

**TNO-rapport**

**TNO/CH 2015 R11267**

**Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2013:  
Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties**

Datum	September 2015
Auteur(s)	Drs. Y. Schönbeck Dr. A.D. Hindori-Mohangoo Drs. N. Masurel Dr. K.M. van der Pal-de Bruin
Aantal pagina's	72 (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.

## 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 leden en deelnemers van 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 en de prettige samenwerking. De auteurs bedanken prof.dr. M.H. Breuning voor het meedenken over mogelijke verklaringen voor de resultaten.

### 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. C.W.P.M. Hukkelhoven, epidemioloog St. PRN  
Dhr. drs. 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. 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. A. Wils, verloskundige, beleidsadviseur belangenbehartiging KNOV

### Deelnemers CRAA:

Mw. drs. A. van Gent, beleidsmedewerker ministerie VWS Publieke Gezondheid  
Mw. drs. L.R. Lutke, manager Eurocat Nederland  
Mw. dr. K.M. van der Pal-de Bruin, epidemioloog TNO Gezond Leven  
Mw. drs. Y. Schönbeck, epidemioloog TNO Gezond Leven en projectleider landelijke monitor aangeboren afwijkingen  
Mw. dr. H.E.K. de Walle, epidemioloog, hoofd Eurocat Noord-Nederland

## Afkortingen

AA	Aangeboren Afwijkingen
BI	Betrouwbaarheidsinterval
CBS	Centraal Bureau voor de Statistiek
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

## Achtergrond

Dit rapport over de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland is door TNO met subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport uitgebracht. In dit rapport is de prevalentie van aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland over de periode 2001-2013 in kaart gebracht. Het jaarlijkse monitoren van prevalenties van aangeboren afwijkingen is van belang om eventuele (plotselinge) dalingen of stijgingen (trends) te signaleren.

## Methode

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 die zijn opgenomen binnen 28 dagen na geboorte. In alle deelregistraties worden ook aangeboren afwijkingen geregistreerd. Voor de registratiejaren 1995-2009 (2001-2009 worden in dit rapport gepresenteerd) werden de deelregistraties 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 om rekening te houden met niet-registrerende zorgverleners. Sinds 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. Door de overgang van de TNO-koppeling naar de bestanden van de Stichting PRN is een trendbreuk ontstaan. Derhalve zijn de statistische trendanalyses in dit rapport gebaseerd op de periode 2010-2013.

## Resultaten

De totale prevalentie van aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen toont een significant stijgende trend over de periode 2010-2013 ( $p < 0,001$ ). Deze stijging was ook al in de registratiejaren 2001-2009 te zien. In de orgaanstelsels chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen (20% hoger), huid en buikwand (19% hoger), hart en bloedvaten (14% hoger) en het centraal zenuwstelsel en zintuigen (11% hoger) zijn significante stijgingen gevonden. Deze stijgingen zijn grotendeels te verklaren uit veelal niet-significant stijgende trends in restgroepen. Er is één significante trend in de restgroepen (het aantal geregistreerde gevallen van overige chromosomale, syndromale, diverse afwijkingen steeg) en er is één significante trend onder de specifieke aangeboren afwijkingen (het aantal geregistreerde gevallen van heupluxatie daalde tussen 2010 en 2013).

## Discussie

De totale prevalentie van aangeboren afwijkingen steeg in de periode 2010-2013. Deze stijging lijkt vooral voort te komen uit een hoger percentage geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in de LVR2 en een hoger aantal registraties van geborenen met een aangeboren afwijking in de LNR. Deze

toename in de LNR kan tenminste deels verklaard worden door de stijging van het percentage maatschappen kinderartsen dat registreert aan de LNR. Het is onduidelijk waarom het aantal gevallen van heupluxatie daalde over de periode 2010-2013. Het is onbekend welke aandoeningen geregistreerd worden in de restgroepen. Een steekproefonderzoek bij registrerende centra wordt aanbevolen indien meer duidelijkheid daarover gewenst is. Bij de interpretatie van fluctuaties in prevalenties van aangeboren afwijkingen dient rekening te worden gehouden met de mogelijkheid van reële veranderingen in de prevalentie (meer of minder voorkomen van aangeboren afwijkingen), natuurlijke fluctuaties, met wijzigingen in de signalering, wijzigingen in de registratie, en tenslotte ook met registratiefouten

# Inhoudsopgave

<b>Voorwoord</b> .....	<b>2</b>
<b>Afkortingen</b> .....	<b>3</b>
<b>Samenvatting</b> .....	<b>4</b>
<b>1 Inleiding</b> .....	<b>7</b>
1.1 Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland .....	7
1.2 Referenties .....	8
<b>2 Methodologie</b> .....	<b>11</b>
2.1 Overzicht van de perinatale registraties in Nederland.....	11
2.2 Definiëren van de geregistreerde aangeboren afwijkingen.....	13
2.3 Het toetsen van verschillen in prevalentie van aangeboren afwijkingen.....	14
2.4 Referenties .....	15
<b>3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland</b> .....	<b>16</b>
3.2 Prevalenties en trends op orgaanstelselniveau: 2001-2013 .....	18
3.3 Prevalenties en trends per orgaanstelsel: 2010-2013.....	20
3.4 Conclusies en beschouwing.....	29
<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 door TNO 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 2001-2013 in kaart gebracht. De prevalentie van aangeboren afwijkingen wordt 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 van Eurocat Noord-Nederland.

### *Breedteregistratie door de Stichting PRN*

De Perinatale Registratie Nederland bestaat van oudsher uit vier landelijke perinatale deelregistraties waarin aangeboren afwijkingen worden geregistreerd:

- (i) Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn door verloskundigen (LVR1);
  - (ii) Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn door gynaecologen (LVR2);
  - (iii) Landelijke Verloskunde Registratie door verloskundig actieve huisartsen (LVRh);
  - (iv) Landelijke Neonatologie Registratie door kinderartsen en neonatologen (LNR).
- Zie de methodologiesectie 2.1 en bijlagen A2 t/m A3 voor een uitgebreidere beschrijving van de deelregistraties.

Uit een *pilotstudy* van TNO en Eurocat 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, vooral voor afwijkingen die direct bij de geboorte zichtbaar zijn, gevolgd kon worden [5][6]. Naar aanleiding van deze *pilotstudy* werd geconcludeerd dat een gecombineerd 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 gecombineerde LVR/LNR-bestanden voor de registratiejaren 1995-2009 gemaakt op basis van de perinatale deelregistraties van de Stichting PRN. 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 twaalf rapporten uitgebracht [7-18], 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 [9].
- (ii) De mogelijke gevolgen van de landelijke invoering van het structureel echoscopisch onderzoek voor geselecteerde aangeboren afwijkingen werd onderzocht [19].
- (iii) De impact van aangeboren afwijkingen op vroeggeboorte werd bestudeerd [20].
- (iv) De prevalentie van schisis in Nederland werd vergeleken met die in Noord-Nederland [21].
- (v) De impact van aangeboren afwijkingen op perinatale sterfte werd onderzocht gecorrigeerd voor vroeggeboorte en intra-uteriene groeivertraging [11].
- (vi) Onderzocht werd of vruchtbaarheidsbehandelingen gerelateerd waren aan een verhoogd risico op een kind met één of meerdere aangeboren afwijkingen [12].
- (vii) Risicofactoren voor aangeboren afwijkingen werden gekwantificeerd [13].
- (viii) Validatie van de prevalentie van schisis en het Downsyndroom uit de LVR/LNR registratie op basis van afwijking specifieke registraties [14].
- (ix) De invloed van foliumzuurgebruik op de prevalentie van neuraalbuusdefecten werd onderzocht [15].
- (x) Etnische verschillen in aangeboren afwijkingen werden bestudeerd [16,22].
- (xi) Het effect van demografische veranderingen op aangeboren afwijkingen werd onderzocht [17].
- (xii) De prevalentie van hypospadië en/of epispadië in Rotterdam werd vergeleken met die van de rest van Nederland [18].

## 1.2 Referenties

- [1] Cornel MC, Walle HEK de, Zandwijken GRJ, Anthony S, Kate LP ten. De geschiedenis van de registratie en frequentiebewaking van aangeboren afwijkingen in Nederland. Tijdschrift voor Gezondheidswetenschappen 2008; 86-2: 86-91.
- [2] Stichting Perinatale Registratie Nederland. Perinatale Zorg in Nederland 2005. Utrecht: Stichting Perinatale Registratie Nederland, mei 2008. ISBN 978-90-809666-5-9.
- [3] Cornel MC, Swagemakers MLS, Meerman GJ te, Haayer EJ, Kate LP ten. De Eurocat-registratie van aangeboren afwijkingen en meerlinggeboorten; doelstellingen, werkwijze en resultaten van het Nederlandse deelproject in de periode 1981-1983. Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde 1986; 130: 1233-7.
- [4] Cornel MC, Anders GJPA, Kate LP ten, Meerman GJ te. Registratie van aangeboren afwijkingen in Nederland - Meervoudige toepasbaarheid van het Eurocat-concept. Groningen: Antropogenetisch Instituut, Rijksuniversiteit Groningen, 1986.
- [5] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Registratie van Congenitale afwijkingen: is samenwerking tussen de regionale Eurocat-registraties en de



- Landelijke Verloskunde en Neonatologie Registratie zinvol? Leiden: TNO-PG, 1996. Publicatienummer 96.063.
- [6] Dorrepaal CA, Ouden AL den, Cornel MC. Opzetten van een landelijk bestand van kinderen met congenitale afwijkingen uit de Landelijke Verloskunde Registratie en de Landelijke Neonatologie Registratie. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* 1998; 12(142):645-9.
- [7] Mohangoo AD, Schönbeck Y, Pal van der-de Bruin KM. Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2012: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2014. Rapportnummer TNO/CH 2014.11308.
- [8] Mohangoo AD, Gameren van HBG, Schönbeck Y, Buitendijk SE, Pal van der-de Bruin KM. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2009: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2011. Rapportnummer TNO/CH 2011.042.
- [9] Mohangoo AD, Pal van der-de Bruin KM, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2008: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2010. Rapportnummer KvL/P&Z 2010.090.
- [10] Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.
- [11] Mohangoo AD, Anthony S, Detmar SB, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2006: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2008. Rapportnummer KvL/P&Z 2008.081.
- [12] Mohangoo AD, Buitendijk SE, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Anthony S. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2005: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2007. Rapportnummer KvL/P&Z 2007.137.
- [13] Anthony S, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2004: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2006. Rapportnummer KvL/JPB 2005.261.
- [14] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2003: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2005. Rapportnummer KvL/JPB 2005.152.
- [15] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Pal KM van der, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2002: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2004. Publicatienummer PG/JGD 2003.320.
- [16] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2000: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2003. Publicatienummer PG/JGD 2003.033.
- [17] Anthony S, Kateman H, Dorrepaal CA, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1995-1999: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2002. Publicatienummer PG/JGD 2002.051.
- [18] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBG, Walle HEK de, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2001. Publicatienummer 2001.063.
- [19] 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.

[20] 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.

[21] Rozendaal AM, Mohangoo AD, Luijsterburg AJ, Ongkosuwito EM, Bakker MK, Vermeij-Keers C. Prevalentie van schisis in Nederland en Noord-Nederland. *In*: Mohangoo AD, Buitendijk SE. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1997-2007: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO rapport 2009. Rapportnummer KvL/P&Z 2009.112.

[22] 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.

## 2 Methodologie

Voor het schatten van de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland zoals gepresenteerd in dit rapport, is gebruik gemaakt van de landelijke LVR/LNR-bestanden van de jaren 2001-2013. In deze bestanden zijn de Landelijke Verloskunde Registraties voor verloskundigen (LVR1), huisartsen (LVRh) en gynaecologen (LVR2) en de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR) aan elkaar gekoppeld om dubbeltellingen door verwijzingen te voorkomen. Tot en met het registratiejaar 2009 werd de koppeling uitgevoerd door TNO, specifiek voor de rapportage aangeboren afwijkingen in Nederland. De koppelingsmethodologie van TNO is uitgebreid beschreven in het eerste rapport "Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties" [1]. De prevalenties voor de jaren 2001-2009 werden berekend op basis van geëxtrapoleerde aantallen om rekening te houden met niet-registrerende zorgverleners. Sinds 2010 wordt de koppeling verricht door de Stichting PRN [2]. Hierdoor sluit deze rapportage sinds 2010 aan op de jaarboeken van Stichting PRN, die op dezelfde bestanden worden gebaseerd. Er vindt geen extrapolatie meer plaats, omdat de deelnamegraad van de LVR/LNVR inmiddels zeer hoog is: 97% (2010) tot 99% (2011-2013) van alle geboren in Nederland [3]. De prevalenties voor de jaren 2010-2013 zijn daarom berekend op feitelijke aantallen aangeboren afwijkingen en pasgeborenen in het gekoppelde bestand. Door deze verandering is tussen 2009-2010 een trendbreuk ontstaan in de prevalenties van aangeboren afwijkingen.

