en wordt het kind meegeteld in de groep kinderen met meerdere afwijkingen. In bijlage C is per aangeboren afwijking weergegeven hoe deze is opgebouwd uit de afzonderlijke codes van de verschillende perinatale deelregistraties.

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

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

De prevalentie van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en de prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel worden per 10.000 geborenen weergegeven vanwege het relatief minder frequent voorkomen. De berekening daarvoor is als volgt:

$$P = (\text{het aantal geborenen met aangeboren afwijkingen in een orgaanstelsel/aantal geborenen}) * 10.000$$

en

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

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

Het verschil in prevalentie van aangeboren afwijkingen tussen de jaren werd getoetst met de  $\chi^2$ -toets of met een 95% betrouwbaarheidsinterval. Een 95% betrouwbaarheidsinterval geeft het interval weer waarbinnen de werkelijke waarde met 95% zekerheid ligt. Dit is van belang om na te gaan of de prevalentie in het ene jaar werkelijk hoger of lager ligt dan in het voorgaande jaar. Het waargenomen verschil kon natuurlijk op toeval berusten of anders gezegd het gevolg zijn van normale fluctuaties in prevalentie.

Bij het toetsen van verschillen in aangeboren afwijkingen op orgaanstelselniveau is een p-waarde van 0,05 of kleiner aangehouden als statistische significantie. Vanwege het grote aantal specifieke aangeboren afwijkingen binnen de orgaanstelsels en ook de restgroepen is voor het toetsen van verschillen in specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen een p-waarde van 0,001 of kleiner als statistische significantie aangehouden.

Vanwege de lage prevalenties is er bij de berekening van het 95% betrouwbaarheidsinterval gebruik gemaakt van een *logit* transformatie (<http://health.utah.gov/opha/IBIShelp/ConfInts.pdf>). Verder is een eindige populatie correctie (1-n/N) toegepast, omdat de steekproef (n) een groot deel van de populatie (N) omvat.

## 2.4 Referenties

[1] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBGM, 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.

### 3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland

In dit hoofdstuk wordt de prevalentie van aangeboren afwijkingen gepresenteerd. De *overall* prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland wordt besproken in paragraaf 3.1. De prevalentie van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en de prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen binnen een orgaanstelsel worden respectievelijk in de paragrafen 3.2 en 3.3 besproken.

In elke paragraaf worden eerst de prevalenties in de periode 2010-2012 besproken. Daarna worden deze prevalenties vergeleken met de voorgaande jaren. Vervolgens presenteren we de prevalentie over de periode 2001-2012 grafisch, zodat eventuele trends in prevalentie over de periode 2010-2012 zichtbaar worden. Hierbij dient rekening gehouden te worden met een trendbreuk in 2010. Vanwege deze trendbreuk is de trendtoets alleen over de periode 2010-2012 uitgevoerd.

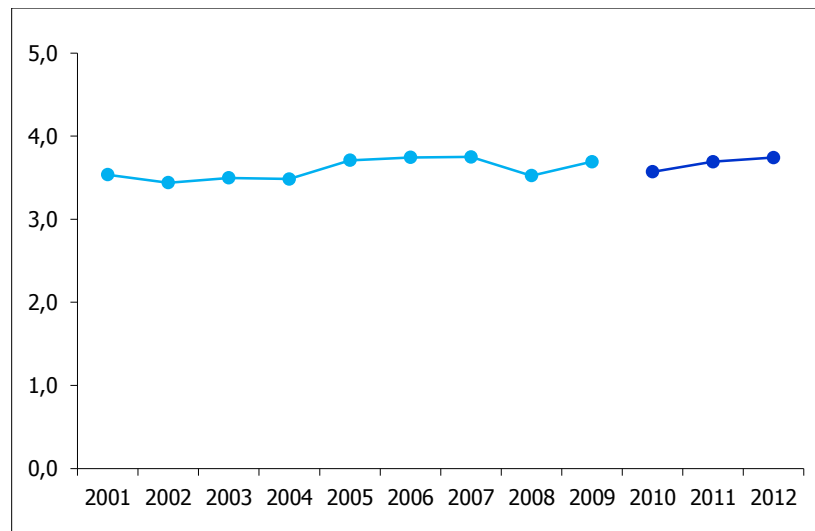
#### 3.1 Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen

##### *Prevalenties aangeboren afwijkingen 2010 - 2012*

De prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland geregistreerd in de landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestanden varieert in de periode 2010-2012 rondom 3,6-3,7%, zoals weergegeven in figuur 3.1. Ondanks de trendbreuk zijn deze prevalenties vergelijkbaar met voorgaande jaren, waarbij de prevalentie uiteen liep van 3,4 tot 3,8%.

De prevalenties in de periode 2010-2012 tonen een stijgende trend ( $p=0,019$ ), namelijk van 3,57% in 2010 (95% BI 3,55-3,59), naar 3,69% in 2011 (95% BI 3,68-3,70) en naar 3,74% in 2012 (95% BI 3,74-3,75).

In figuur 3.1 wordt de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2001-2012 grafisch weergegeven op basis van geëxtrapoleerde aantallen over jaren 2001-2009 en voor 2010-2012 exclusief extrapolatie.



Figuur 3.1: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2012

Tabel 3.1: Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 pasgeborenen per orgaanstelsel.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	179.372	179.142	176.657
Centraal zenuwstelsel en zintuigen	33,7	32,7	33,5	33,7	35,8	37,4	37,6	35,6	37,2	35,5	35,7	38,7
Hart en bloedvaten	51,8	53,7	55,7	55,1	56,3	61,1	57,9	50,1	55,2	53,2	59,6	58,2
Spijsverteringsstelsel	35,8	35,0	33,6	31,4	32,7	35,9	35,6	35,4	34,2	34,3	33,7	32,0
Ademhalingsstelsel	10,9	10,0	10,6	10,2	10,8	9,9	11,4	11,2	10,4	11,1	12,9	10,9
Urogenitaalstelsel	72,0	71,1	70,9	67,7	77,1	80,8	76,8	68,9	70,8	69,5	80,5	73,6
Huid en buikwand	30,9	26,8	27,0	28,7	30,7	27,8	29,1	24,5	27,3	27,5	29,5	27,0
Skelet en spierstelsel	62,2	56,5	58,8	60,5	62,2	58,3	63,5	54,0	57,9	58,3	58,7	57,6
Chromosomale, syndromale en diverse	56,3	58,1	59,6	61,4	65,3	63,3	60,1	72,5	76,3	67,6	58,8	76,2

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie

Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie

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

Tabel 3.1 toont de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en per orgaanstelsel voor de periode 2001-2012. In de figuren 3.2a en 3.2b worden de verschillen in landelijke prevalenties van aangeboren afwijkingen per 10.000 pasgeborenen per orgaanstelsel tussen 2010 en 2012 grafisch weergegeven.

#### Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en per orgaanstelsel in 2010 versus 2011 versus 2012

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het centraal zenuwstelsel en zintuigen ligt significant **hoger** in 2012 (38,7 per 10.000 geboren en; 95% BI 38,6-38,9) dan in de jaren 2010 (35,5 per 10.000; 95% BI 34,9-36,0) en 2011 (35,7 per 10.000; 95% BI 35,4-36,0).

Ook de prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ligt significant **hoger** in 2012 (76,2 per 10.000 geboren en; 95% BI 76,0-76,4) dan in de jaren 2010 (67,6 per 10.000; 95% BI 66,9-68,3) en 2011 (58,8 per 10.000; 95% BI 58,4-59,2).

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel hart en bloedvaten ligt significant **hoger** in de jaren 2011 en 2012 dan in 2010, respectievelijk (59,6 per 10.000 geboren en; 95% BI 59,2-60,0) en (58,2 per 10.000; 95% BI 58,0-58,4) versus 2010 (53,2 per 10.000; 95% BI 52,6-53,9).

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel ligt significant **lager** in 2012 (32,0 per 10.000; 95% BI 31,9-32,2) dan in de jaren 2010 (34,3 per 10.000; 95% BI 33,8-34,9) en 2011 (33,7 per 10.000; 95% BI 33,4-34,0).

Ook de prevalentie van aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel ligt significant **lager** in 2012 (57,6 per 10.000 geboren en; 95% BI 57,5-57,8) dan in de jaren 2010 (58,3 per 10.000; 95% BI 57,6-59,0) en 2011 (58,7 per 10.000; 95% BI 58,3-59,1).

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel huid en buikwand ligt significant **hoger** in 2011 (29,5 per 10.000; 95% BI 29,2-29,8) dan in de jaren 2010 (27,5 per 10.000; 95% BI 27,1-28,0) en 2012 (27,0 per 10.000; 95% BI 26,9-27,1).

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel ligt significant **hoger** in 2011 (80,5 per 10.000; 95% BI 69,2-70,1) dan in de jaren 2010 (69,5 per 10.000; 95% BI 68,8-70,2) en 2012 (73,6 per 10.000; 95% BI 73,5-73,8).

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel ligt significant **hoger** in 2011 (12,9 per 10.000; 95% BI 12,7-13,1) dan in de jaren 2010 (11,1 per 10.000; 95% BI 10,8-11,4) en 2012 (10,9 per 10.000; 95% BI 10,8-10,9).



### Prevalenties in 2010 ten opzichte van 2009

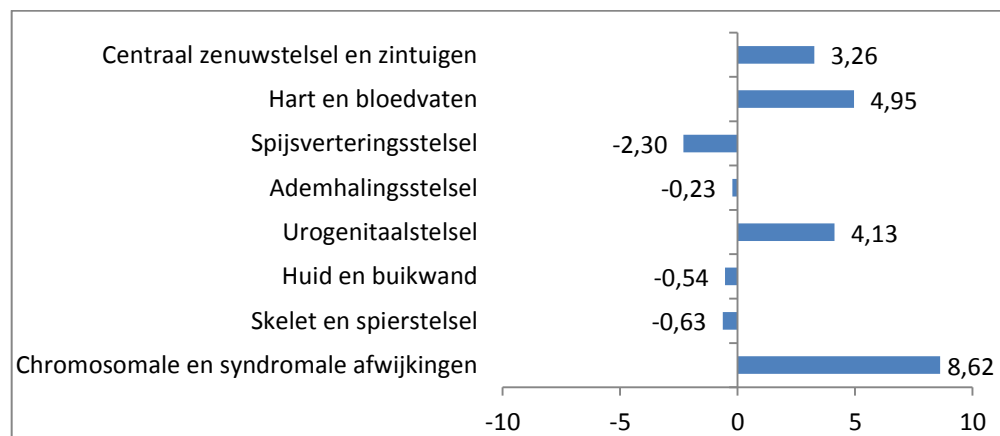
Voor één orgaanstelsel is de prevalentie in 2010 opvallend ten opzichte van 2009, namelijk de lagere prevalentie voor chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen (van 76,3 naar 67,6 per 10.000; een relatieve afname van 11%).

Voor drie orgaanstelsels ligt de prevalentie van aangeboren afwijkingen iets lager in 2010, namelijk voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen (van 37,2 naar 35,5 per 10.000), het orgaanstelsel hart en bloedvaten (van 55,2 naar 53,2 per 10.000) en het urogenitaalstelsel (van 70,8 naar 69,5 per 10.000). Het betreft relatieve afnames van respectievelijk 5%, 4% en 2% in deze orgaanstelsels. Voor het ademhalingsstelsel ligt de prevalentie juist iets hoger in 2010 (van 10,4 naar 11,1 per 10.000); een relatieve toename van 7%.

Ondanks de trendbreuk is de prevalentie in 2010 voor drie orgaanstelsels vergelijkbaar met die in 2009, namelijk het spijsverteringsstelsel, het orgaanstelsel huid en buikwand en het skelet en spierstelsel.

### Prevalenties in 2012 ten opzichte van 2010: absolute verschillen

Vergeleken met het registratiejaar 2010 ligt de prevalentie van aangeboren afwijkingen in 2012 in vier orgaanstelsels hoger, namelijk voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen (38,7 vs. 35,5 per 10.000), het orgaanstelsel hart en bloedvaten (58,2 vs. 53,2 per 10.000), het urogenitaalstelsel (73,6 vs. 69,5 per 10.000) en voor chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen (76,2 vs. 67,6 per 10.000), zoals weergegeven in figuur 3.2a. Voor het spijsverteringsstelsel is juist een lagere prevalentie van aangeboren afwijkingen waarneembaar in 2012 (32,0 per 10.000) versus 34,3 per 10.000 in 2010. Voor drie orgaanstelsels is de prevalentie vergelijkbaar in deze jaren (het ademhalingsstelsel, het orgaanstelsel huid en buikwand en het skelet en spierstelsel).

