

University of Groningen

Congenitale afwijkingen in Amsterdam

Sikkens, Jonne J; van Eijdsden, Manon; Bezemer, P Dick; Bakker, Marian K; Bonsel, Gouke J; van der Wal, Marcel F; Cornel, Martina C

Published in:
 Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde

IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.

Document Version
 Publisher's PDF, also known as Version of record

Publication date:
 2009

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

Citation for published version (APA):

Sikkens, J. J., van Eijdsden, M., Bezemer, P. D., Bakker, M. K., Bonsel, G. J., van der Wal, M. F., & Cornel, M. C. (2009). Congenitale afwijkingen in Amsterdam: Resultaten 'Amsterdam born children and their development'-studie. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 153, B433.
<https://www.ntvg.nl/artikelen/congenitale-afwijkingen-amsterdam>

Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.

ONDERZOEK

Congenitale afwijkingen in Amsterdam

RESULTATEN 'AMSTERDAM BORN CHILDREN AND THEIR DEVELOPMENT'-STUDIE

Jonne J. Sikkens, Manon van Eijsden, P. Dick Bezemer, Marian K. Bakker, Gouke J. Bonsel, Marcel F. van der Wal en Martina C. Cornel

- DOEL** Het beschrijven van de prevalentie van congenitale afwijkingen bij kinderen geboren in Amsterdam en analyseren van mogelijk verschillen op basis van risicofactoren zoals etniciteit en leeftijd van de moeder.
- OPZET** Secundaire analyse van een prospectieve cohortstudie.
- METHODE** Ten behoeve van de 'Amsterdam born children and their development' (ABCD)-studie vulden moeders in 2003 en 2004 vragenlijsten in over hun pasgeborenen. Data van 5276 levendgeborenen kinderen in het ABCD-cohort werden gebruikt om de prevalenties van congenitale afwijkingen in Amsterdam te berekenen. Deze werden vergeleken met de prevalenties verwacht op basis van Eurocat-gegevens van de jaren 2000-2005 over Noord-Nederland. Vervolgens werden de prevalenties vergeleken in groepen ingedeeld op basis van bekende risicofactoren: etnische herkomst van moeder, leeftijd moeder, pariteit, geslacht kind, geboorte-interval (dit is de tijd tussen geboorte van het vorige en conceptie van het huidige kind), aantal jaren scholing van moeder, rookgedrag, alcoholgebruik en periconceptioneel foliumzuurgebruik.
- RESULTATEN** De totale prevalentie van congenitale afwijkingen in het ABCD-cohort was zoals verwacht op basis van de Eurocat-registratie. Afwijkingen van het spijsverteringsstelsel werden significant minder vaak gemeld ($n = 1$) dan verwacht ($n = 10$). Surinaamse moeders rapporteerden vaker een kind met een afwijking van het botspierstelsel. Oudere moeders meldden vaker congenitale afwijkingen. Voor de overige risicofactoren werden geen significante trends waargenomen.
- CONCLUSIE** Er waren geen duidelijke trends in het voorkomen van aangeboren afwijkingen in Amsterdam. Verschillen in de gegevensverzameling tussen de ABCD-studie en Eurocat bemoeilijkten de interpretatie van de overige bevindingen. Een landelijke registratie met actieve opsporing van congenitale afwijkingen wordt daarom aanbevolen.

VU Medisch Centrum, Amsterdam.

Afd. Klinische genetica/EMGO+ Instituut:

drs. J.J. Sikkens, psycholoog; prof.dr. M.C. Cornel,
arts-epidemioloog.

Afd. Epidemiologie en Biostatistiek:

dr. P.D. Bezemer, biostatisticus-epidemioloog.

GGD Amsterdam, cluster Epidemiologie,

Documentatie en Gezondheidsbevordering,

Amsterdam.

Dr.ir. M. van Eijsden (tevens Academisch Medisch
Centrum, Amsterdam: afd. Sociale Geneeskunde)

en dr. M.F. van der Wal, epidemiologen.

Universitair Medisch Centrum Groningen,

afd. Genetica (Eurocat), Groningen.

Drs. M.K. Bakker, epidemioloog.