### 2.1 Overzicht van de perinatale registraties in Nederland

#### *Landelijke Verloskunde Registratie*

De Landelijke Verloskunde Registratie (LVR) omvat drie deelregistraties: in 1982 is in Nederland de Landelijke Verloskunde Registratie tweede lijn (LVR2) van start gegaan en in 1985 de Landelijke Verloskunde Registratie eerste lijn (LVR1). Verloskundig actieve huisartsen registreren in de LVR-h. 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. Registratie vindt plaats vanaf het eerste consult in verband met de zwangerschap tot het moment dat de zwangere, voor wat betreft de zwangerschap tot en met het kraambed, niet meer onder controle van de betreffende huisarts valt.

In de LVR worden 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 de 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 deelnamegraad van verloskundigen en gynaecologen aan de LVR is met de jaren toegenomen en is momenteel vrijwel 100% [3].

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR1 was in 2013 149.740 (86,7% van het aantal pasgeborenen o.b.v. cijfers van het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS))<sup>1</sup>. Dat is iets lager dan in 2012 (90,5%). In 2013 werd voor 2.150 (1,4%) van deze pasgeborenen een of meerdere aangeboren aandoeningen geregistreerd, wat overeenkomt met 2012 (1,4%). Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LVR2 was in 2013 124.879 (72,3% van het aantal pasgeborenen o.b.v. CBS-cijfers<sup>1</sup>). Dat is hoger dan in 2012 (71,3%). Voor 2.673 (2,2%) van deze pasgeborenen werd een of meerdere aangeboren afwijking geregistreerd in 2013, wat vergelijkbaar is met 2012 (2,1%).

In bijlage A1 wordt de deelnamegraad en het percentage geregistreerde aangeboren afwijkingen per deelregistratie sinds 2001 weergegeven (met uitzondering van de LVR-h, welke ongeveer 750 zwangeren per jaar registreert). In de bijlagen 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. In de Landelijke Neonatologie Registratie (LNR) worden door kinderartsen en neonatologen alle opnames, overnames en heropnames geregistreerd van pasgeborenen die zijn opgenomen binnen 28 dagen na geboorte. Indien de opnameperiode voortduurt tot na 28 dagen na de geboorte, wordt informatie over de gehele opnameperiode, ook na 28 dagen, geregistreerd in de LNR. 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. De deelnamegraad van de Neonatale Intensive Care Units in Nederland was in de periode 2001-2013 100%. De deelnamegraad van maatschappen kinderartsen is gestegen van rond de 50% in de periode 2001-2011, naar 80% in 2012 en ligt momenteel rond de 88% [3].

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR nam over de jaren 2010-2013 geleidelijk toe van 28.768 (15,5% van het aantal pasgeborenen o.b.v. CBS-cijfers<sup>1</sup>) in 2010 tot 46.298 (26,8%) in 2013. Het aantal pasgeborenen met een of meerdere

---

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

aangeboren afwijkingen nam ook toe, maar nam af ten opzichte van alle geregistreerde pasgeborenen in de LNR: 2010: 1.964 (6,8%), 2013: 2.346 (5,1).

In bijlage A4 wordt nader ingegaan op de registratie van aangeboren afwijkingen in de LNR. De LNR registratie is gewijzigd in het registratiejaar 2008. Details hierover zijn terug te vinden in bijlage C.

## 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 2008 is de LNR registratie verder aangepast. De belangrijkste wijziging betreft de *niet nader omschreven aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel*, deze restgroepen worden niet meer geregistreerd. De LNR-restgroepen *overige aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel* werden gehandhaafd. In alle registraties kunnen restgroepen gecodeerd worden als geen specifieke omschrijving van de aangeboren afwijking beschikbaar is. De bijlagen A2 (LVR1), A2 (LVR2) en A3 (LNR) geven een overzicht van de geregistreerde aangeboren afwijkingen per deelregistratie over de jaren 2001-2013.

Indien het aantal (of de prevalentie van) geregistreerde aangeboren afwijkingen binnen een deelregistratie voor een bepaalde specifieke aangeboren afwijking of restgroep uitzonderlijk hoog is, worden de geregistreerde aantallen op praktijk-/ziekenhuisniveau bekeken en vergeleken met het aantal geregistreerde gevallen in de voorgaande jaren. Wanneer na deze controle een registratiefout wordt vermoed, wordt dit teruggekoppeld naar de Stichting PRN. Indien mogelijk vindt terugkoppeling met de praktijk/het ziekenhuis plaats. In overleg met de Stichting PRN (en indien mogelijk de praktijk/het ziekenhuis) wordt, indien nodig, besloten om de geregistreerde gevallen van de betreffende aandoening voor dat jaar voor die praktijk/dat ziekenhuis buiten beschouwing te laten. De uitgevoerde correcties zijn beschreven in de bijlagen A2 (LVR1) en A3 (LVR2). Er zijn geen correcties uitgevoerd voor 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 als 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 totale prevalenties van aangeboren afwijkingen per jaar berekend. De totale 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

Een trend in de prevalentie van aangeboren afwijkingen over de jaren 2010-2013 wordt getoetst met de  $\chi^2$ -toets voor trend 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 kan natuurlijk op toeval berusten of, anders gezegd, het gevolg zijn van normale fluctuaties in prevalentie.

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

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

Omdat de steekproef bijna de gehele populatie omvat, zijn verschillen in prevalenties al snel statistisch significant. Bij de interpretatie van trends in

prevalentie is het daarom van belang om, naast de statistische significantie, ook naar de klinische relevantie van veranderingen in de tijd te kijken.

## 2.4 Referenties

- [1] Anthony S, Dorrepaal CA, Zijlstra AG, Verheij JBG, Walle HEK de, Ouden AL den. Aangeboren afwijkingen in Nederland: gebaseerd op de landelijke verloskunde en neonatologie registraties. Leiden: TNO-PG, 2001. Publicatienummer 2001.063.
- [2] Stichting PRN. PRN Koppelingsprocedure (LVR1, LVRh, LVR2 en LNR-deelregistraties) per jaar.  
[http://www.perinatreg.nl/linkid\\_rapportages\\_koppeling\\_bestanden](http://www.perinatreg.nl/linkid_rapportages_koppeling_bestanden)
- [3] Stichting Perinatale Registratie Nederland. Jaarboeken Zorg in Nederland [2001 t/m 2013] [http://www.perinatreg.nl/jaarboeken\\_zorg\\_in\\_nederland](http://www.perinatreg.nl/jaarboeken_zorg_in_nederland).

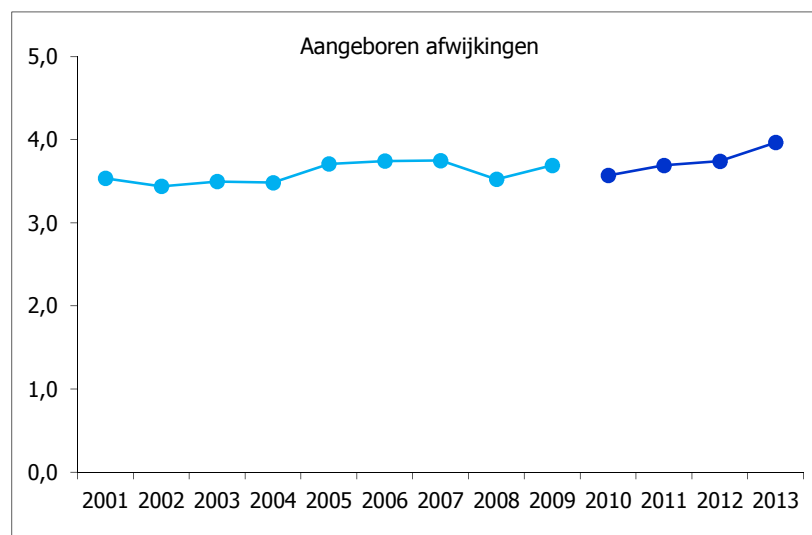
### 3 Prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland

In dit hoofdstuk wordt de prevalentie van aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland gepresenteerd. De totale prevalentie wordt besproken in paragraaf 3.1. De prevalentie van aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel en de prevalentie van specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen binnen een orgaanstelsel worden in de paragraaf 3.2 besproken.

#### 3.1 Landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen

De prevalentie van geregistreeerde aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland in de landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestanden steeg in de periode 2010-2013 van 3,57% (95% BI 3,55-3,59) in 2010 tot 3,97% (95% BI 3,96-3,98) in 2013 (zie ook figuur 3.1). Dit is een significante stijgende trend ( $p < 0,001$ ). De prevalentie in 2013 is ook hoger dan in de periode 2001-2009, waarin deze varieerde tussen de 3,4 en 3,8%. Een deel van de stijging tussen 2010 en 2013 zou verklaard kunnen worden door de stijging van het aantal maatschappen kinderartsen dat deelneemt aan de LNR. In 2010 registreerde 55% van de maatschappen in de LNR en in 2013 was dit 88%<sup>2</sup>. In tabel A1 in de bijlagen is te zien dat het aantal geregistreeerde pasgeborenen en het aantal pasgeborenen met een aangeboren afwijking in de LNR tussen 2010 en 2013 is toegenomen.

In figuur 3.1 wordt de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen in Nederland over de periode 2001-2013 grafisch weergegeven op basis van geëxtrapolerde aantallen over jaren 2001-2009 en voor 2010-2013 exclusief extrapolatie.



Figuur 3.1: Prevalentie (%) van aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2013

<sup>2</sup> Stichting Perinatale Registratie Nederland. Jaarboeken Zorg in Nederland [2001 t/m 2013] [http://www.perinatreg.nl/jaarboeken\\_zorg\\_in\\_nederland](http://www.perinatreg.nl/jaarboeken_zorg_in_nederland).



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	2013
	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	179.372	179.142	176.657	170.392
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	39,3*
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	60,9**
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	32,7
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	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	75,5
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	32,9*
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	63,1
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	81,3*

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

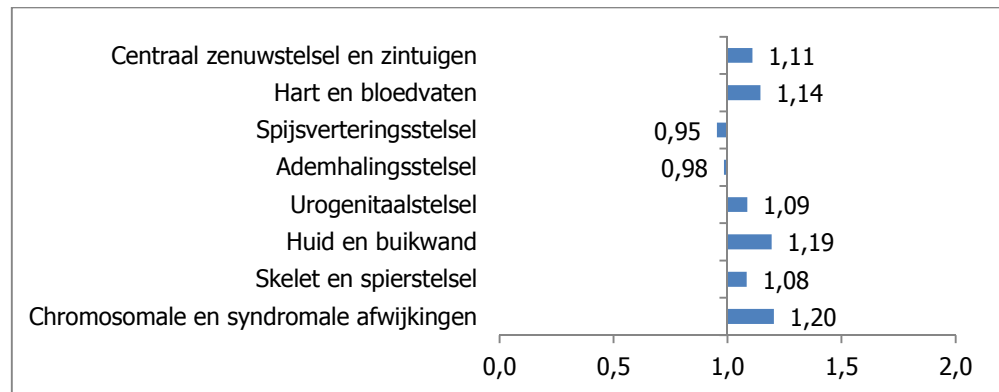
Prevalentie 2010-2013: PRN-gekoppeld LVR-LNR-bestand exclusief extrapolatie