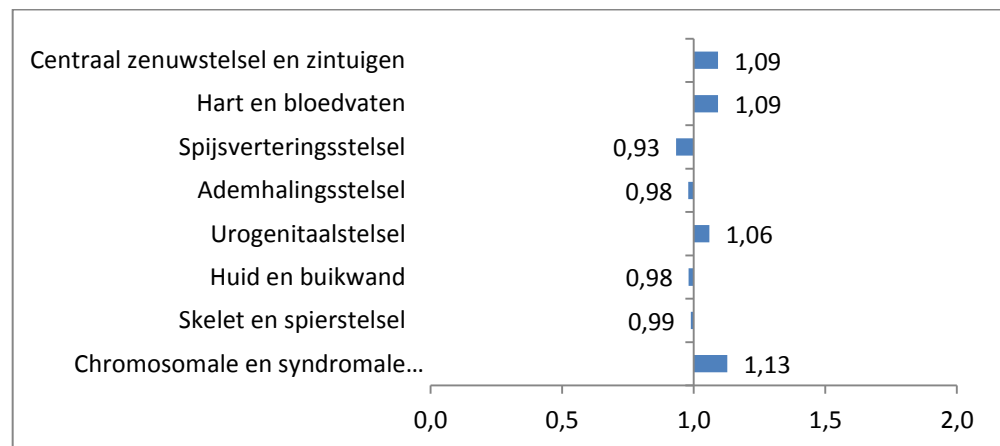


Figuur 3.2a: Absolute verschillen in prevalenties tussen 2012 en 2010 (referentie) van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren

### Prevalenties in 2012 ten opzichte van 2010: relatieve verschillen

Voor chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen ligt de prevalentie 13% hoger in 2012; voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen en het orgaanstelsel hart en bloedvaten 9% en voor het urogenitaalstelsel 6%, zoals weergegeven in figuur 3.2.b. Voor het spijsverteringsstelsel is een relatieve afname van 7% waarneembaar. Voor de overige orgaanstelsels (het ademhalingsstelsel,

het orgaanstelsel huid en buikwand en het skelet en spierstelsel) is de prevalentie vergelijkbaar.



Figuur 3.2b: Relatieve verschillen in prevalenties tussen 2012 en 2010 (referentie) van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren.

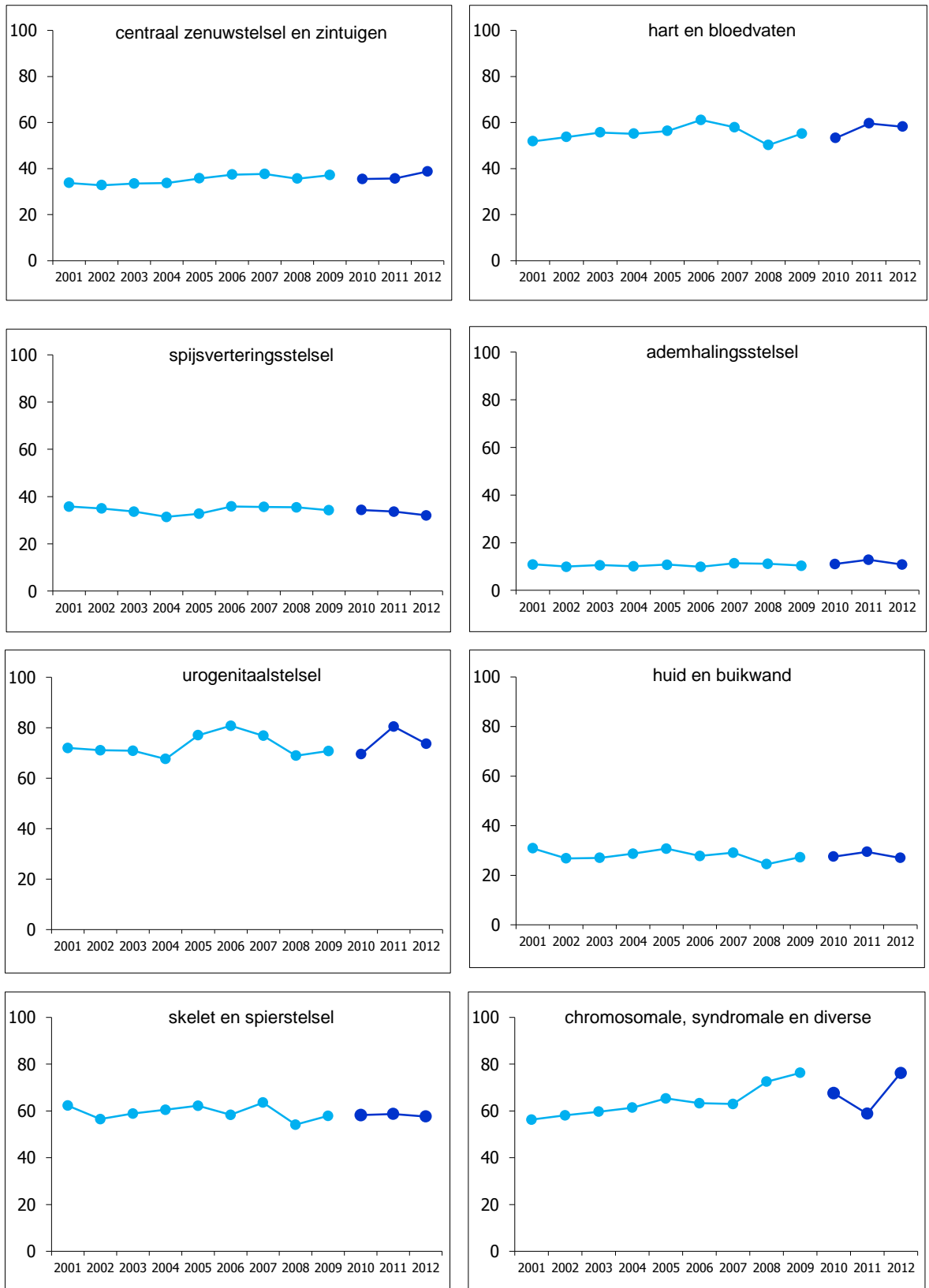
### Trends in aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel in de periode 2010-2012

Op orgaanstelselniveau zijn significant stijgende trends in aangeboren afwijkingen over de periode 2010-2012 waarneembaar in drie orgaanstelsels, namelijk het orgaanstelsel hart en bloedvaten ( $p=0,029$ ), het urogenitaalstelsel ( $p=0,001$ ) en voor chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ( $p<0,001$ ).

Voor de overige vijf orgaanstelsels - het centraal zenuwstelsel en zintuigen, ( $p=0,198$ ), het ademhalingsstelsel ( $p=0,150$ ), het spijsverteringsstelsel ( $p=0,473$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand ( $p=0,340$ ) en het skelet en spierstelsel ( $p=0,919$ ) zijn geen significante trends waargenomen.

### Grafische weergave prevalenties aangeboren afwijkingen

In de figuren 3.3 zijn de prevalenties van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsels grafisch weergegeven.



Figuur 3.3: Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen per orgaanstelsel over de periode 2001-2012

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

Tabellen 3.2-3.9 tonen de landelijke prevalentie van (specifieke) aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren en binnen een orgaanstelsel voor de periode 2001-2012. Per orgaanstelsel wordt eerst nagegaan of er significante trends waarneembaar zijn over de periode 2010-2012. Vervolgens wordt de prevalentie in 2012 vergeleken met die in 2010.

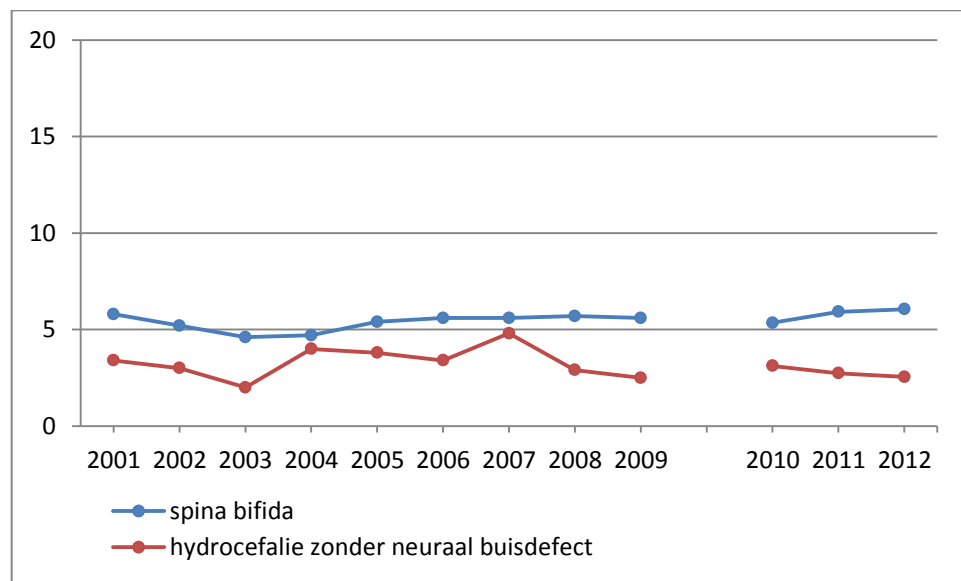
Per orgaanstelsel is de prevalentie van geselecteerde aangeboren afwijkingen grafisch weergegeven, waarbij de trendbreuk zichtbaar gemaakt is. Per orgaanstelsel worden maximaal drie afwijkingen grafisch gepresenteerd.

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

Over de periode 2010-2012 is geen significante trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,198$ ).

Binnen dit orgaanstelsel is voor de restgroep overige afwijkingen ogen ( $p=0,001$ ; toename 24%) een significante trend waarneembaar.

Voor de specifieke afwijkingen van dit orgaanstelsel en de overige restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen specifieke trends waarneembaar.

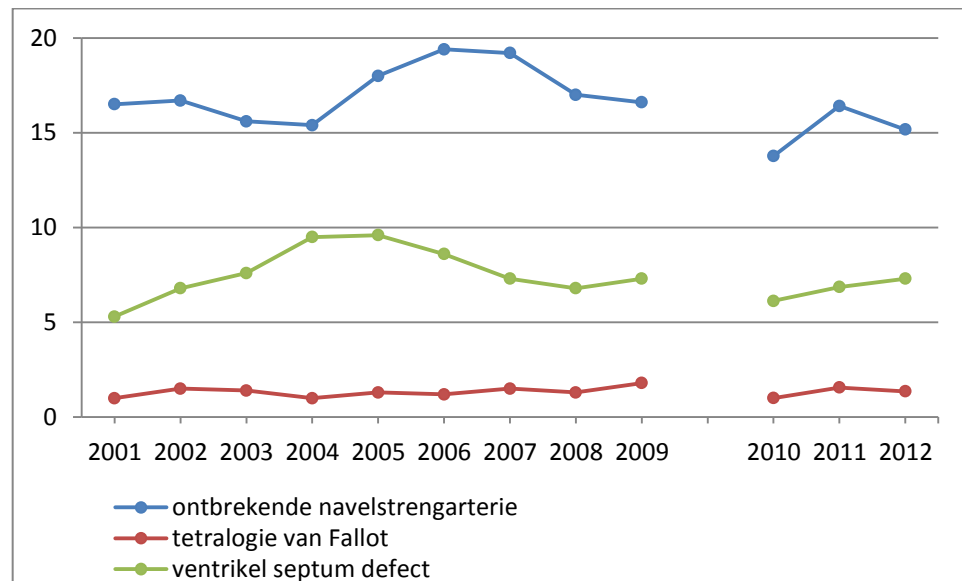


Figuur 3.4: Prevalentie van spina bifida, hydrocefalie zonder neurale buisdefect en overige aangeboren afwijkingen van de ogen per 10.000 geboren en over de periode 2001-2012

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

Over de periode 2010-2012 is een significant stijgende trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,029$ ).

Voor de specifieke aangeboren afwijkingen en de restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen specifieke trends waarneembaar.