\*  $\chi^2$ -toets voor trend over 2010-2013:  $p < 0,05$

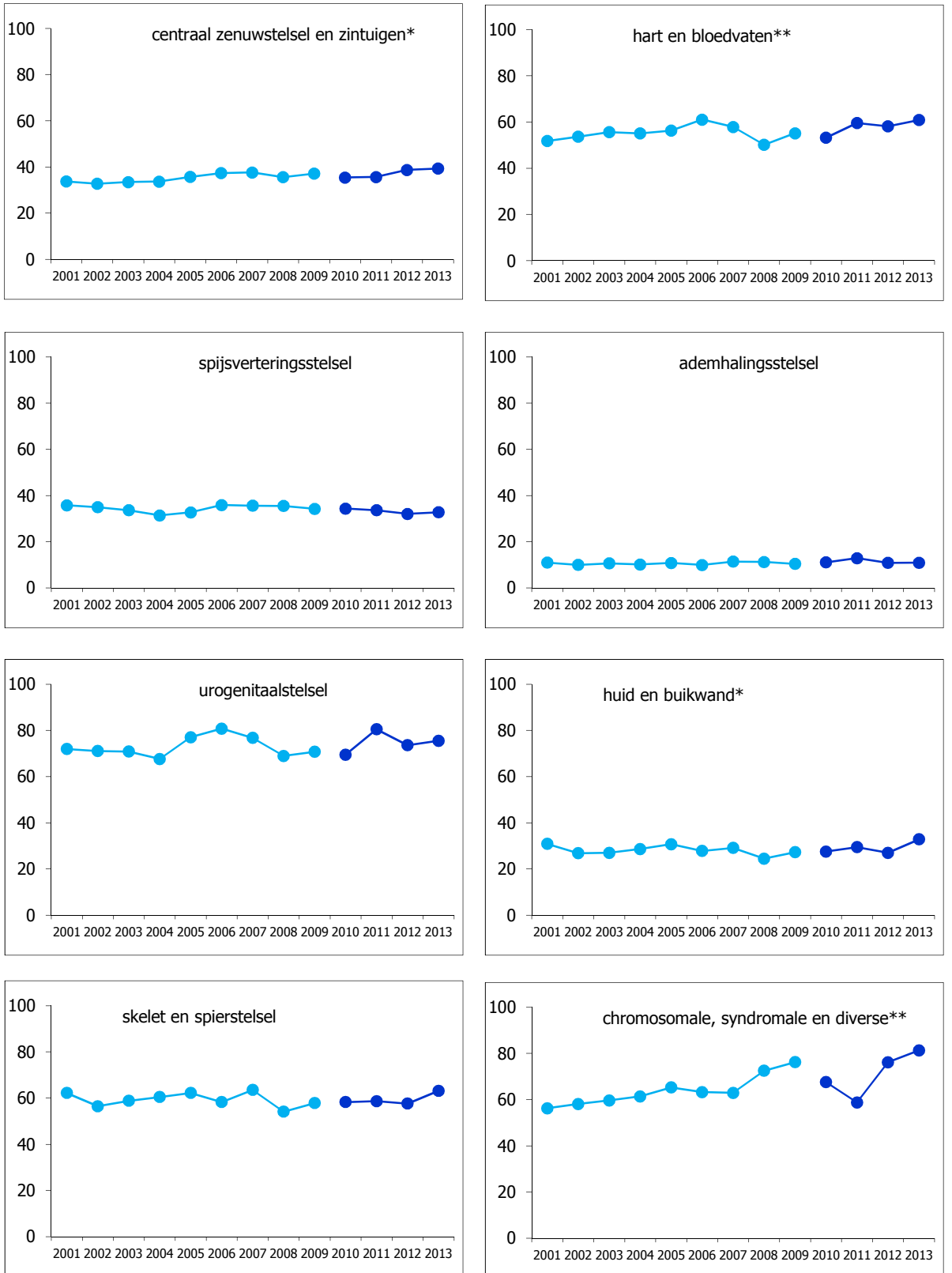
\*\*  $\chi^2$ -toets voor trend over 2010-2013:  $p < 0,01$

### 3.2 Prevalenties en trends op orgaanstelselniveau: 2001-2013

Tabel 3.1 toont de landelijke prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen per orgaanstelsel voor de periode 2001-2013. In figuur 3.2 zijn deze prevalenties per orgaanstelsel grafisch weergegeven, inclusief de trendbreuk tussen 2009 en 2010. Er zijn trendanalyses uitgevoerd over de jaren 2010-2013. Tussen 2010 en 2013 is het aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen voor de volgende vier orgaanstelsels significant toegenomen: centraal zenuwstelsel en zintuigen, hart en bloedvaten, huid en buikwand, en chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen. In figuur 3.2 zijn de relatieve verschillen in prevalentie tussen 2013 en 2010 per orgaanstelsel weergegeven. De grootste verschillen worden gezien voor de chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen en voor het orgaanstelsel huid en buikwand, met respectievelijk een 20 en 19% hogere prevalentie in 2013 dan in 2010. Binnen het orgaanstelsel hart en bloedvaten is de prevalentie in 2013 14% hoger dan in 2010 en voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen 11%. Voor de overige orgaanstelsels ligt de prevalentie in 2013 tussen de -5 en + 9% ten opzichte van 2010.



Figuur 3.2: Relatieve verschillen in prevalenties tussen 2013 en 2010 (referentie) van aangeboren afwijkingen per 10.000 geborenen



Figuur 3.3: Prevalentie van aangeboren afwijkingen per 10.000 geboren per orgaanstelsel over de periode 2001-2013

\*  $\chi^2$ -toets voor trend over 2010-2013:  $p < 0,05$ ; \*\*  $\chi^2$ -toets voor trend over 2010-2013:  $p < 0,01$

### 3.3 Prevalenties en trends per orgaanstelsel: 2010-2013

In dit hoofdstuk wordt per orgaanstelsel gekeken naar de prevalenties en trends over de periode 2010-2013. Eerst wordt gekeken naar trends op orgaanstelselniveau en vervolgens naar de prevalenties en trends voor specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen binnen het orgaanstelsel. Significante trends ( $p < 0,05$  op orgaanstelselniveau en  $p < 0,001$  voor specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen binnen de orgaanstelsels) worden beschreven. Ook enkele niet-significante fluctuaties/trends in prevalenties worden beschreven om fluctuaties/trends op orgaanstelselniveau te verklaren. Tenslotte wordt per orgaanstelsel de prevalentie van maximaal drie aangeboren afwijkingen in figuren weergegeven. Er is hierbij geselecteerd op (klinische) relevantie van de aangeboren afwijking, hoge prevalentie en/of opvallende trends in de tijd. De restgroepen 'overige aandoeningen per orgaanstelsel' worden niet in de figuren gepresenteerd.

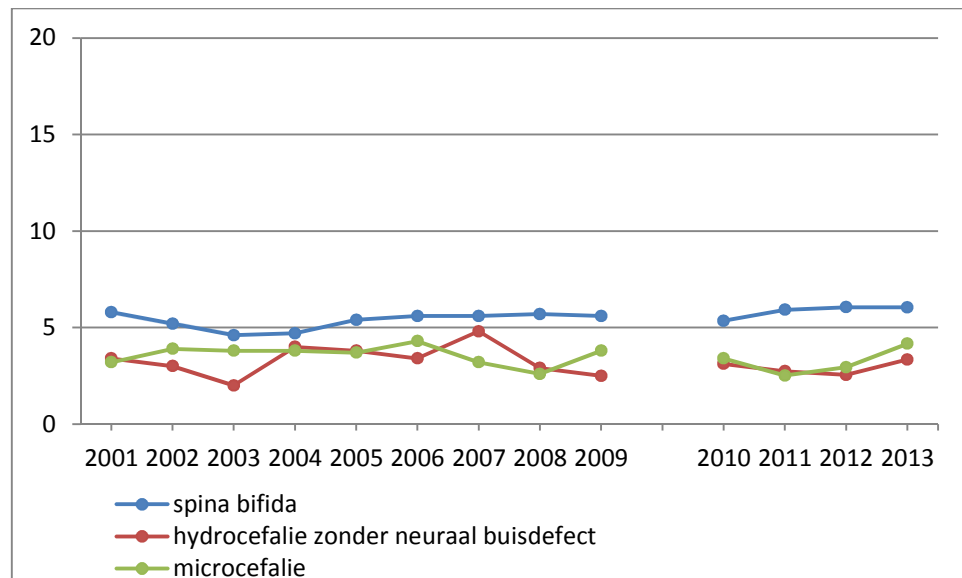
De prevalentiecijfers op orgaanstelselniveau in dit hoofdstuk zijn terug te vinden in tabel 3.1. De prevalentiecijfers voor specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen zijn terug te vinden in de tabellen 3.2 tot en met 3.9. In bijlage B zijn de absolute gerapporteerde aantallen voor specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen terug te vinden.

### 3.3.1 Centraal zenuwstelsel en zintuigen

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het centraal zenuwstelsel en zintuigen ligt **significant hoger** in 2013 (39,3 per 10.000 geboren; 95% BI 39,0-39,7), dan in de jaren 2012 (38,7 per 10.000 geboren; 95% BI 38,6-38,9), 2011 (35,7 per 10.000; 95% BI 35,4-36,0) en 2010 (35,5 per 10.000; 95% BI 34,9-36,0). Er is sprake van een **significante stijgende trend** in de tijd ( $p < 0,05$ ).

#### Specifieke aangeboren afwijkingen

De stijgende trend kan deels worden toegeschreven aan een stijging van het aantal geregistreerde gevallen in de restgroepen 'overige aangeboren afwijkingen centraal zenuwstelsel' en 'overige aangeboren afwijkingen zintuigen' binnen dit orgaanstelsel sinds 2010 (trends zijn niet significant). In figuur 3.4 worden de prevalenties weergegeven van spina bifida, hydrocefalie zonder neuraal buisdefect en microcefalie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



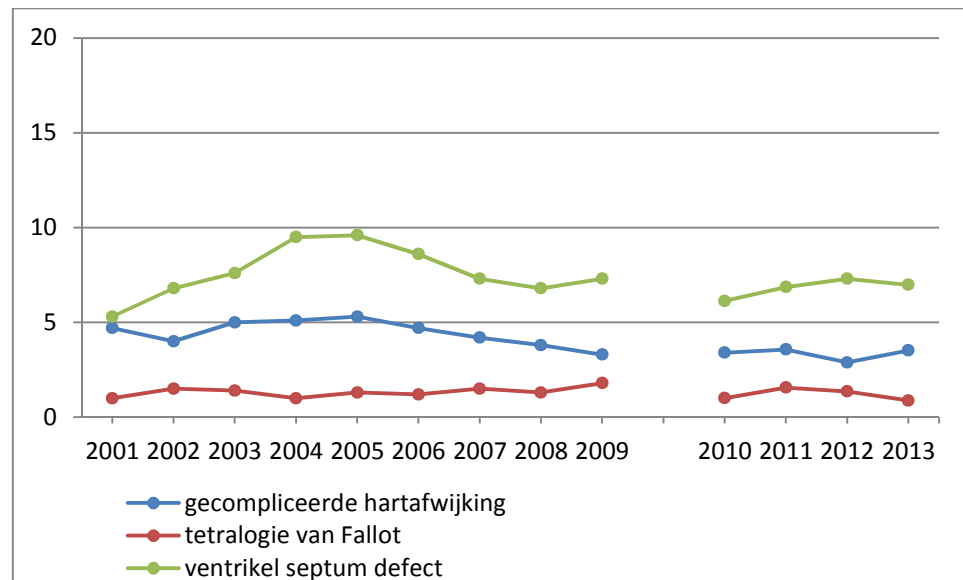
Figuur 3.4: Prevalentie van spina bifida, hydrocefalie zonder neuraal buisdefect en microcefalie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013

### 3.3.2 *Hart en bloedvaten*

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel hart en bloedvaten ligt **significant hoger** in 2013 (60,9 per 10.000; 95% BI 60,5-61,3), dan in de jaren 2012 (58,2 per 10.000; 95% BI 58,0-58,4), 2011 (59,6 per 10.000 geborenen; 95% BI 59,2-60,0) en 2010 (53,2 per 10.000; 95% BI 52,6-53,9). Er is sprake van een **significante stijgende trend** in de tijd ( $p < 0,05$ ), waarbij de grootste stijging plaatsvond tussen 2010 en 2011.

#### *Specifieke aangeboren afwijkingen*

De stijgende trend kan deels worden toegeschreven aan een stijging van het aantal geregistreerde gevallen in de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen' binnen dit orgaanstelsel sinds 2010 (trend is niet significant). In figuur 3.5 worden de prevalenties weergegeven van gecompliceerde hartafwijking, tetralogie van Fallot en het ventrikel septum defect per 10.000 geborenen over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



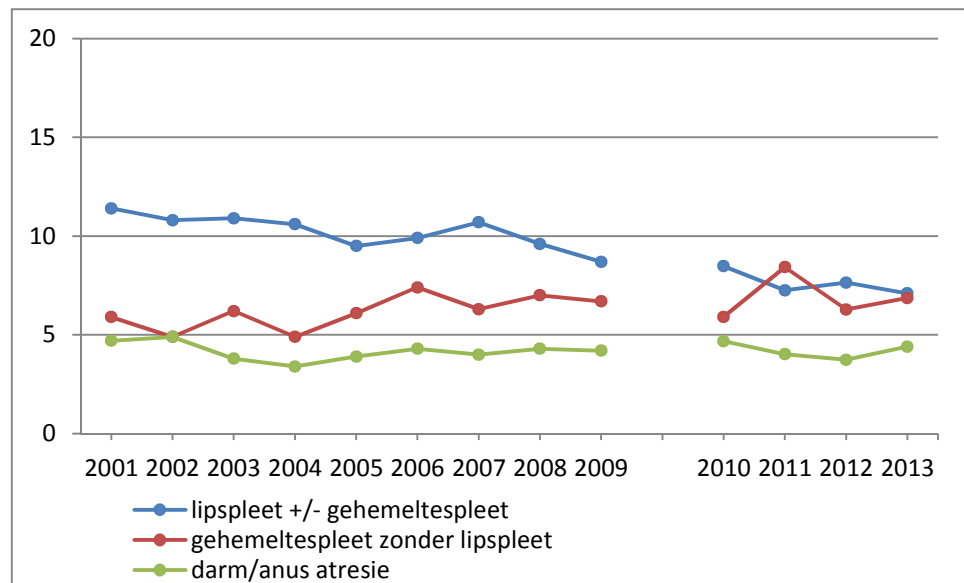
Figuur 3.5: Prevalentie van gecompliceerde hartafwijking, tetralogie van Fallot en het ventrikel septum defect per 10.000 geborenen over de periode 2001-2013

### 3.3.3 Spijsverteringsstelsel

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het spijsverteringsstelsel **schommelt enigszins** over de jaren 2010-2013: 2013 (32,8 per 10.000; 95% BI 32,4-33,1), 2012: 32,0 per 10.000; (95% BI 31,9-32,2), 2011: 33,7 per 10.000 (95% BI 33,4-34,0) en 2010: 34,3 per 10.000 (95% BI 33,8-34,9). Er is **geen significante trend**.

#### Specifieke aangeboren afwijkingen

Binnen het orgaanstelsel zijn geen significante trends in specifieke aangeboren afwijkingen of restgroepen. In figuur 3.6 worden de prevalenties weergegeven van lipspleten met of zonder gehemeltespleet, gehemeltespleet zonder lipspleet en darm/anusatresie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



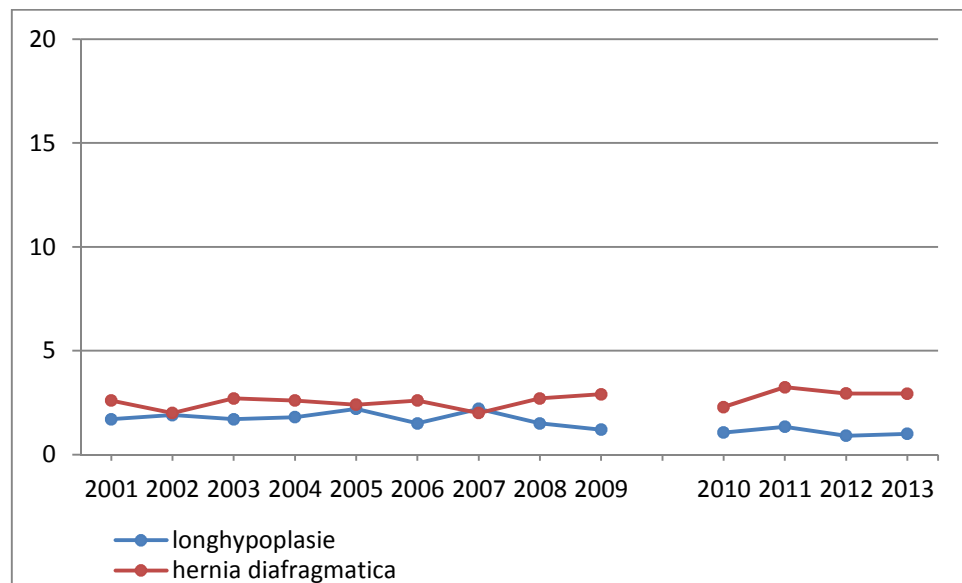
Figuur 3.6: Prevalentie van lipspleten met of zonder gehemeltespleet, gehemeltespleet zonder lipspleet en darm/anusatresie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013

### 3.3.4 Ademhalingsstelsel

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het ademhalingsstelsel **schommelt enigszins** over de jaren 2010-2013: 2013: 10,9 per 10.000 (95% BI 10,7-11,1), 2012: 10,9 per 10.000 (95% BI 10,8-10,9), 2011: 12,9 per 10.000 (95% BI 12,7-13,1) en 2010: 11,1 per 10.000 (95% BI 10,8-11,4). Er is **geen significante trend**.

#### *Specifieke aangeboren afwijkingen*

Binnen het orgaanstelsel zijn geen significante trends in specifieke aangeboren afwijkingen of restgroepen. In figuur 3.7 worden de prevalenties weergegeven van longhypoplasie en hernia diafragmatica per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



Figuur 3.7: Prevalentie van longhypoplasie en hernia diafragmatica van het ademhalingsstelsel per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013



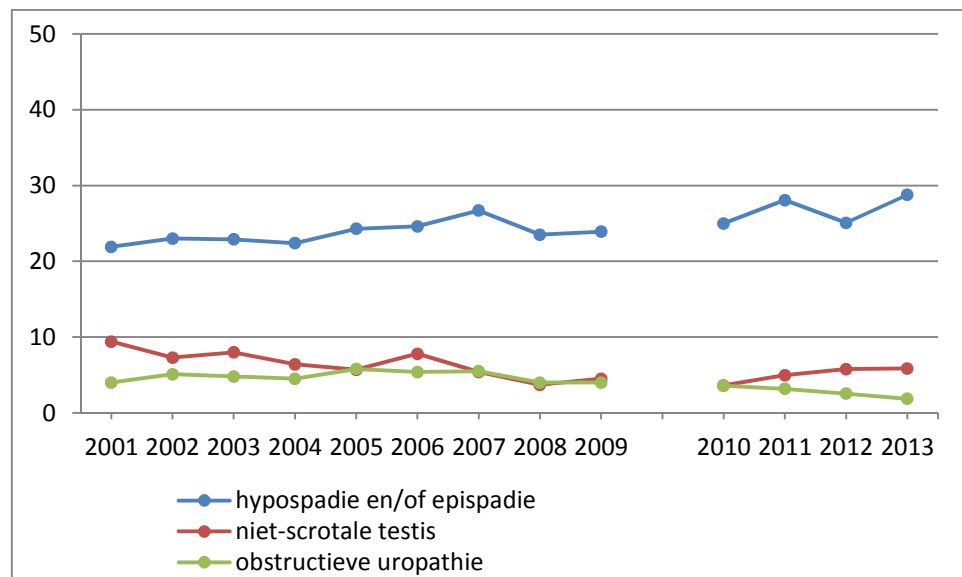
### 3.3.5 Urogenitaalstelsel

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het urogenitaalstelsel **schommelt** over de jaren 2010-2013: 2013: 75,5 per 10.000 (95% BI 75,1-76,0), 2012: 73,6 per 10.000 (95% BI 73,5-73,8), 2011: 80,5 per 10.000 (95% BI 69,2-70,1) en 2010: 69,5 per 10.000 (95% BI 68,8-70,2). Er is **geen significante trend**.

#### Specifieke aangeboren afwijkingen

De schommelingen zijn vooral toe te schrijven aan schommelingen in de prevalentie van hypospadie/epispadie en 'overige aangeboren afwijkingen': deze aandoeningen komen veruit het meeste voor. De prevalentie van 'overige aangeboren afwijkingen' in 2013 betreft waarschijnlijk een onderrapportage door de exclusie van een ziekenhuis uit de LVR2-registratie, dat een extreem hoog aantal 'andere aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel' registreerde in vergelijking met voorgaande jaren. Uit overleg tussen Stichting PRN en het betreffende ziekenhuis bleek dat dit een registratiefout betreft. Deze aandoening is daarom voor dit ziekenhuis buiten beschouwing gelaten.

De aangeboren afwijking niet-scrotale testis laat een stijgende trend zien van 3,6 per 10.000 in 2010 naar 5,9 per 10.000 in 2013. De afwijking obstructieve uropathie vertoont een net niet significante dalende trend van 3,6 per 10.000 in 2010 naar 1,9 per 10.000 in 2013. Beide trends zijn echter net niet significant (respectievelijk  $p=0,002$  en  $p=0,001$ ; gehanteerde grens voor significantie is  $p<0,001$  in verband met het grote aantal aangeboren afwijkingen en restgroepen – zie ook de methodesectie). In figuur 3.8 worden de prevalenties weergegeven van hypospadie/epispadie, niet-scrotale testis en obstructieve uropathie per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



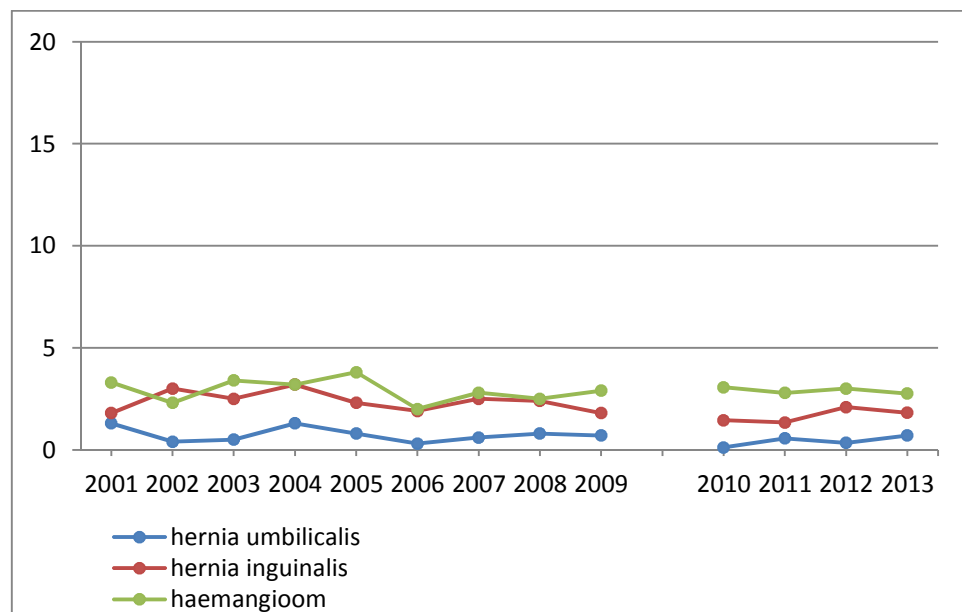
Figuur 3.8: Prevalentie van hypospadie/epispadie, niet-scrotale testis en obstructieve uropathie per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013

### 3.3.6 Huid en buikwand

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het orgaanstelsel huid en buikwand ligt **significant hoger** in 2013 (32,9 per 10.000; 95% BI 32,6-33,2) dan in de jaren 2012 (27,0 per 10.000; 95% BI 26,9-27,1), 2011 (29,5 per 10.000; 95% BI 29,2-29,8) en 2010 (27,5 per 10.000; 95% BI 27,1-28,0). De prevalentie in 2013 is **significant hoger** dan in 2010-2012 ( $p < 0,05$ ).

#### Specifieke aangeboren afwijkingen

De stijgende trend is grotendeels toe te schrijven aan een toename van geregistreerde gevallen in de restgroepen 'overige aangeboren afwijking huid en buikwand' en 'overige aangeboren huidafwijkingen' (trends zijn niet significant). In figuur 3.9 worden de prevalenties weergegeven van hernia umbilicalis en hernia inguinalis en haemangioom per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



Figuur 3.9: Prevalentie van hernia umbilicalis en hernia inguinalis en haemangioom per 10.000 geboren en over de periode 2001-2013

### 3.3.7 *Skelet en spierstelsel*

De prevalentie van aangeboren afwijkingen van het skelet en spierstelsel ligt in 2013 (63,2 per 10.000 geboren; 95% BI 62,7-63,6) **hoger** dan in de jaren 2010 (58,3 per 10.000; 95% BI 57,6-59,0), 2011 (58,7 per 10.000; 95% BI 58,3-59,1) en in 2012 (57,6 per 10.000 geboren; 95% BI 57,5-57,8). Er is echter **geen significante trend**.

#### *Specifieke aangeboren afwijkingen*

De hogere prevalentie kan worden toegeschreven aan de schommeling in het aantal gerapporteerde gevallen van polydactylie (relatief hoog in 2010 en 2013) en een toename in de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen' (trends zijn niet significant). Ten aanzien van de aangeboren afwijking polydactylie dient opgemerkt te worden dat de prevalentie voor 2012 mogelijk een onderschatting is door de uitsluiting van enkele ziekenhuizen die opvallend hoge aantallen polydactylie rapporteerden. Bij navraag bleek het om registratiefouten te gaan. Het aantal geregistreerde gevallen van heupluxatie vertoont een significante dalende trend sinds 2010 van 1,73 per 10.000 geboren in 2010 naar 0,47 per 10.000 geboren in 2013 ( $p < 0,001$ ). Een mogelijke verklaring is een verandering in de signalering van heupluxatie. In de in 2008<sup>3</sup> en 2010<sup>4</sup> gepubliceerde eerstelijns samenwerkingsafspraken tussen huisartsen, verloskundigen en medewerkers uit de jeugdgezondheidszorg wordt geadviseerd om het eerste systematische heuponderzoek te laten plaatsvinden op de leeftijd van ongeveer 4 weken (meestal op het consultatiebureau) in plaats van direct post partum. Het is aannemelijk dat deze afspraken hebben bijgedragen aan de daling van het aantal geregistreerde gevallen van heupluxatie in de LVR en LNR.

In figuur 3.10 worden de prevalenties weergegeven van polydactylie, syndactylie en heupluxatie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013 (trend voor heupluxatie is significant ( $p < 0,001$ ), de overige trends zijn niet significant).

### 3.3.8 *Chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen*

De prevalentie van chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen ligt **significant hoger** in 2013 (81,3 per 10.000 geboren; 95% BI 80,8-81,8), dan in de jaren 2012 (76,2 per 10.000 geboren; 95% BI 76,0-76,4), 2011 (58,8 per 10.000; 95% BI 58,4-59,2) en 2010 (67,6 per 10.000; 95% BI 66,9-68,3). Er is sprake van een **significante stijgende trend** in de tijd ( $p < 0,001$ ).