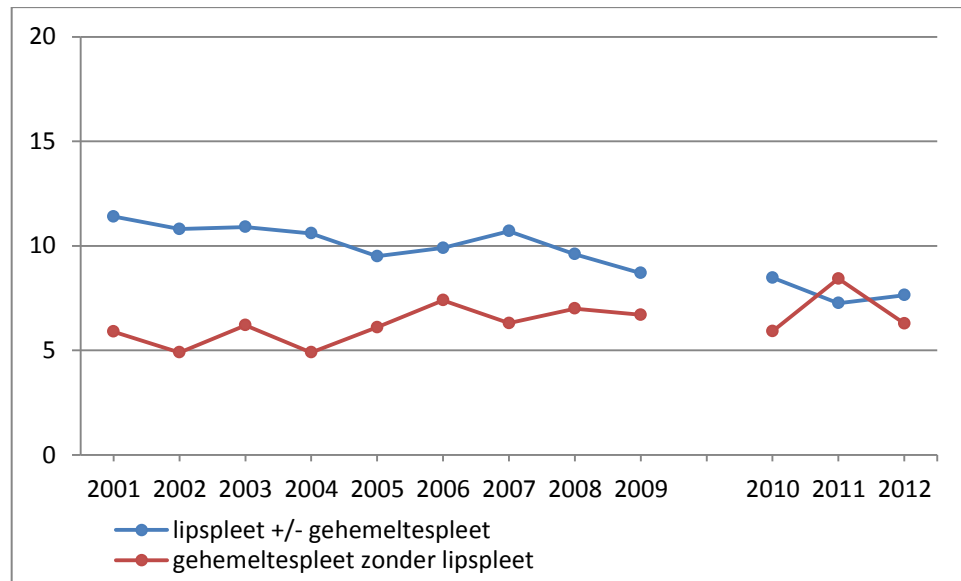


Figuur 3.5: Prevalentie van ontbrekende navelstrengarterie, Tetralogie van Fallot en het ventrikel septum defect per 10.000 geborenen over de periode 2001-2012

### Aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel

Over de periode 2010-2012 is geen significant stijgende trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,473$ ).

Voor de specifieke afwijkingen en restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen specifieke trends waarneembaar.

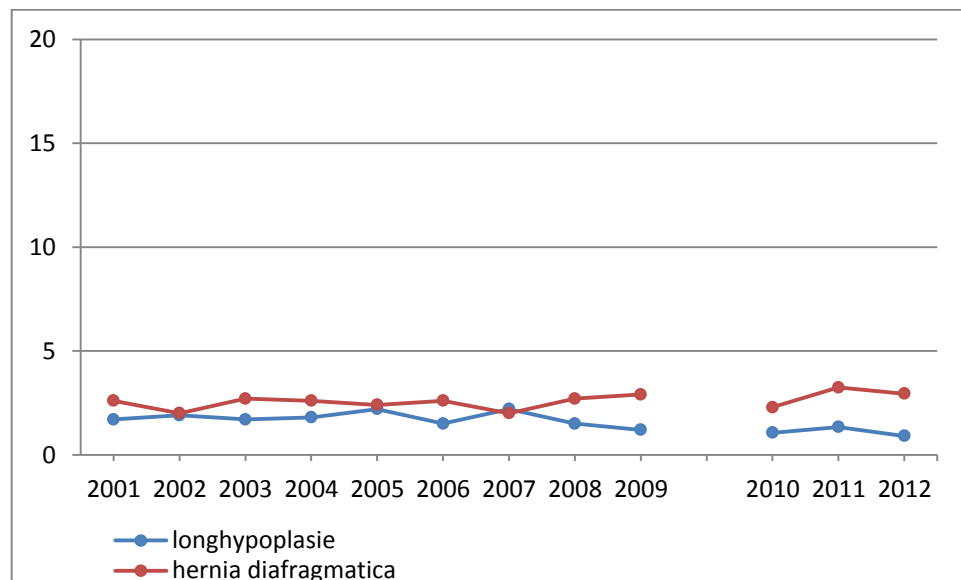


Figuur 3.4: Prevalentie van lipspleten met of zonder gehemeltaspleet en gehemeltaspleet zonder lipspleet per 10.000 geboren over de periode 2001-2012

#### Aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel

Over de periode 2010-2012 is geen significante trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,150$ ).

Voor de specifieke afwijkingen en restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen significante trends waarneembaar.



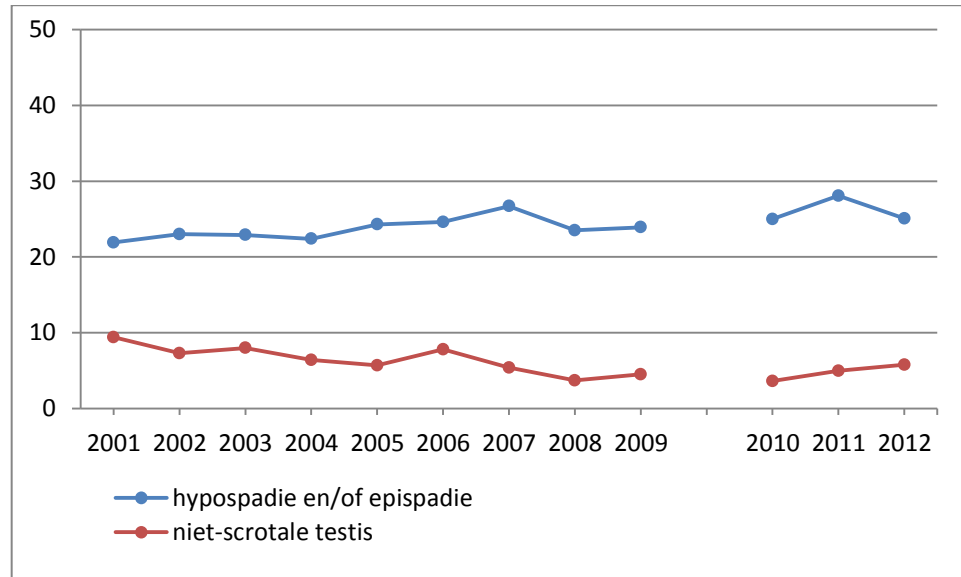
Figuur 3.5: Prevalentie van longhypoplasie en hernia diafragmatica van het ademhalingsstelsel per 10.000 geboren over de periode 2001-2012

### Aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel

Over de periode 2010-2012 is een significant stijgende trend waarneembaar voor de prevalentie aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,001$ ).

Binnen dit orgaanstelsel is voor de restgroep overige aangeboren afwijkingen een significant stijgende trend waarneembaar ( $p=0,001$ ).

Voor de specifieke afwijkingen en overige restgroep binnen dit orgaanstelsel zijn geen specifieke trends waarneembaar.

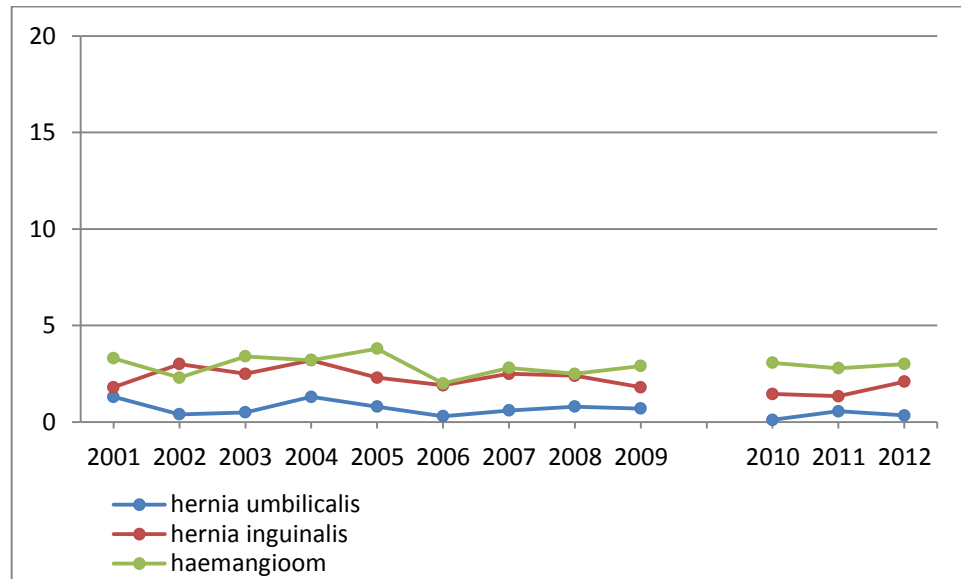


Figuur 3.6: Prevalentie van hypospadie en/of epispadie, niet-scrotale testis en overige aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel per 10.000 geboren en over de periode 2001-2012

### Aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel huid en buikwand

Over de periode 2010-2012 is geen significante trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,340$ ).

Voor de specifieke afwijkingen en restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen significante trends waarneembaar. Bij de interpretatie van de prevalentie van hemangiomen dient rekening gehouden te worden met een onderregistratie. Het merendeel van de kleinere hemangiomen is namelijk pas enkele weken na de geboorte zichtbaar en wordt nergens geregistreerd.

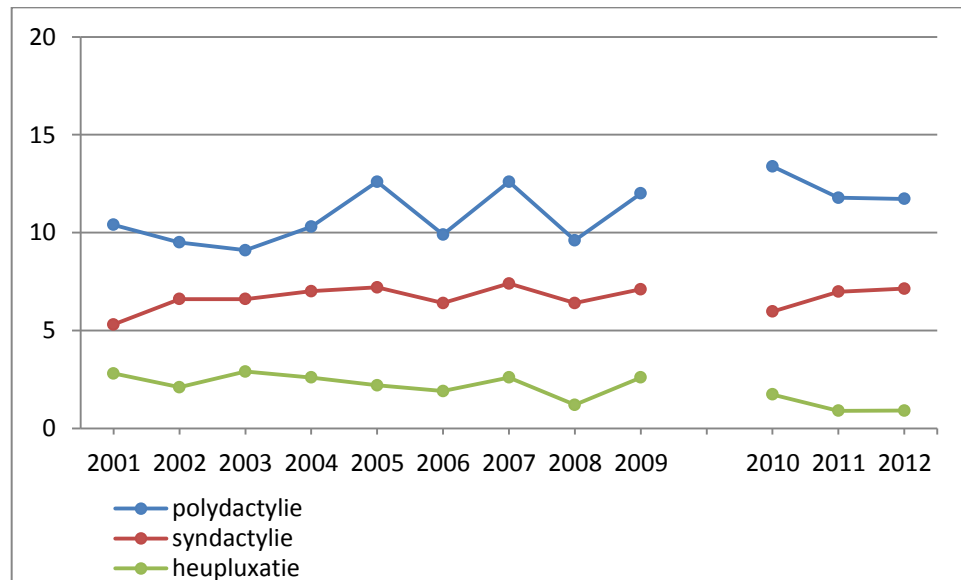


Figuur 3.7b: Prevalentie van haemangioom, hernia umbilicalis en hernia inguinalis per 10.000 geboren en over de periode 2001-2012

### Aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel

Over de periode 2010-2012 is geen significante trend waarneembaar voor de prevalentie van aangeboren afwijkingen binnen dit orgaanstelsel ( $p=0,919$ ).

Voor de specifieke afwijkingen en restgroepen binnen dit orgaanstelsel zijn geen significante trends waarneembaar.



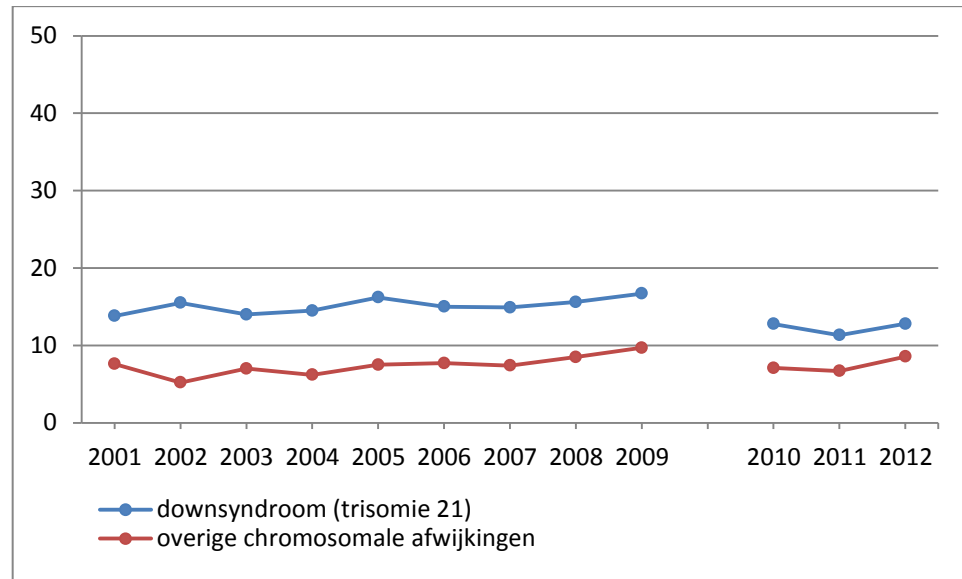
Figuur 3.8: Prevalentie van polydactylie, syndactylie en heupluxatie per 10.000 geboren en over de periode 2001-2012

### Chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen

Over de periode 2010-2012 is een significant stijgende trend waarneembaar voor de prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ( $p<0,001$ ).



Voor de specifieke afwijkingen binnen dit orgaanstelsel zijn geen significante trends waarneembaar. Voor de restgroep overige aangeboren afwijkingen ( $p < 0,001$ ) is een significant stijgende trend waarneembaar over de periode 2010-2012.