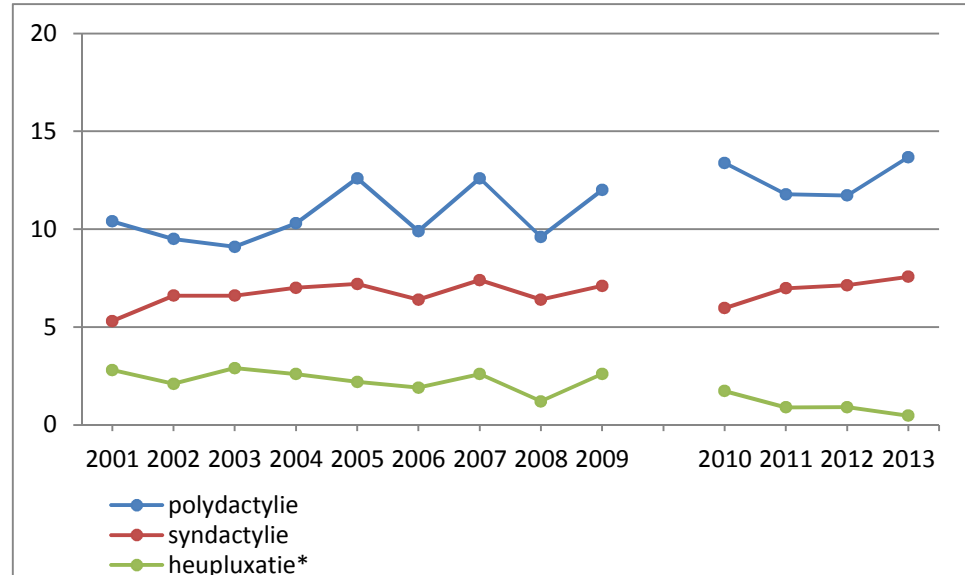
#### *Specifieke aangeboren afwijkingen*

De stijgende trend is grotendeels toe te schrijven aan de significante stijging in het aantal geregistreerde gevallen in de restgroep 'overige aangeboren afwijkingen'. De prevalentie steeg van 31,8 per 10.000 in 2010 naar 43,4 per 10.000 in 2013 ( $p < 0,001$ ). De prevalentie van inborn errors vertoont een dalende, maar net niet significante, trend tussen 2010 en 2013, van 1,2 per 10.000 in 2010 naar 0,4 per 10.000 in 2013 ( $p = 0,002$ ; gehanteerde grens voor significantie is  $p < 0,001$  in verband met het grote aantal aangeboren afwijkingen en restgroepen – zie ook de

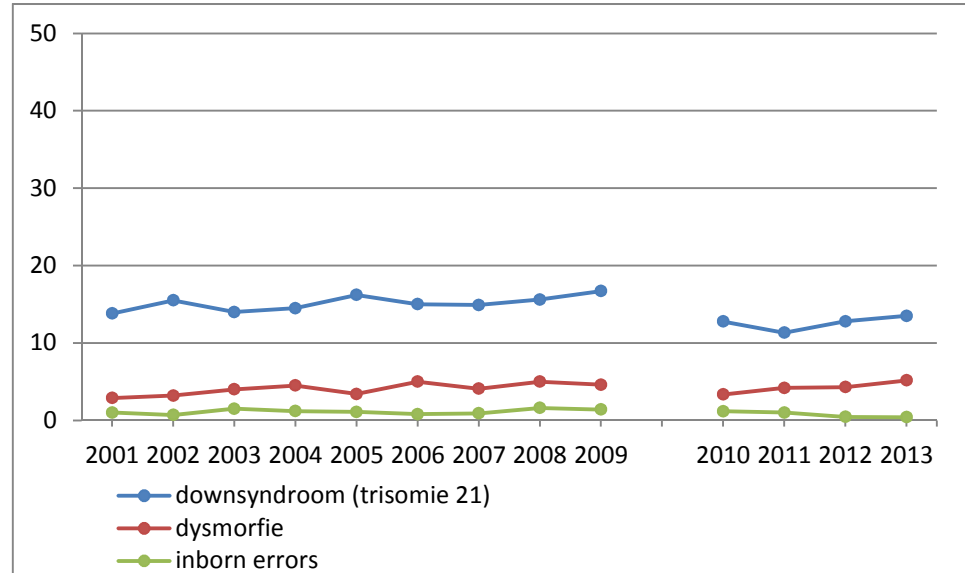
<sup>3</sup> Jans SMPJ, Hammelburg R, Van Balen JAM, De Boone MM, Klomp GMT, Lubbers WJ, Oldenzijl JH, Somford RG, Wijnsma MK, Flikweert S. Landelijke Eerstelijns Samenwerkings Afspraak Onderzoek van de pasgeborene (NHG/KNOV). Huisarts Wet 2008;51(13):S15-S19.

<sup>4</sup> Boere-Boonekamp MM, Klein Ikkink AJ, Van Sleuwen BE, De Vries L, Hurts M, Koorstra G, Roodbergen J, Van Sleuwen D, Vriezen JA, Wensing-Souren CL. Landelijke Eerstelijns Samenwerkings Afspraak Dysplastische Heupontwikkeling (NHG/AJN) Huisarts Wet 2010;(10):S21-4.

methodesectie). Een mogelijke verklaring hiervoor is de gewijzigde registratie van inborn errors in de LNR per 2008 (zie bijlage C). In figuur 3.11 worden de prevalenties weergegeven van downsyndroom, dysmorfie en inborn errors per 10.000 geboren over de periode 2001-2013 (trends zijn niet significant).



Figuur 3.10: Prevalentie van polydactylie, syndactylie en heupluxatie per 10.000 geboren over de periode 2001-2013 (\*  $\chi^2$ -toets voor trend over 2010-2013:  $p < 0,001$ )



Figuur 3.11: Prevalentie van downsyndroom, dysmorfie en inborn errors per 10.000 geboren over de periode 2001-2013

### 3.4 Conclusies en beschouwing

De prevalentie van aangeboren afwijkingen toont een significant stijgende trend over de periode 2010-2013 ( $p < 0,001$ ). Deze stijging is terug te vinden in een lichte stijging in het percentage geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in de LVR2, en in een toename van het aantal geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking in de LNR in deze periode. Deze toename in de LNR kan tenminste deels verklaard worden door de stijging van het percentage maatschappen kinderartsen dat registreert aan de LNR.

Op orgaanstelselniveau zijn significant stijgende trends in aangeboren afwijkingen over de periode 2010-2013 waarneembaar in vier orgaanstelsels, namelijk het centraal zenuwstelsel en zintuigen, hart en bloedvaten, huid en buikwand en chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen. Voor de overige vier orgaanstelsels (spijsverteringsstelsel, ademhalingsstelsel, urogenitaal stelsel en skelet en spierstelsel) zijn geen significante trends waarneembaar. De stijgende trends zijn grotendeels toe te schrijven aan (meestal niet statistisch significante) stijgingen in de restgroepen. Omdat informatie over de afwijkingen in de restgroepen ontbreekt, is het niet mogelijk om te onderzoeken of bepaalde aangeboren afwijkingen hiervoor verantwoordelijk zijn.

De sterkste stijging in de prevalentie van aangeboren afwijkingen op orgaanstelselniveau tussen 2010 en 2013 is te vinden in het orgaanstelsel chromosomale, syndromale en diverse afwijkingen (20% hoger) en huid en buikwand (19% hoger). Voor het orgaanstelsel hart en bloedvaten is de prevalentie in 2013 14% hoger dan in 2010, en voor het centraal zenuwstelsel en zintuigen 11%. Voor de overige orgaanstelsels ligt de prevalentie in 2013 tussen de -5 en +9% ten opzichte van 2010.

Binnen de orgaanstelsels is de prevalentie van ca. 50 specifieke aangeboren afwijkingen en restgroepen beschreven. Er is één specifieke aangeboren afwijking die een significante trend vertoont over de jaren 2010-2013: het aantal geregistreerde gevallen van heupluxatie daalde van 1,73 per 10.000 pasgeborenen in 2010 naar 0,47 per 10.000 in 2013 ( $p < 0,001$ ). Het gaat hierbij echter om kleine aantallen (31 cases in 2010, 8 cases in 2013). Er is één restgroep die over de periode 2010-2013 een stijgende trend toont: het gerapporteerde aantal overige chromosomale, syndromale en diverse aangeboren afwijkingen steeg van 31,8 per 10.000 in 2010 naar 43,4 per 10.000 in 2013 ( $p < 0,001$ ).

Bij de interpretatie van fluctuaties in prevalenties van aangeboren afwijkingen dient rekening gehouden te worden met de mogelijkheid van reële veranderingen in de prevalentie (meer of minder voorkomen van aangeboren afwijkingen), met natuurlijke fluctuaties, wijzigingen in de signalering (b.v. door screening), wijzigingen in de registratie (b.v. codering/definitie, maar ook verandering in deelnamegraad), en tenslotte ook met registratiefouten en mogelijke onderrapportage doordat een aandoening niet gesignaleerd of niet geregistreerd wordt.

In veruit de meeste orgaanstelsels zijn de restgroepen een van de grootste categorieën aangeboren afwijkingen. Het is onbekend welke afwijkingen hieronder geregistreerd worden en wat de verklaring van de fluctuaties in prevalentie is. Er is

gekeken naar de mogelijkheden tot samenvoeging van verschillende restgroepen binnen een orgaanstelsel (indien van toepassing). De opbouw van de restgroepen laat verdere samenvoeging zonder gegevensverlies niet toe (zie bijlage C). Het uitsluiten van de restgroepen in deze rapportage is ongewenst, omdat het, ondanks het ontbreken van een duidelijke specificatie, wel om aangeboren afwijkingen gaat. Exclusie van de restgroepen zou leiden tot een onderschatting van het aantal aangeboren afwijkingen bij pasgeborenen in Nederland. Indien het gewenst is om hier meer inzicht in te verkrijgen, wordt een steekproefonderzoek bij registrerende centra aanbevolen. Mogelijk worden er in de restgroepen aangeboren afwijkingen geregistreerd die ook specifiek geregistreerd kunnen worden. Bij een eventuele aanpassing van de registratie van aangeboren afwijkingen in de deelregistraties kan overwogen worden om hier rekening mee te houden.

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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	1,6
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	4,2
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	6,0
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	0,7
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	0,4
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	3,3
NNO AA centraal zenuwstelsel <sup>1,5</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	13,4
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	0,2
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	1,3
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	6,0
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</sup>	0,3	0,3	0,4	0,2	0,2	0,4	0,6	1,2	1,8	1,70	1,0	1,7	2,2
	33,7	32,7	33,5	33,7	35,8	37,4	37,6	35,4	37,2	35,5	35,7	38,7	39,3

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

<sup>5</sup> 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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	15,0
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	1,0
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	0,9
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	7,0
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	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	1,2
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	0,0
Gecomplieerde 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	3,5
NNO AA hart en bloedvaten <sup>6</sup>	6,1	5,6	5,8	6,6	7,6	9,3	7,6	7,1	8,0	8,0	8,1	7,9	10,3
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	21,5
	51,8	53,7	55,7	55,1	56,3	61,1	57,9	50,3	55,2	53,2	59,6	58,2	60,9

<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; <sup>6</sup> In de LVR1 en LVR2 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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	7,1
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	6,9
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	2,5
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	4,4
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	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	0,5
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	10,7
	35,8	35,0	33,6	31,4	32,7	35,9	35,6	35,4	34,2	34,3	33,7	32,0	32,7

<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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	0,7
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	0,6
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	1,0
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	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	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	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	0,0
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	5,3
	10,9	10,0	10,6	10,2	10,8	9,9	11,4	11,1	10,4	11,1	12,9	10,9	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> 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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	28,8
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	5,9
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	0,3
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	1,1
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	1,5
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	1,9
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	0,5
NNO 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	41,0
	72,0	71,1	70,9	67,7	77,1	80,8	76,8	69,0	70,8	69,5	80,5	73,6	80,8

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

<sup>5</sup> 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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204.880	204.284	202.429	195.994	189.837	186.292	183.028	186.344	186.491	179.372	179.142	176.657	170.392
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	8,0
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	2,8
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	4,2
NNO AA huid <sup>1,4</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	1,8
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	11,6
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	0,9
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	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	0,7
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	1,8
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	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	32,9

<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> 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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	13,7
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	7,6
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	1,0
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	0,5
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	14,8
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	25,6
NNO AA skelet en spierstelsel <sup>1,5</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	63,1

<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; Prevalenties 2010-2013: 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	2013
	204 880	204 284	202 429	195 994	189 837	186 292	183 028	186 344	186 491	179 372	179 142	176 657	170.392
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	13,5
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	8,3
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	5,2
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	0,5
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	8,3
Overige AA met anatomische afw <sup>1,4,5</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	0,9
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	0,6
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	0,4
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	0,2
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	43,4
NNO chromosomale/syndromale AA <sup>1,5</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	98,4

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

<sup>5</sup> 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; Prevalenties 2010-2013: 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 2001-2013.