Figuur 3.9: Prevalentie van het Downsyndroom en overige chromosomale afwijkingen en van dysmorphie per 10.000 geboren en over de periode 2001-2012

### 3.4 Samenvattende trends over de periode 2010-2012

De prevalentie van aangeboren afwijkingen toont een significant stijgende trend over de periode 2010-2012 ( $p=0,019$ ).

Op orgaanstelselniveau zijn significant stijgende trends in aangeboren afwijkingen over de periode 2010-2012 waarneembaar in drie orgaanstelsels, namelijk het orgaanstelsel hart en bloedvaten ( $p=0,029$ ), het urogenitaalstelsel ( $p=0,001$ ) en voor chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ( $p < 0,001$ ).

Voor de overige vijf orgaanstelsels, het centraal zenuwstelsel en zintuigen, ( $p=0,198$ ), het ademhalingsstelsel ( $p=0,150$ ), het spijsverteringsstelsel ( $p=0,473$ ), het orgaanstelsel huid en buikwand ( $p=0,340$ ) en het skelet en spierstelsel ( $p=0,919$ ) zijn geen significante trends waarneembaar.

Binnen de orgaanstelsels is de prevalentie van ca. 50 specifieke aangeboren afwijkingen beschreven. Rekeninghoudend met multipelle testing en een afkappunt voor de p-waarde van 0,001 of kleiner voor statistische significantie, kunnen we concluderen dat er geen significante trends voor specifieke aangeboren afwijkingen binnen de orgaanstelsels waarneembaar zijn in de periode 2010-2012.

Drie restgroepen - overige aangeboren afwijkingen van de ogen, overige aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel en overige aangeboren afwijkingen binnen het orgaanstelsel chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen - hebben over de periode 2010-2012 een significant stijgende trend. De prevalentie van de restgroep overige aangeboren afwijkingen binnen het orgaanstelsel chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ligt vanaf 2008

hoger dan voorgaande jaren. Het is onbekend welke afwijkingen hieronder geregistreerd worden en wat de verklaring van deze stijging is. In de volgende rapportage zal getracht worden meer duidelijkheid hierin te krijgen. Hiertoe zullen de verschillende restgroepen per orgaanstelsel samengevoegd worden tot één restgroep die nader onderzocht zullen worden per deelregistratie en in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand.

Bij de interpretatie van verschillen in aangeboren afwijkingen dient rekening gehouden te worden met reële veranderingen in aangeboren afwijkingen (meer of minder voorkomen van aangeboren afwijkingen) en met veranderingen in registratie en tenslotte ook met registratiefouten.

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

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
NNO AA CZS en zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,2	0,0	0,7	0,5	0,4	0,5	0,9					
Anencefalie	2,4	3,3	2,4	1,4	2,3	1,6	1,8	1,8	1,3	1,3	1,5	1,3
Microcefalie	3,2	3,9	3,8	3,8	3,7	4,3	3,2	2,6	3,8	3,4	2,5	2,9
Spina bifida	5,8	5,2	4,6	4,7	5,4	5,6	5,6	5,7	5,6	5,4	5,9	6,1
Encefalocèle <sup>2</sup>	0,5	0,6	0,5	0,3	0,6	1,0	0,4	1,0	0,8	0,9	0,8	0,4
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	0,7	0,7	0,3	0,5	0,4	0,9	0,4	0,4	0,2	0,3	0,2	0,3
Hydrocefalie zonder NBD	3,4	3,0	2,0	4,0	3,8	3,4	4,8	2,9	2,5	3,1	2,7	2,5
NNO AA centraal zenuwstelsel <sup>1</sup>	1,2	1,1	0,8	1,2	1,4	0,7	0,8					
Overige AA CZS	7,9	6,5	7,3	6,5	7,6	9,1	9,0	11,2	10,9	10,6	13,3	14,2
Microftalmie <sup>2,4</sup>	0,2	0,2	0,3	0,3	0,2	0,6	0,2	0,2	0,2	0,5	0,1	0,3
Overige AA ogen <sup>2</sup>	1,7	1,5	2,0	2,4	1,6	1,9	1,9	0,8	2,0	1,5	1,5	1,9
AA oren <sup>2</sup>	5,7	6,1	8,1	7,3	7,7	7,1	7,6	7,6	7,9	6,6	6,2	7,0
NNO AA zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,4	0,2	0,2	0,5	0,5	0,3	0,4					
Overige AA zintuigen <sup>1,4,5</sup>	0,3	0,3	0,4	0,2	0,2	0,4	0,6	1,2	1,8	1,7	1,0	1,7
	33,7	32,7	33,5	33,7	35,8	37,4	37,6	35,4	37,2	35,5	35,7	38,7

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

<sup>5</sup> Werd tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel. Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.3: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Ontbrekende navelstrengarterie	16,5	16,7	15,6	15,4	18,0	19,4	19,2	17,0	16,6	13,8	16,4	15,2
Transpositie grote vaten <sup>1</sup>	1,4	1,2	1,7	1,2	1,4	1,0	1,3	0,8	1,2	1,5	0,9	1,4
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	1,0	1,5	1,4	1,0	1,3	1,2	1,5	1,3	1,8	1,0	1,6	1,4
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	5,3	6,8	7,6	9,5	9,6	8,6	7,3	6,8	7,3	6,1	6,9	7,3
Hypoplastisch linkerhartsyndroom <sup>1</sup>	0,8	1,0	1,0	1,3	0,9	1,1	0,5	0,6	0,9	0,9	0,4	0,5
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	0,8	0,9	0,9	0,9	0,9	0,6	0,5	0,5	1,0	1,7	1,2	0,7
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	0,2	0,0	0,1	0,3	0,1	0,1	0,3	0,2	0,1	0,0	0,2	0,1
Gecomplieeerde hartafwijking	4,7	4,0	5,0	5,1	5,3	4,7	4,2	3,8	3,3	3,4	3,6	2,9
NNO AA hart en bloedvaten	6,1	5,6	5,8	6,6	7,6	9,3	7,6	7,1	8,0	8,0	8,1	7,9
Overige AA hart en bloedvaten	14,9	15,9	16,7	14,0	11,1	15,0	15,4	12,2	15,1	16,8	20,4	20,9
	51,8	53,7	55,7	55,1	56,3	61,1	57,9	50,3	55,2	53,2	59,6	58,2

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

<sup>5</sup> Werd tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.4: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Lipspleet +/- gehemeltespleet	11,4	10,8	10,9	10,6	9,5	9,9	10,7	9,6	8,7	8,5	7,3	7,6
Gehemeltespleet zonder lipspleet	5,9	4,9	6,2	4,9	6,1	7,4	6,3	7,0	6,7	5,9	8,4	6,3
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	2,6	2,4	2,3	2,4	2,9	2,7	2,2	2,3	1,9	2,6	2,1	3,0
Darm/anus atresie	4,7	4,9	3,8	3,4	3,9	4,3	4,0	4,3	4,2	4,7	4,0	3,7
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	0,3	0,6	0,4	0,4	0,5	0,5	0,9	0,8	0,4	0,3	0,6	0,7
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	0,9	0,9	0,8	0,8	1,2	0,6	0,8	1,2	0,9	0,9	0,6	0,6
NNO AA spijsverteringsstelsel <sup>1,5</sup>	0,3	0,0	0,3	0,3	0,3	0,3	0,4					
Overige AA spijsverteringsstelsel	9,7	10,4	8,9	8,5	8,3	10,1	10,2	10,2	11,3	11,5	10,7	10,0
	35,8	35,0	33,6	31,4	32,7	35,9	35,6	35,4	34,2	34,3	33,7	32,0

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

<sup>5</sup> Werd tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.5: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Choanaal atresie <sup>2</sup>	1,0	0,6	1,1	0,6	1,1	0,8	0,8	0,9	0,7	1,0	0,8	0,6
AA trachea <sup>1</sup>	0,5	0,3	0,5	0,4	0,6	0,4	0,5	0,5	0,3	0,2	0,4	0,2
Longhypoplasie <sup>1</sup>	1,7	1,9	1,7	1,8	2,2	1,5	2,2	1,5	1,2	1,1	1,3	0,9
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	0,1	0,0	0,0	0,0	0,1	0,1	0,1	0,0	0,0	0,0	0,1	0,1
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	0,3	0,4	0,2	0,5	0,6	0,4	0,3	0,3	0,6	0,6	0,4	0,3
Hernia diafragmatica	2,6	2,0	2,7	2,6	2,4	2,6	2,0	2,7	2,9	2,3	3,2	2,9
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	0,1	0,1	0,1	0,2	0,0	0,0	0,2	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1
NNO AA ademhalingsstelsel <sup>1,5</sup>	0,0	0,0	0,2	0,2	0,1	0,2	0,2					
Overige AA ademhalingsstelsel	4,5	4,7	4,1	4,1	3,8	4,1	5,2	5,1	4,6	5,9	6,5	5,8
	10,9	10,0	10,6	10,2	10,8	9,9	11,4	11,1	10,4	11,1	12,9	10,9

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

<sup>5</sup> Werd tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.6: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Hypospadie en/of epispadie	21,9	23,0	22,9	22,4	24,3	24,6	26,7	23,5	23,9	25,0	28,1	25,1
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	9,4	7,3	8,0	6,4	5,7	7,8	5,4	3,7	4,5	3,6	5,0	5,8
Exstrophia vesicae <sup>1</sup>	0,3	0,1	0,5	0,1	0,3	0,1	0,3	0,1	0,4	0,1	0,2	0,1
Nieragenesie <sup>3</sup>	1,4	1,7	1,0	0,7	1,2	1,2	1,3	1,3	1,0	2,1	0,9	1,4
Cystenier <sup>1</sup>	1,1	1,4	1,2	1,1	2,2	2,7	1,3	1,4	1,3	1,4	1,5	1,3
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	4,0	5,1	4,8	4,5	5,8	5,4	5,5	4,0	4,0	3,6	3,2	2,5
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	0,4	0,4	0,8	0,5	0,7	0,8	0,8	0,4	0,6	0,6	0,8	0,7
AA urogenitaalstelsel <sup>1,5</sup>	0,8	0,9	0,8	0,7	0,7	1,0	2,1					
Overige AA urogenitaalstelsel	32,8	31,2	30,9	31,3	36,1	37,1	33,5	34,6	35,0	33,2	40,7	36,7
	72,0	71,1	70,9	67,7	77,1	80,8	76,8	69,0	70,8	69,5	80,5	73,6

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

<sup>5</sup> Werdt tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.7: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	179.372	179.142	176.657
NNO AA huid en buikwand <sup>3</sup>	12,8	9,1	9,9	9,2	9,4	8,5	7,6	7,4	8,1	6,7	8,1	7,0
Haemangioom	3,3	2,3	3,4	3,2	3,8	2,0	2,8	2,5	2,9	3,1	2,8	3,0
Naevus pigmentosus <sup>4</sup>	4,3	3,0	3,1	3,5	4,2	4,5	4,9	2,8	3,5	3,7	3,3	3,3
NNO AA huid <sup>1,4,5</sup>	0,8	0,9	0,7	0,7	0,4	1,0	1,1	0,8	1,1	0,7	1,3	1,4
Overige AA huid <sup>2</sup>	4,6	6,4	5,1	5,2	7,5	7,4	8,0	6,3	7,7	9,5	10,2	7,7
Gastroschisis <sup>1</sup>	0,7	0,3	0,4	0,7	0,8	0,7	0,4	0,8	0,4	0,9	0,9	0,8
Omfalocèle <sup>1</sup>	0,8	0,9	0,8	1,3	1,0	1,3	0,6	0,9	0,7	1,2	0,8	0,8
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	1,3	0,4	0,5	1,3	0,8	0,3	0,6	0,8	0,7	0,1	0,6	0,3
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	1,8	3,0	2,5	3,2	2,3	1,9	2,5	2,4	1,8	1,4	1,3	2,1
NNO AA buik <sup>1,4,5</sup>	0,0	0,0	0,0	0,1	0,0	0,0	0,1					
Overige AA buikwand <sup>1</sup>	0,4	0,5	0,6	0,3	0,6	0,2	0,5	0,1	0,0	0,3	0,2	0,5
	30,9	26,8	27,0	28,7	30,7	27,8	29,1	24,8	27,3	27,5	29,5	27,0

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

<sup>5</sup> Werdt tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.



Tabel 3.8: Prevalentie van aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel per 10.000 geborenen.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Polydactylie	10,4	9,5	9,1	10,3	12,6	9,9	12,6	9,6	12,0	13,4	11,8	11,7
Syndactylie	5,3	6,6	6,6	7,0	7,2	6,4	7,4	6,4	7,1	6,0	7,0	7,1
Reductiedeformiteit armen of benen <sup>2</sup>	1,3	0,9	1,6	1,8	1,7	0,7	1,7	1,0	1,5	1,4	1,2	0,9
Heupluxatie	2,8	2,1	2,9	2,6	2,2	1,9	2,6	1,2	2,6	1,7	0,9	0,9
Pes equinovarus zonder NBD	14,9	13,0	14,7	14,2	13,5	16,3	14,6	16,0	14,5	14,0	13,3	15,2
Overige AA skelet en spierstelsel	26,3	23,4	22,9	23,1	24,0	22,0	22,9	19,9	20,2	21,7	24,5	21,7
AA skelet en spierstelsel <sup>1</sup>	1,1	0,9	1,1	1,5	1,0	1,1	1,7					
	62,2	56,5	58,8	60,5	62,2	58,3	63,5	54,1	57,9	58,3	58,7	57,6

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

<sup>5</sup> Werd tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

Tabel 3.9: Prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren.

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657
Downsyndroom (trisomie 21)	13,8	15,5	14,0	14,5	16,2	15,0	14,9	15,6	16,7	12,8	11,3	12,8
Overige chromosomale AA <sup>2</sup>	7,6	5,2	7,0	6,2	7,5	7,7	7,4	8,5	9,7	7,1	6,7	8,5
Dysmorphie <sup>1,4</sup>	2,9	3,2	4,0	4,5	3,4	5,0	4,1	5,0	4,6	3,3	4,2	4,3
Situs inversus <sup>2</sup>	0,5	0,3	0,4	0,6	0,6	0,2	0,9	0,3	0,8	0,4	0,3	0,4
Multiple (niet eerder genoemde) AA	10,5	9,3	9,5	10,7	10,5	11,2	8,7	9,1	9,7	9,7	7,5	7,9
Overige AA met anatomische afw <sup>1,4</sup>	2,4	1,8	1,5	1,9	2,3	1,2	2,2					
Hypothyreoïdie <sup>2</sup>	0,5	1,2	1,3	1,0	1,3	0,7	0,5	0,8	0,9	0,6	0,6	1,0
Overige endocriene afwijking <sup>1,4</sup>	0,4	0,6	0,3	0,4	0,9	0,6	0,7	0,2	0,4	0,3	0,8	0,3
Inborn errors <sup>1,4</sup>	1,0	0,7	1,5	1,2	1,1	0,8	0,9	1,6	1,4	1,2	1,0	0,5
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	0,4	0,3	0,0	0,2	0,3	0,2	0,1	0,2	0,3	0,3	0,2	0,3
Overige AA	15,5	19,6	19,9	19,6	21,1	20,2	22,1	31,2	31,9	31,8	26,1	40,2
NNO chromosomale/syndromale AA <sup>1</sup>	0,7	0,3	0,1	0,6	0,2	0,4	0,4					
	56,3	58,1	59,6	61,4	65,3	63,3	62,9	72,5	76,3	67,6	58,8	76,2

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

<sup>5</sup> Werdt tot 2008 in de LNR geregistreerd. Door afronding kunnen totalen per orgaanstelsel afwijken van de som van de specifieke afwijkingen binnen het orgaanstelsel.

Prevalenties 2001-2009: TNO-gekoppeld LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie; Prevalentie 2010-2012: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie.

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

### A1. Inventarisatie van de afzonderlijke deelregistraties

Tabel A1 toont het totale aantal pasgeborenen, gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand, het totale aantal geregistreerde pasgeborenen per perinatale deelregistratie en het totale aantal geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking per perinatale deelregistratie gedurende de jaren 2001-2012.

Binnen de afzonderlijke registraties zijn de mogelijke dubbele registraties per kind verwijderd. Een kind kan nog wel in meer dan één registratie voorkomen. Deze dubbele registraties worden eruit gehaald wanneer de drie perinatale deelregistraties worden samengevoegd tot één landelijk LVR/LNR-bestand, zoals beschreven in hoofdstuk twee van dit rapport. De jaren 2010-2012 zijn gekoppeld door de Stichting Perinatale Registratie Nederland; de voorgaande jaren door TNO (zie beschrijving in hoofdstuk 2).

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

	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
Aantal pasgeborenen <sup>1</sup>	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	185.970	181.583	177.070
LVR1												
	155.070	160.912	168.178	159.779	162.924	166.950	166.430	174.497	179.609	149.995	156.105	160.256
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	75,7	78,8	83,1	81,5	85,8	89,6	90,9	93,6	96,3	80,7	86,0	90,5
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	2.957	2.601	2.423	2.139	2.131	2.074	1.968	2.027	2.000	2.066	2.325	2.203
	1,9	1,6	1,4	1,3	1,3	1,2	1,2	1,2	1,1	1,4	1,5	1,4
LVR2												
	124.967	122.783	125.069	121.327	118.441	119.501	118.781	122.863	126.068	131.211	129.465	126.208
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	61,0	60,1	61,8	61,9	62,4	64,1	64,9	65,9	67,6	70,6	71,3	71,3
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	1.488	1.372	1.400	1.541	1.881	2.206	2.182	2.550	2.649	2.651	2.566	2.673
	1,2	1,1	1,1	1,3	1,6	1,8	1,8	2,1	2,1	2,0	2,0	2,1
LNR												
	28.153	29.969	33.054	31.224	33.965	32.258	31.925	28.015	27.733	28.768	30.820	39.110
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	13,7	14,7	16,3	15,9	17,9	17,3	17,4	15,0	14,9	15,5	17,0	22,1
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	2.107	2.241	2.251	2.199	2.327	2.173	2.200	1.924	1.626	1.964	2.075	2.194
	7,5	7,5	6,8	7,0	6,9	6,7	6,9	6,9	5,9	6,8	6,7	5,6

<sup>1</sup> 2001-2009: Het aantal pasgeborenen uit het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand inclusief extrapolatie voor niet-deelnemende zorgverleners.

2010-2012: Het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>).

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

<sup>3</sup> 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

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

Het aandeel van de LVR1 geregistreerde pasgeborenen in de perinatale registratie is geleidelijk toegenomen van 155.070 in 2001 tot 179.609 in 2009 (zie tabel A1). Het betreft hier een procentuele stijging van 76% van alle geregistreerde pasgeborenen naar 96% in 2009. Opvallend is de daling in 2010, waarin slechts 81% van alle pasgeborenen ook in de LVR1 zijn geregistreerd. Dit percentage nam geleidelijk aan toe tot 86% in 2011 en 91% in 2012 (vergelijkbaar met 2007), maar is vooralsnog lager dan in de jaren 2008 en 2009.

Het aantal in de LVR1 geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking daalde geleidelijk van circa 3.000 in 2001 naar circa 2.000 in 2006. Sindsdien is het aantal stabiel rond de 2.000 (zie tabel A1). In 2011 en 2012 ligt dit aantal hoger. Kijkend naar het aantal in de LVR1 geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking als percentage van het aantal in de LVR1 geregistreerde pasgeborenen, is een geleidelijke daling zichtbaar van 1,9% in 2001 naar 1,2% in de jaren 2006-2009. In de periode 2010-2012 is dit percentage 1,4-1,5%. Ook het aantal geregistreerde geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen gedaald is van 16,3 per 10.000 in 2001 naar 6,1 per 10.000 in 2009. In 2010 is dit aantal 8,3 per 10.000 en in 2012 5,2 per 10.000. In tabel A2 zijn de aangeboren afwijkingen weergegeven die in de LVR1 geregistreerd zijn.

Tenslotte dient opgemerkt te worden dat een aantal praktijken hoge aantallen syndactylie registreerden in 2010, hetgeen resulteerde in een extreem hoog aantal (n=180), terwijl dit in voorgaande jaren rond de 40 lag. In de jaren 2011 en 2012 werden respectievelijk 59 en 43 syndactylie gevallen geregistreerd. Samen met de Stichting PRN is dit op praktijkniveau nader onderzocht en vergeleken met aantallen in de jaren 2009 en 2011. Besloten werd deze praktijken buiten beschouwing te laten bij de berekening van syndactylie in 2010.

Tabel A2: Aangeboren afwijkingen in de LVR1 gedurende de jaren 2001-2012.

CODE	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	Aantal geregistreerde geborenen	155.070	160.912	168.178	159.779	162.924	166.950	166.430	174.497	179.609	149.995	156.105	160.256
	Aantal geborenen met een aangeboren afwijking	2.957	2.601	2.423	2.139	2.131	2.074	1.968	2.027	2.000	2.066	2.325	2.203
	Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen	252	237	206	156	144	128	122	118	109	125	97	83
10	Spina bifida	66	58	40	32	40	40	45	34	31	28	52	61
11	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	57	41	45	34	38	21	28	32	30	32	71	61
12	Anencefalie	33	42	27	16	20	16	14	10	13	10	14	15
13	Microcefalie	30	17	8	9	10	10	7	11	7	16	19	11
14	Hydrocefalie	43	38	23	32	33	20	21	22	14	23	24	13
	Aantal aangeboren afwijkingen	229	196	143	123	141	107	115	109	95	109	180	161
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	189	174	130	112	125	99	102	96	91	97	174	159
15	Ontbrekende navelstrengarterie	160	155	146	111	130	140	123	129	128	108	122	118
16	Vitium cordis	68	65	77	63	65	59	44	37	52	56	66	63
17	Andere aangeboren afwijking hart en vaatstelsel	187	153	151	109	112	114	125	118	120	137	218	208
	Aantal aangeboren afwijkingen	415	373	374	283	307	313	292	284	300	301	406	389
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	408	367	368	282	299	308	284	281	294	298	403	383
22	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	68	60	63	50	65	63	70	51	56	58	42	51
21	Verhemeltespleet zonder lipspleet	126	102	96	90	45	49	34	44	51	37	59	53
23	Anus atresie	24	30	22	22	24	20	21	25	25	24	16	23
24	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	119	108	95	74	69	83	77	80	82	71	87	75
	Aantal aangeboren afwijkingen	337	300	276	236	203	215	202	200	214	190	204	202
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	330	297	273	236	202	212	201	198	213	190	203	199
20	Hernia diafragmatica	27	16	24	17	15	12	18	18	25	9	27	30
30	Aangeboren afwijking luchtwegen	86	85	53	34	32	32	50	40	43	48	53	58
	Aantal aangeboren afwijkingen	113	101	77	51	47	44	68	58	68	57	80	88
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	113	100	76	50	47	43	68	58	67	57	80	88

	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
34	Niet-scrotale testis	145	99	116	74	71	108	52	46	50	50	62	73
35	Hypospadie	237	201	180	172	186	185	195	193	171	176	222	169
36	Nieragenesie	28	24	18	12	15	19	25	24	18	37	16	23
37	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	397	373	319	269	284	294	258	249	245	253	312	291
Aantal aangeboren afwijkingen		807	697	633	527	556	605	530	512	484	516	612	556
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		791	679	620	520	544	597	525	508	477	510	609	552
41	Haemangioma cavernosum	53	31	28	26	27	12	14	6	11	21	16	17
40	Naevus pigmentosus	39	29	32	15	22	38	25	15	27	27	24	21
42	Andere aangeboren afwijking huid en buikwand	216	178	175	167	163	150	126	140	155	134	159	140
Aantal aangeboren afwijkingen		308	238	235	208	212	200	165	161	193	182	199	178
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		304	237	234	206	212	199	165	161	192	180	197	178
46	Polydactylie	107	95	89	96	108	74	94	69	87	90	93	88
45	Syndactylie	46	65	49	56	48	41	47	33	42	49	59	43
47	Klompvoet	146	123	133	132	99	118	102	117	110	103	98	124
48	Heupluxatie	23	21	18	19	13	13	21	12	20	19	7	7
50	Andere aangeboren afwijking bewegingsstelsel	238	188	180	164	167	124	115	98	95	109	144	102
Aantal aangeboren afwijkingen		560	492	469	467	435	370	379	329	354	370	401	364
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		549	482	461	453	425	367	372	324	345	493	393	357
55	Downsyndroom	176	198	154	164	164	135	141	137	181	117	100	111
56	Multipele aangeboren afwijkingen	125	98	94	93	69	82	69	79	85	67	70	70
57	Overige aangeboren afwijkingen	181	176	190	162	156	143	135	158	143	158	177	175
Aantal aangeboren afwijkingen		482	472	438	419	389	360	345	374	409	342	347	356
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		475	462	433	407	386	354	340	369	403	335	346	354

NB. Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben.

### A3. Aangeboren afwijkingen in de LVR2

In de LVR2 worden door gynaecologen gegevens over zwangerschap en bevalling geregistreerd vanaf 16 weken zwangerschap. In tabel A1 is te zien dat het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR2 is toegenomen in de periode 2010-2012. Het aantal in de LVR2 geregistreerde pasgeborenen als percentage van het aantal geregistreerde pasgeborenen is geleidelijk aan toegenomen van 61% in 2001 naar 71% in de periode 2010-2012.