Binnen elke deelregistratie zijn de mogelijke dubbele registraties per kind verwijderd. Een kind kan wel in meer dan één deelregistratie voorkomen. Bij het samenvoegen van de perinatale deelregistraties tot één landelijk LVR/LNR-bestand zijn deze dubbelingen verwijderd. De jaren 2010-2013 zijn gekoppeld door de Stichting PRN, de jaren 2001-2009 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	2013
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	172.710
<b>LVR1</b>													
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	155.070	160.912	168.178	159.779	162.924	166.950	166.430	174.497	179.609	149.995	156.105	160.256	149.740
	75,7	78,8	83,1	81,5	85,8	89,6	90,9	93,6	96,3	80,7	86,0	90,5	86,7
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	2.150
	1,9	1,6	1,4	1,3	1,3	1,2	1,2	1,2	1,1	1,4	1,5	1,4	1,4
<b>LVR2</b>													
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	124.967	122.783	125.069	121.327	118.441	119.501	118.781	122.863	126.068	131.211	129.465	126.208	124.879
	61,0	60,1	61,8	61,9	62,4	64,1	64,9	65,9	67,6	70,6	71,3	71,3	72,3
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	2.697
	1,2	1,1	1,1	1,3	1,6	1,8	1,8	2,1	2,1	2,0	2,0	2,1	2,2
<b>LNR</b>													
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	28.153	29.969	33.054	31.224	33.965	32.258	31.925	28.015	27.733	28.768	30.820	39.110	46.298
	13,7	14,7	16,3	15,9	17,9	17,3	17,4	15,0	14,9	15,5	17,0	22,1	26,8
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	2.346
	7,5	7,5	6,8	7,0	6,9	6,7	6,9	6,9	5,9	6,8	6,7	5,6	5,1
<b>LVR/LNR</b>													
Aantal (%) geregistreerde geborenen <sup>2</sup>	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
	90,6	89,9	92,1	90,9	92,1	93,8	93,8	94,4	95,0	96,5	98,7	99,8	98,7
Aantal (%) geregistreerde geborenen met een aangeboren afwijking <sup>3</sup>	4.880	4.619	4.601	4.441	4.720	4.800	4.757	4.705	4.902	5.150	5.384	5.350	5.430
	2,6	2,5	2,5	2,5	2,7	2,7	2,8	2,7	2,8	2,9	3,0	3,0	3,2

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

<sup>2</sup> 2010-2013: Het aantal pasgeborenen zoals geregistreerd door het CBS (bron: <http://statline.cbs.nl/>) plus 0,5% van het totaal ter correctie voor doodgeborenen < 24 weken.

<sup>3</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 geboren kinderen 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.

In 2013 werd 87% van alle pasgeborenen in Nederland in de LVR1 geregistreerd (zie tabel A1). Het aandeel van de LVR1 geregistreerde pasgeborenen in de perinatale registratie is geleidelijk toegenomen van 76% in 2001 tot 96% in 2009 (zie tabel A1). Opvallend is de daling in 2010, waarin slechts 81% van alle pasgeborenen in de LVR1 werd geregistreerd. Tussen 2011 en 2013 ligt dit percentage tussen de 86 en 91%.

Het aantal in de LVR1 geregistreerde pasgeborenen met een aangeboren afwijking was in 2013 1,4 per 10.000 in de LVR1 geregistreerde pasgeborenen. Dit aantal is geleidelijk gedaald van 1,9 per 10.000 geboren in 2001 naar 1,1 per 10.000 in 2009. Tussen 2010 en 2013 ligt dit aantal tussen de 1,4 en 1,5 per 10.000 geboren. Ook het aantal geregistreerde geboren met meerdere aangeboren afwijkingen in de LVR1 is gedaald van 16,3 per 10.000 in 2001 naar 5,5 per 10.000 in 2013. In tabel A2 zijn de aangeboren afwijkingen weergegeven die in de LVR1 geregistreerd zijn.

### ***Correcties in de LVR1***

In 2010 registreerde een aantal praktijken hoge aantallen syndactylie, hetgeen resulteerde in een extreem hoog aantal (n=180), terwijl dit in voorgaande jaren rond de 40 lag. In de jaren 2011, 2012 en 2013 werden respectievelijk 59, 43 en 52 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 2001-2013

CODE	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	Aantal geregistreerde geboren	155.070	160.912	168.178	159.779	162.924	166.950	166.430	174.497	179.609	149.995	156.105	160.256	149.740
	Aantal geboren 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	2.150
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	252	237	206	156	144	128	122	118	109	125	97	83	83
10	Spina bifida	66	58	40	32	40	40	45	34	31	28	52	61	62
11	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	57	41	45	34	38	21	28	32	30	32	71	61	53
12	Anencefalie	33	42	27	16	20	16	14	10	13	10	14	15	14
13	Microcefalie	30	17	8	9	10	10	7	11	7	16	19	11	12
14	Hydrocefalie	43	38	23	32	33	20	21	22	14	23	24	13	32
	Aantal aangeboren afwijkingen	229	196	143	123	141	107	115	109	95	109	180	161	173
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	189	174	130	112	125	99	102	96	91	97	174	159	167
15	Ontbrekende navelstrengarterie	160	155	146	111	130	140	123	129	128	108	122	118	109
16	Vitium cordis	68	65	77	63	65	59	44	37	52	56	66	63	76
17	Andere aangeboren afwijking hart en vaatstelsel	187	153	151	109	112	114	125	118	120	137	218	208	221
	Aantal aangeboren afwijkingen	415	373	374	283	307	313	292	284	300	301	406	389	406
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	408	367	368	282	299	308	284	281	294	298	403	383	403
22	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	68	60	63	50	65	63	70	51	56	58	42	51	49

	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
21	Verhemeltespleet zonder lipspleet	126	102	96	90	45	49	34	44	51	37	59	53	46
23	Anus atresie	24	30	22	22	24	20	21	25	25	24	16	23	32
24	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	119	108	95	74	69	83	77	80	82	71	87	75	70
Aantal aangeboren afwijkingen		337	300	276	236	203	215	202	200	214	190	204	202	197
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		330	297	273	236	202	212	201	198	213	190	203	199	193
20	Hernia diafragmatica	27	16	24	17	15	12	18	18	25	9	27	30	19
30	Aangeboren afwijking luchtwegen	86	85	53	34	32	32	50	40	43	48	53	58	43
Aantal aangeboren afwijkingen		113	101	77	51	47	44	68	58	68	57	80	88	62
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		113	100	76	50	47	43	68	58	67	57	80	88	62
34	Niet-scrotale testis	145	99	116	74	71	108	52	46	50	50	62	73	72
35	Hypospadie	237	201	180	172	186	185	195	193	171	176	222	169	202
36	Nieragenesie	28	24	18	12	15	19	25	24	18	37	16	23	18
37	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	397	373	319	269	284	294	258	249	245	253	312	291	238
Aantal aangeboren afwijkingen		807	697	633	527	556	605	530	512	484	516	612	556	530
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		791	679	620	520	544	597	525	508	477	510	609	552	527
41	Haemangioma cavernosum	53	31	28	26	27	12	14	6	11	21	16	17	15
40	Naevus pigmentosus	39	29	32	15	22	38	25	15	27	27	24	21	28

	Registratiejaar	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1	LVR1
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
42	Andere aangeboren afwijking huid en buikwand	216	178	175	167	163	150	126	140	155	134	159	140	150
Aantal aangeboren afwijkingen		308	238	235	208	212	200	165	161	193	182	199	178	193
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		304	237	234	206	212	199	165	161	192	180	197	178	192
46	Polydactylie	107	95	89	96	108	74	94	69	87	90	93	88	81
45	Syndactylie	46	65	49	56	48	41	47	33	42	49	59	43	52
47	Klompvoet	146	123	133	132	99	118	102	117	110	103	98	124	93
48	Heupluxatie	23	21	18	19	13	13	21	12	20	19	7	7	3
50	Andere aangeboren afwijking bewegingsstelsel	238	188	180	164	167	124	115	98	95	109	144	102	106
Aantal aangeboren afwijkingen		560	492	469	467	435	370	379	329	354	370	401	364	335
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		549	482	461	453	425	367	372	324	345	493	393	357	328
55	Downsyndroom	176	198	154	164	164	135	141	137	181	117	100	111	99
56	Multipele aangeboren afwijkingen	125	98	94	93	69	82	69	79	85	67	70	70	51
57	Overige aangeboren afwijkingen	181	176	190	162	156	143	135	158	143	158	177	175	196
Aantal aangeboren afwijkingen		482	472	438	419	389	360	345	374	409	342	347	356	346
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen		475	462	433	407	386	354	340	369	403	335	346	354	345

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 2010-2013. Het aantal in de LVR2 geregistreerde pasgeborenen als percentage van het aantal geregistreerde pasgeborenen is geleidelijk aan toegenomen van 61% in 2001 naar 72% in 2013.

Het percentage geborenen dat in de LVR2 geregistreerd werd met een aangeboren afwijking is geleidelijk gestegen van 1,2% in 2001 naar 2,2% in 2013 (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 de periode 2010-2013 ligt de frequentie van de meeste in de LVR2 geregistreerde specifieke aangeboren afwijkingen rond de range uit 2010-2012 (tabel A3). Opmerkelijk is de stijging in het aantal geregistreerde aangeboren afwijkingen binnen het orgaanstelsel skelet en spierstelsel. Deze stijging is vooral terug te vinden in de prevalentie van polydactylie en andere aangeboren afwijkingen van de extremiteiten. Of dit een daadwerkelijke stijging van het aantal gevallen is, op een verbeterde opsporing of registratie, of op invoerfouten berust, is niet duidelijk; het gegeven is gemeld bij de Stichting PRN.

#### ***Correcties in de LVR2***

Het aantal 'overige aangeboren afwijkingen' is voor de jaren 2010 en 2011 gecorrigeerd voor een aantal ziekenhuizen dat hiervoor extreem hoge aantallen registreerde (1213 in 2010, 1019 in 2011). In 2013 is het aantal 'overige chromosomale afwijkingen' gecorrigeerd voor een ziekenhuis dat deze afwijking 293 maal registreerde, en het aantal 'andere aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel' voor een ziekenhuis dat deze afwijkingen 92 maal registreerde. Omdat het invoerfouten betreft, zijn deze (i.o.m. de Stichting PRN) buiten beschouwing gelaten. In het geval van de 'andere aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel' zal de correctie mogelijk tot een onderschatting van de prevalentie leiden, doordat het ziekenhuis de betreffende afwijking in voorgaande jaren 25 tot 33 meldde. De correcties zijn gemeld bij de Stichting PRN.

Tabel A3. Aangeboren afwijkingen (AA) in de LVR2 gedurende de jaren 2001-2013.

	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
CODE	Aantal geregistreerde geboren	124.967	122.783	125.069	121.327	118.441	119.501	118.781	122.863	126.068	131.211	129.465	126.208	124.879
	Aantal geboren 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	2.697
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	205	212	207	193	189	192	171	188	180	202	152	172	187
1	Anencefalie	24	35	34	25	34	20	27	32	23	22	20	17	23
2	Microcefalie	15	15	18	17	12	13	15	18	18	19	16	21	12
3	Spina bifida occulta	16	10	6	9	13	31	21	22	20	18	18	18	19
4	Spina bifida aperta	42	33	30	38	36	31	41	55	57	57	61	43	42
5	Hydrocefalie	51	48	36	55	58	67	85	55	38	49	41	39	50
6	Meningo(myelo)cèle	9	12	13	9	14	14	8	10	7	8	3	5	2
7	Encefalocèle	8	10	6	5	9	17	7	19	14	16	14	6	12
9	Andere aangeboren afwijking centraal zenuwstelsel	54	39	49	39	40	70	78	115	108	99	114	131	113
	Aantal aangeboren afwijkingen	219	202	192	197	216	263	282	326	285	288	287	280	273
	Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	187	177	168	176	192	236	260	300	269	261	276	263	255
10	Microfthalmie	4	1	3	1	1	2	1	0	3	3	0	2	0
11	Andere aangeboren afwijking ogen	18	8	10	17	6	4	11	6	14	8	9	10	8
12	Aangeboren afwijking oren	74	36	54	28	57	62	55	75	83	83	82	96	69
	Aantal aangeboren afwijkingen	96	45	67	46	64	68	67	81	100	94	91	108	

		LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
Registratiejaar		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
														77
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		92	45	64	45	64	67	65	81	99	94	91	108	77
20	Vitium cordis	93	84	99	125	155	159	162	152	186	168	178	160	182
21	Ontbrekende navelstrengarterie	79	78	73	86	106	123	122	112	102	100	120	106	100
29	Andere aangeboren vaatafwijkingen	26	31	38	38	24	26	23	30	34	35	33	41	47
Aantal aangeboren afwijkingen		198	193	210	249	285	308	307	294	322	303	331	307	329
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		193	189	206	241	284	306	302	293	318	300	326	306	322
41	Lipspleet met of zonder verhemeltespleet	48	46	45	56	67	80	79	85	86	96	73	62	70
40	Verhemeltespleet zonder lipspleet	82	74	68	89	72	91	94	99	100	99	122	99	87
42	Oesofago-tracheale fistel	4	2	4	1	3	4	6	5	2	4	5	5	2
43	Oesofagus atresie	21	24	14	22	23	28	12	18	20	28	20	29	25
44	Overige darmatresie inclusief anusatresie	31	24	19	19	18	25	24	24	30	27	20	18	25
49	Andere aangeboren afwijking spijsverteringsstelsel	57	66	66	53	55	87	78	90	90	95	68	61	68
Aantal aangeboren afwijkingen		243	236	216	240	238	315	293	321	328	349	308	274	277
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		239	227	212	236	234	310	289	318	327	343	304	271	269
30	Choanaal atresie	3	5	3	3	9	5	5	7	4	6	4	2	6
31	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	20	17	15	22	20	18	29	34	24	18	18	25	24

	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
45	Hernia diafragmatica	21	9	24	29	24	38	27	43	38	36	47	41	39
Aantal aangeboren afwijkingen		44	31	42	54	53	61	61	84	66	60	69	68	69
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		42	30	41	53	53	61	61	84	66	60	69	68	68
50	Hypospadie en epispadie	100	103	89	127	156	194	194	189	223	229	253	215	231
59	Andere aangeboren afwijking urogenitaalstelsel	162	160	159	159	202	241	237	276	257	272	345	270	245*
Aantal aangeboren afwijkingen		262	263	248	286	358	435	431	465	480	501	598	485	476
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		262	261	247	285	355	432	430	461	476	497	596	484	473
60	Naevus pigmentosus	6	12	14	14	28	22	30	27	23	31	29	20	27
61	Haemangioma cavernosum	6	3	9	6	20	12	19	18	18	23	24	22	15
69	Andere aangeboren huidafwijking	44	48	34	34	44	58	71	50	54	82	75	60	78
Aantal aangeboren afwijkingen		56	63	57	54	92	92	120	95	95	136	128	102	120
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		56	62	57	53	92	92	119	95	95	136	127	102	117
70	Polydactylie	44	48	49	58	79	86	110	100	104	148	119	120	145
71	Syndactylie	32	20	22	32	44	60	48	61	71	42	58	81	65
72	Focomelie en amelie	6	3	6	7	11	8	12	9	17	13	7	4	2
73	Heupluxatie	6	3	2	3	5	5	8	2	7	4	1	1	2
74	Pes equinovarus	62	44	66	63	67	96	83	97	99	110	102	105	115



	Registratiejaar	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2	LVR2
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
75	Andere aangeboren afwijking van de extremiteiten	116	97	70	99	85	98	90	98	97	96	107	118	128
76	Aangeboren afwijking van bot en skelet	31	40	34	36	36	33	23	42	39	54	45	54	50
79	Andere aangeboren afwijking skelet en spierstelsel	31	34	24	14	16	33	32	28	16	30	24	18	28
Aantal aangeboren afwijkingen		328	289	273	312	343	419	406	437	450	497	463	501	535
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		309	270	259	296	328	405	391	424	438	482	453	486	515
80	Struma congenita	0	0	0	0	2	0	0	0	2	2	1	2	0
81	Downsyndroom	88	76	94	96	132	129	108	140	145	125	109	111	119
82	Andere chromosomale afwijkingen	77	51	62	62	90	82	80	124	116	89	77	101	95
83	Situs inversus	1	2	1	4	6	3	8	4	12	4	6	5	7
84	Multipele aangeboren afwijkingen	42	50	48	44	51	70	46	62	84	75	50	53	58
89	Overige aangeboren afwijkingen	94	138	142	143	196	196	196	346	383	356	222	485	485
Aantal aangeboren afwijkingen		302	317	347	349	477	480	438	676	742	651	465	757	764
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		295	305	337	341	471	470	430	669	731	636	453	744	752

NB Eén kind kan meerdere aangeboren afwijkingen hebben. \* Onderregistratie ten gevolge van het uitsluiten van een ziekenhuis dat een extreem hoog aantal 'andere aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel' 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 *hypospadië*. Van aangeboren afwijkingen waarbij behandeling op een algemene kindergeneeskunde afdeling volstaat, wordt naar schatting vier vijfde van de aangeboren afwijkingen geregistreerd, omdat ongeveer 80% van de algemene ziekenhuizen aan de LNR deelneemt<sup>5</sup>.

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. Deze aangeboren afwijkingen kunnen sindsdien worden ondergebracht in de restgroepen *overige aangeboren afwijkingen* per orgaanstelsel. Ook de *overige aangeboren afwijkingen met anatomische afwijkingen* worden niet meer geregistreerd. Daarnaast is de codering voor de *endocriene afwijkingen*, *inborn errors*, *maligniteiten* en *overige chromosomale afwijkingen* gewijzigd. Voor details zie bijlage C.

Het aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR was in 2013 26,8% van het aantal pasgeborenen o.b.v. CBS-cijfers. Dit percentage is sinds 2010 (15,5%) geleidelijk gestegen (zie tabel A1). Het percentage pasgeborenen met een aangeboren afwijking geregistreerd in de LNR is over diezelfde periode gedaald van 6,8% in 2010 naar 5,1% in 2013.

In tabel A4 zijn de in de LNR geregistreerde aangeboren afwijkingen per orgaanstelsel weergegeven voor de periode 2001-2013. In de meeste orgaanstelsels was het absolute aantal geregistreerde afwijkingen in 2013 hoger dan in 2010. Echter, het relatieve aantal aangeboren afwijkingen onder de LNR geregistreerde pasgeborenen lag in 2013 in alle orgaanstelsels lager dan in 2010 (prevalenties zijn niet weergegeven in de tabel). Mogelijk heeft deze afname te maken met het hoger aantal geregistreerde pasgeborenen in de LNR.

---

<sup>5</sup> Uit: Stichting Perinatale Registratie Nederland. Perinatale Registratie Nederland – Grote lijnen 1999-2012. Utrecht: Stichting Perinatale Registratie Nederland, 2013.

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

Tabel A4: Aantal aangeboren afwijkingen in de LNR gedurende de jaren 2001-2013.

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
CODE	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	46.298
	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	2.346
	Aantal geboren met meerdere aangeboren afwijkingen	528	527	541	541	547	459	456	441	465	380	399	354	353
<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	1
1120	Microcefalie	41	54	52	43	46	54	37	34	50	35	24	30	51
1130	Spina bifida occulta	13	5	6	13	13	17	9	8	4	5	6	7	12
1140	Meningo(myelo)cèle	31	28	28	23	21	17	11	13	9	7	12	14	8
1150	Hydrocefalie/holoprosencefalie zonder neuraal buisdefect	55	36	23	38	29	16	20	19	19	20	15	20	12
1160	Encefalocèle	4	3	4	1	2	6	0	2	2	2	1	2	0
1170	Neuromusculaire afwijkingen	13	9	6	10	10	12	8	6	7	6	4	6	7
1190	Overige aangeboren afwijkingen centraal zenuwstelsel	68	73	72	61	75	72	69	81	85	73	73	74	79
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	3
1212	Overige aangeboren afwijkingen ogen	18	27	25	26	22	22	24	14	23	19	18	23	15



		LNR	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	2013
<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	45
3200	Verhemeltespleet zonder lipspleet	48	38	55	40	43	44	35	37	36	29	45	40	42
3300	Oesofagus atresie/stenose/fistel	54	55	47	42	50	46	42	41	26	25	31	40	31
3400	Atresie dunne darm	44	47	32	26	25	32	32	35	27	27	23	22	22
3500	Atresie dikke darm/anus	34	40	38	30	28	39	31	39	37	30	28	31	26
3600	Morbus Hirschsprung	9	13	8	8	10	12	17	18	10	5	10	13	12
3700	Malrotatie/volvulus	22	17	21	26	25	12	20	26	18	16	10	11	9
3900	Overige aangeboren afwijkingen spijsverteringsstelsel	66	88	58	74	73	70	71	62	88	69	66	76	72
Aantal aangeboren afwijkingen		358	384	353	327	334	332	333	320	304	253	269	302	259
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		331	357	321	301	315	300	309	307	283	237	256	290	244
<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	7
4200	Aangeboren afwijkingen trachea	12	12	11	6	12	7	7	12	7	4	8	4	10
4300	Longhypoplasie	41	38	42	40	44	30	48	40	30	19	24	16	17
4400	Congenitaal lobair emfyseem	2	2	0	1	3	1	1	1	0	0	1	1	1

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
4500	Cysteuze adenoïde malformatie	1	4	3	9	8	10	10	21	11	19	21	22	22
4600	Hydro/chylo thorax	7	10	6	14	14	10	9	8	12	10	8	6	5
4700	Hernia diafragmatica	38	35	33	33	28	28	18	28	25	7	19	17	17
4800	Relaxatie diafragma	5	3	2	4	1	0	2	2	4	1	1	1	0
4900	Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel	29	37	30	42	37	38	35	37	37	46	47	31	30
Aantal aangeboren afwijkingen		155	155	154	164	166	134	146	162	138	122	139	106	109
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		148	145	141	153	156	125	140	150	126	120	133	102	107
<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	194
5120	Epispadie	10	14	12	13	13	17	9	4	9	3	6	7	5
5200	Niet-scrotale testis	37	39	37	41	39	38	38	23	32	25	48	45	39
5300	Exstrosia vesicae	7	2	13	1	4	1	5	2	10	1	4	2	5
5400	Dubbelzijdige nieragenesie	4	8	4	2	11	6	3	2	0	1	1	1	0
5500	Aangeboren cystenier	24	30	23	18	36	41	22	24	23	25	27	23	25
5600	Obstructieve uropathie	65	77	71	62	84	67	70	72	78	64	57	45	32
5700	Onduidelijk geslacht	8	12	15	10	12	15	19	8	15	10	15	13	8
5900	Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel	130	136	169	172	212	195	162	169	221	182	222	227	

		LNR	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	2013
														241
Aantal aangeboren afwijkingen		421	483	519	461	542	515	496	428	517	459	552	514	549
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		389	447	480	435	499	489	476	398	478	443	517	494	525
<i>Huid en buikwand</i>														
6000	Huid en buikwand*	19	2	10	4	11	7	10						
6100	Huid	14	14	12	8	6	14	15	11	18	14	25	24	32
6110	Haemangioom (>4 cm <sup>2</sup> )	18	16	22	30	24	10	12	18	24	17	13	16	19
6120	Naevus pigmentosus	18	15	14	14	14	16	24	7	13	12	9	20	24
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	124
6200	Buikwand*	1	0	0	1	0	0	1						
6210	Gastroschisis	16	8	9	15	16	16	9	15	11	16	17	15	15
6220	Omfalocèle	16	19	16	25	21	25	14	18	17	21	15	15	13
6230	Hernia umbilicalis	25	14	14	20	14	4	12	10	10	2	10	6	12
6240	Hernia inguinalis	46	59	48	67	41	38	45	50	38	26	24	37	31
6290	Overige aangeboren afwijkingen buikwand	10	9	10	5	10	3	9	1	7	5	3	8	8
Aantal aangeboren afwijkingen		221	226	206	235	226	184	212	176	202	203	224	221	278
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		212	213	198	226	218	184	205	173	199	201	220	219	273



	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
<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	73
7200	Syndactylie	29	47	49	41	40	30	33	30	31	32	37	32	44
7310	Reductiedeformiteit armen	19	11	18	16	16	5	13	7	5	9	11	9	14
7320	Reductiedeformiteit benen	5	6	6	8	3	2	2	4	3	10	9	6	7
7400	Heupluxatie	18	17	21	16	13	13	13	7	15	10	9	8	3
7500	Standafwijking voeten (niet redresseerbaar)	100	94	94	108	93	109	92	94	106	98	121	128	114
7600	Overige aangeboren afwijkingen extremiteiten	54	57	65	54	61	56	63	61	79	80	78	73	96
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	76
Aantal aangeboren afwijkingen		396	372	431	414	406	358	378	287	341	366	393	368	427
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		340	328	367	362	352	321	349	263	311	326	357	337	398
<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	3
8120	Trisomie 18	16	13	16	15	19	14	15	13	15	13	3	3	5

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
8130	Trisomie 21 (Downsyndroom)	122	137	117	109	125	106	106	100	94	92	71	121	124
8140	Andere numerieke chromosomale afw. (aantal)	13	14	18	12	15	3	7	4	8	11	12	14	14
8190	Overige chromosomale afw. (afw. structuur)	26	17	21	21	17	19	20	23	43	20	32	38	32
8200	Dysmorphie (uitwendig)	59	73	69	77	68	85	67	90	91	66	80	83	96
8300	Situs inversus	7	6	9	8	7	1	5	5	4	3	1	2	3
8400	Multipele afwijkingen, geen syndroom	38	36	38	29	37	29	27	29	13	11	14	7	20
8500	Multipele afwijkingen, wel syndroom	62	55	49	54	51	39	30	31	29	29	20	15	16
8900	Overige multipele/syndromale afwijkingen	24	29	26	20	30	29	22	24	28	29	26	22	29
Aantal aangeboren afwijkingen		204	282	291	343	385	353	314	322	327	275	261	305	342
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		200	249	256	310	348	333	297	296	297	257	244	289	318
<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	15
9120	Overige endocriene aandoeningen	4	9	5	5	7	5	6	5	7	6	15	5	10
9200	Inborn errors	23	15	27	24	21	18	19	24	25	21	18	8	7
9300	Aangeboren maligniteit	3	4	0	1	3	2	2	3	6	6	3	5	3
9310	Hematologische maligniteit*	1	1	0	2	0	2	1						

	Registratiejaar	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR	LNR
		2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
9390	Overige aangeboren maligniteiten*	3	3	0	1	1	0	0						
9900	Overige aangeboren afwijkingen	59	84	74	76	68	49	87	103	93	100	92	104	109
Aantal aangeboren afwijkingen		147	176	152	161	158	116	160	151	141	142	138	138	144
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen		146	173	149	151	157	113	159	147	138	136	131	138	143

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 van 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 2010-2013 circa 3%. Dit is vergelijkbaar met de voorgaande jaren. In de meeste orgaanstelsels is de prevalentie van aangeboren afwijking in de periode 2010-2013 globaal hetzelfde gebleven. 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 2001-2013.