Het percentage geborenen dat in de LVR2 geregistreerd werd met een aangeboren afwijking is geleidelijk gestegen van 1,2% in 2001 naar 2,0% in de periode 2008-2012 (tabel A1). Deze stijging kan mogelijk worden toegeschreven aan een geleidelijke toename van het echoscopisch onderzoek in de verloskunde inclusief de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek op 1 januari 2007 en de daaraan gerelateerde toename van prenataal vastgestelde aangeboren afwijkingen.

In tabel A3 zijn de aantallen aangeboren afwijkingen weergegeven die in de LVR2 geregistreerd zijn. Hierbij dient opgemerkt te worden dat gecorrigeerd is voor een aantal ziekenhuizen dat extreem hoge aantallen overige aangeboren afwijkingen registreerden (1213 in 2010 en 1019 in 2011). Omdat dit hoogstwaarschijnlijk op een invoerfout berust, zijn deze aantallen buiten beschouwing gelaten. Dit gegeven is evenals voorgaande jaren gemeld bij de Stichting PRN.

In de periode 2010-2012 is de frequentie van de meeste in de LVR2 geregistreerde aangeboren afwijkingen gelijk gebleven. Wel is er een sterke toename van het aantal pasgeborenen met polydactylie van 8,2 per 10.000 in 2009 naar 11,3 per 10.000 in 2010. Of dit een daadwerkelijke stijging van het aantal gevallen is of op een invoerfout berust, is niet duidelijk; het gegeven is gemeld bij de Stichting PRN.

Kijkend naar de verschillende orgaanstelsels is in de periode 2010-2012 een daling zichtbaar van de frequentie van afwijkingen van het spijsverteringsstelsel (26,6 per 10.000 in 2010 vs. 21,7 per 10.000 in 2012; een afname van 19%) en van het orgaanstelsel huid en buikwand (van 10,4 per 10.000 in 2010 naar 8,1 per 10.000 in 2012; een afname van 23%). De frequentie van chromosomale en syndromale afwijkingen is juist toegenomen met 20% (van 49,6 per 10.000 in 2010 naar 60,0 per 10.000 in 2012). Zie tabel A3.



Tabel A3. Aangeboren afwijkingen (AA) in de LVR2 gedurende de jaren 2001-2012.

CODE	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	Aantal geregistreerde geborenen	124.967	122.783	125.069	121.327	118.441	119.501	118.781	122.863	126.068	131.211	129.465	126.208
	Aantal geborenen met een aangeboren afwijking	1.488	1.372	1.400	1.540	1.881	2.206	2.182	2.550	2.649	2.651	2.566	2.673
	Aantal geborenen met meerdere aangeboren afwijkingen	205	212	207	193	189	192	171	188	180	202	152	172
1	Anencefalie	24	35	34	25	34	20	27	32	23	22	20	17
2	Microcefalie	15	15	18	17	12	13	15	18	18	19	16	21
3	Spina bifida occulta	16	10	6	9	13	31	21	22	20	18	18	18
4	Spina bifida aperta	42	33	30	38	36	31	41	55	57	57	61	43
5	Hydrocefalie	51	48	36	55	58	67	85	55	38	49	41	39
6	Meningo(myelo)cèle	9	12	13	9	14	14	8	10	7	8	3	5
7	Encefalocèle	8	10	6	5	9	17	7	19	14	16	14	6
9	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	54	39	49	39	40	70	78	115	108	99	114	131
	Aantal aangeboren afwijkingen	219	202	192	197	216	263	282	326	285	288	287	280
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	187	177	168	176	192	236	260	300	269	261	276	263
10	Microfthalmie	4	1	3	1	1	2	1	0	3	3	0	2
11	Andere aangeboren afwijking ogen	18	8	10	17	6	4	11	6	14	8	9	10
12	Aangeboren afwijking oren	74	36	54	28	57	62	55	75	83	83	82	96
	Aantal aangeboren afwijkingen	96	45	67	46	64	68	67	81	100	94	91	108
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	92	45	64	45	64	67	65	81	99	94	91	108
20	Vitium cordis	93	84	99	125	155	159	162	152	186	168	178	160
21	Ontbrekende navelstrengarterie	79	78	73	86	106	123	122	112	102	100	120	106
29	Andere aangeboren vaatnomalieën	26	31	38	38	24	26	23	30	34	35	33	41
	Aantal aangeboren afwijkingen	198	193	210	249	285	308	307	294	322	303	331	307
	Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	193	189	206	241	284	306	302	293	318	300	326	306
41	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	48	46	45	56	67	80	79	85	86	96	73	62

	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
40	Verhemeltespleet zonder lipspleet	82	74	68	89	72	91	94	99	100	99	122	99
42	Oesofagotracheale fistel	4	2	4	1	3	4	6	5	2	4	5	5
43	Oesofagus atresie	21	24	14	22	23	28	12	18	20	28	20	29
44	Overige darmatresie inclusief anusatresie	31	24	19	19	18	25	24	24	30	27	20	18
49	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	57	66	66	53	55	87	78	90	90	95	68	61
Aantal aangeboren afwijkingen		243	236	216	240	238	315	293	321	328	349	308	274
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		239	227	212	236	234	310	289	318	327	343	304	271
30	Choanaal atresie	3	5	3	3	9	5	5	7	4	6	4	2
31	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	20	17	15	22	20	18	29	34	24	18	18	25
45	Hernia diafragmatica	21	9	24	29	24	38	27	43	38	36	47	41
Aantal aangeboren afwijkingen		44	31	42	54	53	61	61	84	66	60	69	68
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		42	30	41	53	53	61	61	84	66	60	69	68
50	Hypospadie en epispadie	100	103	89	127	156	194	194	189	223	229	253	215
59	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	162	160	159	159	202	241	237	276	257	272	345	270
Aantal aangeboren afwijkingen		262	263	248	286	358	435	431	465	480	501	598	485
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		262	261	247	285	355	432	430	461	476	497	596	484
60	Naevus pigmentosus	6	12	14	14	28	22	30	27	23	31	29	20
61	Haemangioma cavernosum	6	3	9	6	20	12	19	18	18	23	24	22
69	Andere aangeboren huidafwijking	44	48	34	34	44	58	71	50	54	82	75	60
Aantal aangeboren afwijkingen		56	63	57	54	92	92	120	95	95	136	128	102
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		56	62	57	53	92	92	119	95	95	136	127	102
70	Polydactylie	44	48	49	58	79	86	110	100	104	148	119	120
71	Syndactylie	32	20	22	32	44	60	48	61	71	42	58	81
72	Focomelie en amelie	6	3	6	7	11	8	12	9	17	13	7	4
73	Heupluxatie	6	3	2	3	5	5	8	2	7	4	1	1

	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
74	Pes equinovarus	62	44	66	63	67	96	83	97	99	110	102	105
75	Andere aangeboren afwijking van de extremiteiten	116	97	70	99	85	98	90	98	97	96	107	118
76	Aangeboren afwijking van bot en skelet	31	40	34	36	36	33	23	42	39	54	45	54
79	Andere aangeboren afwijking skelet en spierstelsel	31	34	24	14	16	33	32	28	16	30	24	18
Aantal aangeboren afwijkingen		328	289	273	312	343	419	406	437	450	497	463	501
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		309	270	259	296	328	405	391	424	438	482	453	486
80	Struma congenita	0	0	0	0	2	0	0	0	2	2	1	2
81	Downsyndroom	88	76	94	96	132	129	108	140	145	125	109	111
82	Andere chromosomale afwijkingen	77	51	62	62	90	82	80	124	116	89	77	101
83	Situs inversus	1	2	1	4	6	3	8	4	12	4	6	5
84	Multipele aangeboren afwijkingen	42	50	48	44	51	70	46	62	84	75	50	53
89	Overige aangeboren afwijkingen	94	138	142	143	196	196	196	346	383	356	222	485
Aantal aangeboren afwijkingen		302	317	347	349	477	480	438	676	742	651	465	757
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		295	305	337	341	471	470	430	669	731	636	453	744

NB Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben. ‡ Onderregistratie ten gevolge van het uitsluiten van een ziekenhuis dat een extreem hoog aantal hydrocefalie registreerde.

#### A4. Aangeboren afwijkingen in de LNR

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

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

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR is in 2010 15,5% van het totaal aantal geregistreerde pasgeborenen. Dit is vergelijkbaar met voorgaande jaren. In de jaren 2005-2007 lag dit percentage wat hoger (zie tabel A1). Mogelijk is deze daling gerelateerd aan de verandering die in de registratie is doorgevoerd in 2008. In de jaren 2011-2012 is dit percentage opgelopen tot respectievelijk 17,0% (vergelijkbaar met de jaren 2006 en 2007) en 22,1% (het hoogst geregistreerde percentage). Het percentage pasgeborenen met een aangeboren afwijking geregistreerd in de LNR is in 2010-2011 ca. 7% (vergelijkbaar met 2001-2008). In 2012 is dit percentage gedaald naar 5,6% (vergelijkbaar met 2009).

In tabel A4 zijn de in de LNR geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel weergegeven voor de periode 2001-2012. In alle orgaanstelsels is de frequentie van geregistreerde afwijkingen in 2012 afgenomen ten opzichte van voorgaande jaren. Mogelijk heeft deze afname te maken met het hoger aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR.

Binnen de orgaanstelsels zijn de gevolgen van de wijziging van de LNR registratie in 2008 duidelijk waarneembaar; de frequentie van de overige aangeboren afwijkingen in de meeste orgaanstelsels is toegenomen, omdat de restgroep niet nader omschreven aangeboren afwijkingen is vervallen.

Tabel A4: Aantal aangeboren afwijkingen in de LNR gedurende de jaren 2001-2012.

CODE	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	Aantal geregistreerde geboren	28.153	29.969	33.054	31.224	33.965	32.258	31.925	28.015	27.733	28.768	30.820	39.110
	Aantal geboren met een aangeboren afwijking	2.107	2.241	2.251	2.199	2.327	2.173	2.200	1.924	1.626	1.964	2.075	2.194
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	528	527	541	541	547	459	456	441	465	380	399	354
<i>Centraal zenuwstelsel en zintuigen</i>													
1000	Aangeboren afwijking zenuwstelsel en zintuigen*	9	1	10	10	8	8	8					
1100	Aangeboren afwijking zenuwstelsel*	20	20	16	24	23	13	14					
1110	Anencefalie	3	3	2	2	2	1	2	0	0	0	0	1
1120	Microcefalie	41	54	52	43	46	54	37	34	50	35	24	30
1130	Spina bifida occulta	13	5	6	13	13	17	9	8	4	5	6	7
1140	Meningo(myelo)cèle	31	28	28	23	21	17	11	13	9	7	12	14
1150	Hydrocefalie/holoprosencefalie zonder neuraal buisdefect	55	36	23	38	29	16	20	19	19	20	15	20
1160	Encefalocèle	4	3	4	1	2	6	0	2	2	2	1	2
1170	Neuromusculaire afwijkingen	13	9	6	10	10	12	8	6	7	6	4	6
1190	Overige aangeboren afwijkingen centraal zenuwstelsel	68	73	72	61	75	72	69	81	85	73	73	74
1200	Aangeboren afwijking zintuigen*	6	4	4	6	6	4	6					
1211	Microfthalmie	1	5	4	7	1	6	3	4	1	6	1	4
1212	Overige aangeboren afwijkingen ogen	18	27	25	26	22	22	24	14	23	19	18	23
1220	Aangeboren afwijking oren	32	66	82	77	62	53	66	49	49	40	33	31
1290	Overige aangeboren afwijkingen zintuigen	6	6	8	5	3	6	9	15	22	30	18	30
	Aantal aangeboren afwijkingen	320	340	342	346	323	307	286	245	271	243	205	242
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	356	268	277	295	286	263	244	216	232	193	176	207
<i>Hart en bloedvaten</i>													
2000	Hart en bloedvaten*	11	14	15	9	16	18	18					
2100	Ontbrekende navelstrengarterie	96	85	98	77	97	95	98	71	74	66	88	71

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
2200	Transpositie van de grote vaten	55	55	64	56	63	37	48	32	49	37	29	32
2300	Tetralogie van Fallot	28	33	34	31	28	35	35	25	37	19	28	25
2400	Ventrikel septum defect	164	180	199	219	206	177	167	159	169	134	150	148
2500	Hypoplastisch linker hart syndroom	25	41	34	43	29	35	19	22	24	21	10	10
2600	Coarctatio aortae (alle aortaboog afwijkingen)	48	55	57	47	50	36	33	28	38	38	26	15
2700	Tricuspidalis atresie/stenose	13	6	7	12	11	12	10	8	4	2	4	3
2800	Gecompliceerd vitium	85	66	83	85	106	82	70	70	59	47	53	46
2900	Overige aangeboren afwijking hart en bloedvaten	166	211	217	186	214	180	170	165	217	190	184	208
Aantal aangeboren afwijkingen		691	746	808	765	820	707	668	580	671	554	572	558
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		546	601	641	603	642	580	548	486	574	477	486	485
<i>Spijverteringsstelsel</i>													
3000	Spijverteringsstelsel*	8	3	7	8	5	8	8					
3100	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	73	83	87	73	75	69	77	62	62	52	56	69
3200	Verhemeltespleet zonder lipspleet	48	38	55	40	43	44	35	37	36	29	45	40
3300	Oesofagus atresie/stenose/fistel	54	55	47	42	50	46	42	41	26	25	31	40
3400	Atresie dunne darm	44	47	32	26	25	32	32	35	27	27	23	22
3500	Atresie dikke darm/anus	34	40	38	30	28	39	31	39	37	30	28	31
3600	Morbus Hirschsprung	9	13	8	8	10	12	17	18	10	5	10	13
3700	Malrotatie/volvulus	22	17	21	26	25	12	20	26	18	16	10	11
3900	Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel	66	88	58	74	73	70	71	62	88	69	66	76
Aantal aangeboren afwijkingen		358	384	353	327	334	332	333	320	304	253	269	302
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		331	357	321	301	315	300	309	307	283	237	256	290
<i>Ademhalingsstelsel</i>													
4000	Ademhalingsstelsel*	1	2	4	4	3	2	4					
4100	Choanaal atresie	19	12	23	11	16	8	12	13	12	16	10	8

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
4200	Aangeboren afwijkingen trachea	12	12	11	6	12	7	7	12	7	4	8	4
4300	Longhypoplasie	41	38	42	40	44	30	48	40	30	19	24	16
4400	Congenitaal lobair emfyseem	2	2	0	1	3	1	1	1	0	0	1	1
4500	Cysteuze adenoïde malformatie	1	4	3	9	8	10	10	21	11	19	21	22
4600	Hydro/chylo thorax	7	10	6	14	14	10	9	8	12	10	8	6
4700	Hernia diafragmatica	38	35	33	33	28	28	18	28	25	7	19	17
4800	Relaxatie diafragma	5	3	2	4	1	0	2	2	4	1	1	1
4900	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	29	37	30	42	37	38	35	37	37	46	47	31
Aantal aangeboren afwijkingen		155	155	154	164	166	134	146	162	138	122	139	106
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		148	145	141	153	156	125	140	150	126	120	133	102
<i>Urogenitaalstelsel</i>													
5000	Urogenitaalstelsel*	14	16	17	14	15	22	30					
5110	Hypospadie	122	149	158	128	116	113	138	124	129	148	172	151
5120	Epispadie	10	14	12	13	13	17	9	4	9	3	6	7
5200	Niet-scrotale testis	37	39	37	41	39	38	38	23	32	25	48	45
5300	Exstroofia vesicae	7	2	13	1	4	1	5	2	10	1	4	2
5400	Dubbelzijdige nieragenesie	4	8	4	2	11	6	3	2	0	1	1	1
5500	Aangeboren cystenier	24	30	23	18	36	41	22	24	23	25	27	23
5600	Obstructieve uropathie	65	77	71	62	84	67	70	72	78	64	57	45
5700	Onduidelijk geslacht	8	12	15	10	12	15	19	8	15	10	15	13
5900	Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel	130	136	169	172	212	195	162	169	221	182	222	227
Aantal aangeboren afwijkingen		421	483	519	461	542	515	496	428	517	459	552	514
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		389	447	480	435	499	489	476	398	478	443	517	494
<i>Huid en buikwand</i>													
6000	Huid en buikwand*	19	2	10	4	11	7	10					

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
6100	Huid	14	14	12	8	6	14	15	11	18	14	25	24
6110	Haemangioom (>4 cm <sup>2</sup> )	18	16	22	30	24	10	12	18	24	17	13	16
6120	Naevus pigmentosus	18	15	14	14	14	16	24	7	13	12	9	20
6130	Lymfangioom*	1	1	2	3	0	4	0					
6190	Overige aangeboren afwijkingen huid	37	69	49	43	69	47	61	46	64	90	108	80
6200	Buikwand*	1	0	0	1	0	0	1					
6210	Gastroschisis	16	8	9	15	16	16	9	15	11	16	17	15
6220	Omfalocèle	16	19	16	25	21	25	14	18	17	21	15	15
6230	Hernia umbilicalis	25	14	14	20	14	4	12	10	10	2	10	6
6240	Hernia inguinalis	46	59	48	67	41	38	45	50	38	26	24	37
6290	Overige aangeboren afwijkingen buikwand	10	9	10	5	10	3	9	1	7	5	3	8
Aantal aangeboren afwijkingen		221	226	206	235	226	184	212	176	202	203	224	221
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		212	213	198	226	218	184	205	173	199	201	220	219
<i>Skelet en spierstelsel</i>													
7000	Skelet en spierstelsel*	23	14	26	21	16	19	23					
7100	Polydactylie	57	43	48	52	60	46	61	43	41	64	47	54
7200	Syndactylie	29	47	49	41	40	30	33	30	31	32	37	32
7310	Reductiedeformiteit armen	19	11	18	16	16	5	13	7	5	9	11	9
7320	Reductiedeformiteit benen	5	6	6	8	3	2	2	4	3	10	9	6
7400	Heupluxatie	18	17	21	16	13	13	13	7	15	10	9	8
7500	Standafwijking voeten (niet redresseerbaar)	100	94	94	108	93	109	92	94	106	98	121	128
7600	Overige aangeboren afwijkingen extremiteiten	54	57	65	54	61	56	63	61	79	80	78	73
7700	Aangeboren bot -/skeletafwijking*	43	39	49	50	62	51	34					
7900	Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel	48	44	55	48	42	27	44	41	61	63	81	58
Aantal aangeboren afwijkingen		396	372	431	414	406	358	378	287	341	366	393	368



		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
Registratiejaar		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		340	328	367	362	352	321	349	263	311	326	357	337
<i>Chromosomale/syndromale afwijkingen</i>													
8000	Multipele/syndromale afwijking*	15	6	2	6	6	5	7					
8100	Chromosomale afwijking*	11	8	12	5	5	19	4					
8110	Trisomie 13	10	5	13	7	5	4	4	3	2	1	2	0
8120	Trisomie 18	16	13	16	15	19	14	15	13	15	13	3	3
8130	Trisomie 21 (Downsyndroom)	122	137	117	109	125	106	106	100	94	92	71	121
8140	Andere numerieke chromosomale afw. (aantal)	13	14	18	12	15	3	7	4	8	11	12	14
8190	Overige chromosomale afw. (afw. structuur)	26	17	21	21	17	19	20	23	43	20	32	38
8200	Dysmorphie (uitwendig)	59	73	69	77	68	85	67	90	91	66	80	83
8300	Situs inversus	7	6	9	8	7	1	5	5	4	3	1	2
8400	Multipele afwijkingen, geen syndroom	38	36	38	29	37	29	27	29	13	11	14	7
8500	Multipele afwijkingen, wel syndroom	62	55	49	54	51	39	30	31	29	29	20	15
8900	Overige multipele/syndromale afwijkingen	24	29	26	20	30	29	22	24	28	29	26	22
Aantal aangeboren afwijkingen		204	282	291	343	385	353	314	322	327	275	261	305
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		200	249	256	310	348	333	297	296	297	257	244	289
<i>Overige afwijkingen</i>													
9000	Overige aangeboren afw. (met anatomische afw.)*	40	31	22	32	38	18	30					
9100	Endocriene afwijking*	4	5	4	2	5	8	8					
9110	Hypothyreoïdie	10	24	20	18	15	14	7	16	10	9	10	16
9120	Overige endocriene aandoeningen	4	9	5	5	7	5	6	5	7	6	15	5
9200	Inborn errors	23	15	27	24	21	18	19	24	25	21	18	8
9300	Aangeboren maligniteit	3	4	0	1	3	2	2	3	6	6	3	5
9310	Hematologische maligniteit*	1	1	0	2	0	2	1					
9390	Overige aangeboren maligniteiten*	3	3	0	1	1	0	0					

		LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
	Registratiejaar	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
9900	Overige aangeboren afwijkingen	59	84	74	76	68	49	87	103	93	100	92	104
	Aantal aangeboren afwijkingen	147	176	152	161	158	116	160	151	141	142	138	138
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	146	173	149	151	157	113	159	147	138	136	131	138

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

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

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

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

Het percentage geborenen met een geregistreerde aangeboren afwijking in het landelijk gekoppelde bestand is in de periode 2010-2012 circa 3%. Dit is vergelijkbaar met de voorgaande jaren. In de meeste orgaanstelsels is de prevalentie van aangeboren afwijking in de periode 2010-2012 globaal hetzelfde. In hoofdstuk drie wordt nader ingegaan op de prevalenties in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand.

Tabel B: Aantal geborenen met één of meerdere aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

Registratiejaar	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
Aantal geborenen	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Met een aangeboren afwijking (n)	4.880	4.619	4.601	4.441	4.720	4.800	4.757	4.705	4.902	5.150	5.384	5.350
Met een aangeboren afwijking (%)	2,6	2,5	2,5	2,5	2,7	2,7	2,8	2,7	2,8	2,9	3,0	3,0
Met meerdere aangeboren afwijkingen (n)	855	828	801	764	809	768	753	767	834	856	866	915
Met meerdere aangeboren afwijkingen (%)	0,5	0,5	0,4	0,4	0,5	0,4	0,4	0,4	0,5	0,5	0,5	0,5

Tabel B1: Aantal aangeboren afwijkingen (AA) in het centraal zenuwstelsel en zintuigen gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen <sup>1,4,5</sup>	4	0	8	8	6	5	8					
AA centraal zenuwstelsel <sup>1,5</sup>	18	16	11	17	18	9	11					
Anencefalie	47	64	47	28	43	29	32	34	25	24	26	23
Microcefalie	62	61	63	59	56	67	50	45	59	61	45	52
Spina bifida occulta en meningo(myelo)cèle	113	102	87	84	96	99	98	100	102	96	106	107
Encefalocèle <sup>2</sup>	11	13	10	5	11	19	7	19	15	17	14	7
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	10	9	6	9	6	11	7	5	4	6	4	6
Hydrocefalie				101	93	84	104	70	52	68	61	57
Hydrocefalie zonder neuraal buisdefect	70	90	40	78	71	63	87	54	47	56	49	45
Overige AA centraal zenuwstelsel	152	123	136	115	132	146	153	196	193	191	239	251
Aangeboren afwijking zintuigen <sup>1,4,5</sup>	6	3	3	6	5	4	5					
Microfthalmie <sup>2,4</sup>	5	4	6	5	2	8	4	3	4	9	1	6
Overige aangeboren afwijkingen aan ogen <sup>2</sup>	30	25	32	38	22	25	27	13	33	27	26	33
Aangeboren afwijkingen aan oren <sup>2</sup>	100	90	120	96	109	106	107	114	124	119	111	124
Overige aangeboren afwijkingen zintuigen <sup>1,4</sup>	6	6	6	3	3	6	8	14	20	30	18	30
Aantal aangeboren afwijkingen	634	577	575	551	580	597	604	597	626	636	639	684
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	537	500	493	485	520	535	544	547	569	560	597	632

<sup>1</sup> Alleen in de LNR geregistreerd; <sup>2</sup> In de LNR en LVR2 geregistreerd; <sup>3</sup> In de LNR en LVR1 geregistreerd; <sup>4</sup> Vanaf 1997 in de LNR geregistreerd; <sup>5</sup> Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B2: Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel hart en bloedvaten gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten	113	108	107	122	134	159	132	132	147	143	145	139
Ontbrekende navelstrengarterie	287	283	261	243	287	306	296	272	266	247	294	268
Transpositie van de grote vaten <sup>1</sup>	25	21	29	21	25	18	22	13	21	27	17	24
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	20	23	23	17	21	21	23	20	29	18	28	24
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	80	110	120	141	136	113	101	102	112	110	123	129
Hypoplastisch linker hart syndroom <sup>1</sup>	16	18	19	21	16	19	9	11	16	17	7	8
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	15	15	17	16	17	11	9	10	18	30	21	13
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	5	0	2	5	1	2	6	3	2	0	3	2
Gecomplieeerde hartafwijking	90	75	95	90	96	81	73	68	59	61	64	51
Overige aangeboren afwijkingen	275	281	289	237	255	232	241	208	249	302	366	370
Aantal aangeboren afwijkingen	926	934	962	913	988	962	912	839	919	955	1.068	1.028
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	864	862	872	830	901	891	845	782	853	889	997	956

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B3: Aantal aangeboren afwijkingen in het spijsverteringsstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel <sup>1,5</sup>	4	0	4	4	3	4	5					
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	199	185	180	178	151	156	164	148	144	152	130	135
Verhemeltespleet zonder lipspleet	107	86	108	85	94	123	104	117	115	106	151	111
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	51	49	43	46	54	48	39	43	34	46	38	53
Darm/anus atresie	91	94	72	63	70	79	69	78	78	84	72	66
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	6	11	7	6	7	8	16	13	8	5	10	13
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	16	17	15	16	20	12	14	20	17	16	10	11
Overige aangeboren afwijkingen	187	201	172	160	152	184	183	186	206	207	192	177
Aantal aangeboren afwijkingen	661	643	601	558	551	614	594	605	602	616	603	566
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	607	595	563	522	517	573	556	569	558	584	568	535

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B4: Aantal aangeboren afwijkingen in het ademhalingsstelsel gebaseerd op landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking ademhalingsstelsel <sup>1,5</sup>	1	1	3	3	1	2	3					
Choanaal atresie <sup>2</sup>	16	11	19	11	19	12	13	16	11	18	14	10
Aangeboren afwijking trachea <sup>1</sup>	10	6	6	6	10	6	7	9	6	4	8	4
Longhypoplasie <sup>1</sup>	34	36	33	35	40	28	40	27	22	19	24	16
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	2	1	0	0	2	1	1	0	0	0	1	1
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	7	8	5	9	11	8	5	6	11	10	8	6
Hernia diafragmatica	50	37	52	48	44	48	36	50	53	41	58	52
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	3	2	2	3	0	0	2	2	2	1	1	1
Overige aangeboren afwijking	82	84	71	68	60	66	88	84	77	106	117	102
Aantal aangeboren afwijkingen	205	186	191	183	187	171	195	194	182	199	231	192
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	198	174	180	174	178	163	191	186	173	196	225	188

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.