Registratiejaar	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
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	170.392
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	5.430
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	3,2
Met meerdere aangeboren afwijkingen (n)	855	828	801	764	809	768	753	767	834	856	866	915	955
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	0,6

Tabel B1: Aantal aangeboren afwijkingen (AA) in het centraal zenuwstelsel en zintuigen gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	27
Microcefalie	62	61	63	59	56	67	50	45	59	61	45	52	71
Spina bifida occulta en meningo(myelo)cèle	113	102	87	84	96	99	98	100	102	96	106	107	103
Encefalocèle <sup>2</sup>	11	13	10	5	11	19	7	19	15	17	14	7	12
Neuromusculaire ziekte <sup>1</sup>	10	9	6	9	6	11	7	5	4	6	4	6	7
Hydrocefalie				101	93	84	104	70	52	68	61	57	67
Hydrocefalie zonder neuraal buisdefect	70	90	40	78	71	63	87	54	47	56	49	45	57
Overige AA centraal zenuwstelsel	152	123	136	115	132	146	153	196	193	191	239	251	228
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	3
Overige aangeboren afwijkingen aan ogen <sup>2</sup>	30	25	32	38	22	25	27	13	33	27	26	33	22
Aangeboren afwijkingen aan oren <sup>2</sup>	100	90	120	96	109	106	107	114	124	119	111	124	102
Overige aangeboren afwijkingen zintuigen <sup>1,4</sup>	6	6	6	3	3	6	8	14	20	30	18	30	38
Aantal aangeboren afwijkingen	634	577	575	551	580	597	604	597	626	636	639	684	670
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	537	500	493	485	520	535	544	547	569	560	597	632	626

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten <sup>6</sup>	113	108	107	122	134	159	132	132	147	143	145	139	176
Ontbrekende navelstrengarterie	287	283	261	243	287	306	296	272	266	247	294	268	256
Transpositie van de grote vaten <sup>1</sup>	25	21	29	21	25	18	22	13	21	27	17	24	17
Tetralogie van Fallot <sup>1</sup>	20	23	23	17	21	21	23	20	29	18	28	24	15
Ventrikel septum defect <sup>1</sup>	80	110	120	141	136	113	101	102	112	110	123	129	119
Hypoplastisch linker hart syndroom <sup>1</sup>	16	18	19	21	16	19	9	11	16	17	7	8	9
Coarctatio aortae <sup>1</sup>	15	15	17	16	17	11	9	10	18	30	21	13	20
Tricuspidalis atresie/stenose <sup>1</sup>	5	0	2	5	1	2	6	3	2	0	3	2	0
Gecomplieeerde hartafwijking	90	75	95	90	96	81	73	68	59	61	64	51	60
Overige aangeboren afwijkingen	275	281	289	237	255	232	241	208	249	302	366	370	366
Aantal aangeboren afwijkingen	926	934	962	913	988	962	912	839	919	955	1.068	1.028	1.038
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	864	862	872	830	901	891	845	782	853	889	997	956	965

<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; <sup>6</sup> In de LVR1 en LVR2 geregistreerd.

Tabel B3: Aantal aangeboren afwijkingen in het spijsverteringstelsel gebaseerd op het landelijk gekoppelde LVR/LNR-bestand gedurende de jaren 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	121
Verhemeltespleet zonder lipspleet	107	86	108	85	94	123	104	117	115	106	151	111	117
Oesofagus atresie/stenose/fistel <sup>2</sup>	51	49	43	46	54	48	39	43	34	46	38	53	42
Darm/anus atresie	91	94	72	63	70	79	69	78	78	84	72	66	75
Ziekte van Hirschsprung <sup>1</sup>	6	11	7	6	7	8	16	13	8	5	10	13	12
Malrotatie/volvulus <sup>1</sup>	16	17	15	16	20	12	14	20	17	16	10	11	9
Overige aangeboren afwijkingen	187	201	172	160	152	184	183	186	206	207	192	177	182
Aantal aangeboren afwijkingen	661	643	601	558	551	614	594	605	602	616	603	566	558
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	607	595	563	522	517	573	556	569	558	584	568	535	524

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	12
Aangeboren afwijking trachea <sup>1</sup>	10	6	6	6	10	6	7	9	6	4	8	4	10
Longhypoplasie <sup>1</sup>	34	36	33	35	40	28	40	27	22	19	24	16	17
Lobair emfyseem <sup>1</sup>	2	1	0	0	2	1	1	0	0	0	1	1	1
Hydro/chylo thorax <sup>1</sup>	7	8	5	9	11	8	5	6	11	10	8	6	5
Hernia diafragmatica	50	37	52	48	44	48	36	50	53	41	58	52	50
Relaxatie van diafragma <sup>1</sup>	3	2	2	3	0	0	2	2	2	1	1	1	0
Overige aangeboren afwijkingen	82	84	71	68	60	66	88	84	77	106	117	102	91
Aantal aangeboren afwijkingen	205	186	191	183	187	171	195	194	182	199	231	192	186
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	198	174	180	174	178	163	191	186	173	196	225	188	183

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	490
Niet-scrotale testis <sup>3</sup>	154	114	126	93	86	120	76	57	68	65	89	102	100
Exstroofia vesicae <sup>1</sup>	6	2	9	1	4	1	4	1	8	1	4	2	5
Nieragenesie <sup>3</sup>	27	30	21	13	20	21	22	24	18	38	17	24	18
Cystenier <sup>1</sup>	21	27	19	16	34	37	17	21	19	25	27	23	25
Obstructieve uropathie <sup>1</sup>	61	71	62	57	72	64	66	55	58	64	57	45	32
Onduidelijk geslacht <sup>1,4</sup>	6	9	14	9	10	10	13	7	10	10	15	13	8
Overige aangeboren afwijkingen	593	555	535	517	574	588	535	571	573	596	730	649	609
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	1.287
Aantal geboren 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	1.247

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>3</sup>	211	153	168	152	150	138	121	122	140	120	145	124	136
Aangeboren afwijking huid <sup>1,4</sup>	10	11	9	8	5	11	13	9	12	12	23	24	30
Haemangioom	55	39	55	45	57	31	43	36	45	55	50	53	47
Naevus pigmentosus <sup>4</sup>	70	51	51	52	64	69	69	47	57	67	59	59	71
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>2</sup>	74	102	76	76	99	103	119	90	105	170	182	136	197
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	15
Omfalocèle <sup>1</sup>	16	17	15	24	18	22	11	15	12	21	15	15	13
Hernia umbilicalis <sup>1</sup>	21	8	8	20	12	4	10	10	9	2	10	6	12
Hernia inguinalis <sup>1</sup>	35	51	44	57	38	32	41	40	32	26	24	37	31
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>1</sup>	9	7	9	3	8	3	6	1	6	5	3	8	8
Aantal aangeboren afwijkingen	517	446	442	451	466	426	441	383	426	494	528	477	560
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	498	432	428	436	454	420	427	377	416	487	514	469	545

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	233
Syndactylie	88	110	104	113	111	105	111	106	118	107	125	126	129
Reductiedeformiteit armen en/of benen <sup>2</sup>	22	13	23	25	26	11	24	16	25	26	21	16	17
Heupluxatie	45	33	39	35	28	29	36	18	36	31	16	16	8
Pes equinovarus zonder neuraal buisdefect	237	207	237	229	211	243	218	243	228	252	239	269	252
Overige aangeboren afwijking	470	414	386	389	391	358	350	326	328	389	439	384	437
Aantal aangeboren afwijkingen	1.048	947	959	977	974	920	955	869	932	1.045	1.051	1.018	1.076
Aantal geborenen met aangeboren afwijkingen	959	871	882	889	883	842	878	797	855	958	961	939	985

<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 2001-2013.

	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR	LVR/LNR
	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
	185.524	183.727	186.425	178.185	174.795	174.675	171.624	175.860	177.117	179.372	179.142	176.657	170.392
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	230
Overige chromosomale afwijkingen <sup>2</sup>	137	93	119	106	130	129	121	152	169	127	120	151	142
Dysmorfie (zonder chromosomale afwijking) <sup>1,4</sup>	47	50	57	64	50	66	55	70	63	60	75	76	88
Situs inversus <sup>2</sup>	7	4	9	10	10	4	13	6	13	7	6	7	9
Multiple (niet eerder genoemde) afwijkingen	197	173	179	182	176	185	147	156	172	174	135	139	142
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	15
Overige endocriene afwijking <sup>1,4</sup>	8	10	6	6	12	12	8	3	7	6	15	5	10
Inborn errors <sup>1,4</sup>	18	11	22	22	15	13	16	23	22	21	18	8	7
Maligniteiten <sup>1,4</sup>	7	6	0	3	4	4	2	3	5	6	3	5	3
Overige aangeboren afwijkingen	277	343	355	338	359	343	363	540	544	571	467	711	740
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	1.386
Aantal geboren met aangeboren afwijkingen	934	935	977	968	1.009	965	956	1.154	1.224	1.124	1.000	1.261	1.296

<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 2008-2013	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			
Microftalmie	1211	1211		10
Overige aangeboren afwijking ogen <sup>3</sup>	1212	1212		11
Aangeboren afwijking oren	1220	1220		12
Overige aangeboren afwijking zintuigen	1290	1290		
Aangeboren afwijking hart en bloedvaten <sup>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
Afwijking trachea	4200	4200		
Longhypoplasie	4300	4300		

	LNR 2001-2007	LNR 2008-2013	LVR1	LVR2
Lobair emfyseem	4400	4400		
Hydro/chylo thorax	4600	4600		
Hernia diafragmatica	4700	4700	20	45
Relaxatie van diafragma	4800	4800		
Overige aangeboren afwijkingen ademhalingsstelsel <sup>3,7</sup>	4900, 4500	4900, 4500	30	31
Aangeboren afwijking urogenitaalstelsel <sup>1,9</sup>	5000			
Hypospadië en/of epispadië	5110, 5120	5110, 5120	35	50
Niet-scrotale testis <sup>7</sup>	5200	5200	34	
Exstroofia vesicae	5300	5300		
Nieragenesie	5400	5400	36	
Cystenier	5500	5500		
Obstructieve uropathie	5600	5600		
Onduidelijk geslacht	5700	5700		
Overige aangeboren afwijkingen urogenitaalstelsel <sup>3</sup>	5900	5900	37	59
Aangeboren afwijking huid en buikwand <sup>2,9</sup>	6000		42	
Aangeboren afwijking huid <sup>1</sup>	6100	6100		
Haemangioom	6110	6110	41	61
Naevus pigmentosus	6120	6120	40	60
Overige aangeboren huidafwijkingen <sup>3,9</sup>	6190, 6130	6190		69
Aangeboren afwijking buik <sup>1,9</sup>	6200			
Gastroschisis	6210	6210		
Omfalocèle	6220	6220		
Hernia umbilicalis	6230	6230		
Hernia inguinalis	6240	6240		
Overige aangeboren buikwandafwijkingen <sup>3</sup>	6290	6290		
Aangeboren afwijking skelet en spierstelsel <sup>1,9</sup>	7000			
Polydactylie	7100	7100	46	70
Syndactylie	7200	7200	45	71
Reductiedeformiteit armen en/of benen	7310, 7320	7310, 7320		72
Heupluxatie	7400	7400	48	73
Pes equinovarus zonder neuraalbusdefect	7500	7500	47	74
Overige aangeboren afwijkingen skelet en spierstelsel <sup>3,9</sup>	7600, 7700, 7900	7600, 7900	50	75, 76, 79
Chromosomale/syndromale afwijkingen <sup>1,9</sup>	8000			
Downsyndroom (trisomie 21)	8130	8130	55	81
Overige chromosomale afwijkingen <sup>9</sup>	8100, 8110, 8120, 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			
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> Dysmorfie wordt gecodeerd als er geen Downsyndroom of andere chromosomale afwijking is.

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