Tabel B5: Aantal aangeboren afwijkingen in het urogenitaalstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel <sup>1,5</sup>	8	10	10	7	8	10	21					
Hypospadie en/of epispadie	375	382	364	354	384	398	407	383	400	448	503	443
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	154	114	126	93	86	120	76	57	68	65	89	102
Exstrosia vesicae <sup>1</sup>	6	2	9	1	4	1	4	1	8	1	4	2
Nieragenesie <sup>3</sup>	27	30	21	13	20	21	22	24	18	38	17	24
Cystenier <sup>1</sup>	21	27	19	16	34	37	17	21	19	25	27	23
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	61	71	62	57	72	64	66	55	58	64	57	45
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	6	9	14	9	10	10	13	7	10	10	15	13
Overige aangeboren afwijkingen	593	555	535	517	574	588	535	571	573	596	730	649
Aantal aangeboren afwijkingen	1.251	1.200	1.160	1.067	1.192	1.249	1.161	1.119	1.154	1.247	1.442	1.301
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	1.197	1.147	1.108	1.027	1.133	1.213	1.131	1.084	1.095	1.210	1.390	1.260

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B6: Aantal aangeboren afwijkingen in het orgaanstelsel huid en buikwand gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>3</sup>	211	153	168	152	150	138	121	122	140	120	145	124
Aangeboren afwijking huid <sup>1,4</sup>	10	11	9	8	5	11	13	9	12	12	23	24
Haemangioom	55	39	55	45	57	31	43	36	45	55	50	53
Naevus pigmentosus <sup>4</sup>	70	51	51	52	64	69	69	47	57	67	59	59
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>2</sup>	74	102	76	76	99	103	119	90	105	170	182	136
Aangeboren afwijking buikwand <sup>1,4,5</sup>	1	0	0	1	0	0	1					
Gastroschisis <sup>1</sup>	15	7	7	13	15	13	7	13	8	16	17	15
Omfalocèle <sup>1</sup>	16	17	15	24	18	22	11	15	12	21	15	15
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	21	8	8	20	12	4	10	10	9	2	10	6
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	35	51	44	57	38	32	41	40	32	26	24	37
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>1</sup>	9	7	9	3	8	3	6	1	6	5	3	8
Aantal aangeboren afwijkingen	517	446	442	451	466	426	441	383	426	494	528	477
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	498	432	428	436	454	420	427	377	416	487	514	469

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B7: Aantal aangeboren afwijkingen in het skelet en spierstelsel in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Aangeboren afwijking skelet en spierstelsel <sup>1,5</sup>	13	9	13	20	11	12	17					
Polydactylie	173	161	157	166	196	162	199	160	197	240	211	207
Syndactylie	88	110	104	113	111	105	111	106	118	107	125	126
Reductiedeformiteit armen en/of benen <sup>2</sup>	22	13	23	25	26	11	24	16	25	26	21	16
Heupluxatie	45	33	39	35	28	29	36	18	36	31	16	16
Pes equinovarus zonder neuraal buisdefect	237	207	237	229	211	243	218	243	228	252	239	269
Overige aangeboren afwijking	470	414	386	389	391	358	350	326	328	389	439	384
Aantal aangeboren afwijkingen	1.048	947	959	977	974	920	955	869	932	1.045	1.051	1.018
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	959	871	882	889	883	842	878	797	855	958	961	939

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

Tabel B8: Aantal chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen in het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2012.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657
Chromosomale/syndromale afwijking <sup>1,5</sup>	8	4	1	6	3	4	4					
Downsyndroom (trisomie 21)	246	268	245	247	274	246	242	266	290	229	203	226
Overige chromosomale afwijkingen <sup>2</sup>	137	93	119	106	130	129	121	152	169	127	120	151
Dysmorfie (zonder chromosomale afwijking) <sup>1,4</sup>	47	50	57	64	50	66	55	70	63	60	75	76
Situs inversus <sup>2</sup>	7	4	9	10	10	4	13	6	13	7	6	7
Multiple (niet eerder genoemde) afwijkingen	197	173	179	182	176	185	147	156	172	174	135	139
Overige AA (met anatomische afw) <sup>1,4,5</sup>	33	26	19	27	33	15	25					
Hypothyreoïdie <sup>2</sup>	7	18	18	13	14	9	6	9	9	11	11	18
Overige endocriene afwijking <sup>1,4</sup>	8	10	6	6	12	12	8	3	7	6	15	5
Inborn errors <sup>1,4</sup>	18	11	22	22	15	13	16	23	22	21	18	8
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	7	6	0	3	4	4	2	3	5	6	3	5
Overige aangeboren afwijkingen	277	343	355	338	359	343	363	540	544	571	467	711
Aantal aangeboren afwijkingen	992	1.006	1.030	1.024	1.080	1.030	1.002	1.228	1.294	1.212	1.053	1.346
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	934	935	977	968	1.009	965	956	1.154	1.224	1.124	1.000	1.261

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

Vanaf 2008 uit de LNR-registratie.

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

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

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

	LNR 2001-2007	LNR 2008-2010	LVR1	LVR2
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen nno <sup>2,9</sup>	1000			
AA centraal zenuwstelsel en zintuigen <sup>1,9</sup>	1100			
Anencefalie	1110	1110	12	1
Microcefalie	1120	1120	13	2
Spina bifida/meningo(myelo)cèle	1130, 1140	1130, 1140	10	3, 4, 6
Encefalocèle	1160	1160		7
Neuromusculaire ziekte	1170	1170		
Hydrocefalie/holoprosencefalie <sup>4</sup>	1150	1150	14	5
Neuraalbuisdefecten	1110, 1130, 1140, 1160	1110, 1130, 1140, 1160	10,12	1, 3, 4, 6,7
Overige aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel <sup>3</sup>	1190	1190	11	9
Aangeboren afwijking zintuigen <sup>1,9</sup>	1200			
Microthalmie	1211	1211		10
Overige aangeboren afwijking ogen <sup>3</sup>	1212	1212		11
Aangeboren afwijking oren	1220	1220		12
Overige aangeboren afwijking zintuigen	1290	1290		
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten <sup>1,9</sup>	2000		16	20
Ontbrekende navelstrengarterie	2100	2100	15	21
Transpositie van de grote vaten	2200	2200		
Tetralogie van Fallot	2300	2300		
Ventrikel septum defect	2400	2400		
Hypoplastisch linker hartsyndroom	2500	2500		
Coarctatio aortae	2600	2600		
Tricuspidalis atresie/stenose	2700	2700		
Gecomplieeerde hartafwijking <sup>5</sup>	2800	2800		
Overige aangeboren afwijkingen hart en bloedvaten <sup>3</sup>	2900	2900	17	29
Aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel <sup>1,9</sup>	3000			
Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	3100	3100	22	41
Verhemeltespleet zonder lipspleet <sup>6</sup>	3100, 3200	3100, 3200	22,21	40, 41
Oesofagus atresie/stenose/fistel	3300	3300		42, 43
Darm/anus atresie	3400, 3500	3400, 3500	23	44
Ziekte van Hirschsprung	3600	3600		
Malrotatie/volvulus	3700	3700		
Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel <sup>3</sup>	3900	3900	24	49
Aangeboren afwijking ademhalingsstelsel <sup>1,9</sup>	4000			
Choanaal atresie	4100	4100		30

	LNR 2001-2007	LNR 2008-2010	LVR1	LVR2
Afwijking trachea	4200	4200		
Longhypoplasie	4300	4300		
Lobair emfyseem	4400	4400		
Hydro/chylo thorax	4600	4600		
Hernia diafragmatica	4700	4700	20	45
Relaxatie van diafragma	4800	4800		
Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel <sup>3,7</sup>	4900, 4500	4900, 4500	30	31
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel <sup>1,9</sup>	5000			
Hypospadie en/of epispadie	5110, 5120	5110, 5120	35	50
Niet-scrotale testis <sup>7</sup>	5200	5200	34	
Exstroofia vesicae	5300	5300		
Nieragenesie	5400	5400	36	
Cystenier	5500	5500		
Obstructieve uropathie	5600	5600		
Onduidelijk geslacht	5700	5700		
Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel <sup>3</sup>	5900	5900	37	59
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>2,9</sup>	6000		42	
Aangeboren afwijking huid <sup>1</sup>	6100	6100		
Haemangioom	6110	6110	41	61
Naevus pigmentosus	6120	6120	40	60
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>3,9</sup>	6190, 6130	6190		69
Aangeboren afwijking buik <sup>1,9</sup>	6200			
Gastroschisis	6210	6210		
Omfalocèle	6220	6220		
Hernia umbilicalis	6230	6230		
Hernia inguinalis	6240	6240		
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>3</sup>	6290	6290		
Aangeboren afwijking skelet en spierstelsel <sup>1,9</sup>	7000			
Polydactylie	7100	7100	46	70
Syndactylie	7200	7200	45	71
Reductiedeformiteit armen en/of benen	7310, 7320	7310, 7320		72
Heupluxatie	7400	7400	48	73
Pes equinovarus zonder neuraalbuisdefect	7500	7500	47	74
Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel <sup>3,9</sup>	7600, 7700, 7900	7600, 7900	50	75, 76, 79
Chromosomale/syndromale afwijkingen <sup>1,9</sup>	8000			
Downsyndroom (trisomie 21)	8130	8130	55	81
Overige chromosomale afwijkingen <sup>9</sup>	8100, 8110, 8120, 8140,	8110, 8120, 8140,		82
	8190	8190		
Dysmorphie (zonder vastgestelde chromosomale afwijking) <sup>8</sup>	8200	8200		
Situs inversus	8300	8300		83
Multiple (niet eerder genoemde) afwijking <sup>8</sup>	8400, 8500, 8900	8400, 8500, 8900	56	84
Overige aangeboren afwijkingen (met anatomische afw.) <sup>3,9</sup>	9000			
Hypothyreoïdie	9110	9110		80
Overige endocriene afwijkingen <sup>3,9</sup>	9100, 9120	9120		
Inborn errors <sup>9</sup>	9200, 9210, 9220, 9230,	9200		
	9240, 9250,			
	9290			

	LNR 2001-2007	LNR 2008-2010	LVR1	LVR2
Maligniteiten <sup>9</sup>	9300, 9310, 9390	9300		
Overige aangeboren afwijkingen <sup>3</sup>	9900	9900	57	89

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

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

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

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

<sup>5</sup> Naast de LNR code 2800 (2001-2003) is een gecompliceerde hartafwijking ook gecodeerd als bij hetzelfde kind meerdere omschreven hartafwijkingen zijn geregistreerd. Het gaat meestal om de combinatie ventrikel septum defect en tricuspidalis atresie/stenose of ventrikel septum defect en coarctatio aortae, maar ook de combinatie gecompliceerd vitium cordis en ventrikel septum defect komt voor. In deze gevallen vervallen de afzonderlijk gecodeerde hartafwijkingen.

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

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

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

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