Erasmus Medisch Centrum Rotterdam,

subafd. Verloskunde en Prenatale Geneeskunde,

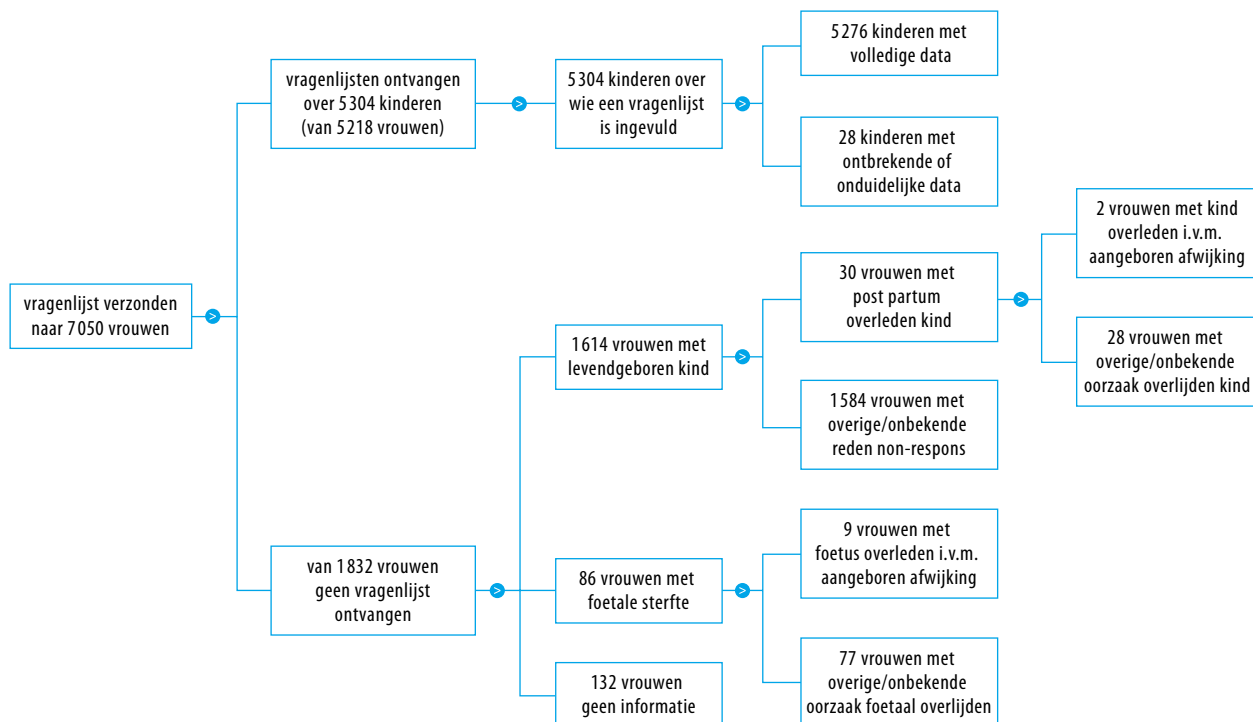
Rotterdam.

Prof.dr. G.J. Bonsel, arts-epidemioloog.

Contactpersoon: prof.dr. M.C. Cornel

(mc.cornel@vumc.nl).

In Nederland wordt bijna 30% van de sterfte bij kinderen tussen de 0 en 5 jaar veroorzaakt door een congenitale afwijking (bron: CBS, Overledenen naar primaire doodsoorzaken 2003-2006). Het vóórkomen van aangeboren afwijkingen vertoont trends die soms kunnen worden toegeschreven aan variaties in risicofactoren. Zo neemt het aantal pasgeborenen met neuralebuisafwijkingen in Nederland en andere westerse landen af door het toegenomen gebruik van foliumzuur rondom de conceptie.¹ Daarentegen stijgt het aantal chromosomale afwijkingen in Europa als gevolg van een toenemende maternale leeftijd.² Echter, trends op nationaal of internationaal niveau zijn niet zonder meer van toepassing op stedelijk niveau. In een grote stad, zoals Amsterdam, is de culturele, genetische en sociaal-economische samenstelling van de bevolking anders dan die van gehele Nederlandse bevolking. Daardoor hebben risicofactoren in de stad een andere prevalentie. Zo gebruikt slechts 50% van de Surinaamse en minder dan 25% van de Turkse en Marokkaanse zwangere vrouwen foliumzuur zoals aanbevolen, in tegenstelling tot 90% van de autochtone vrouwen.^{3,4} Ook zijn allochtone vrouwen vaker belast met een erfelijke aanleg voor een hemoglobinopathie.⁵



FIGUUR Stroomdiagram van de uitval van deelnemers aan een cohortonderzoek, de 'Amsterdam born children and their development study' (ABCD-studie), die een vragenlijst over zuigelingen toegestuurd hadden gekregen.

Uit onderzoek is gebleken dat Turkse en Marokkaanse zwangeren een 20% verhoogd risico op een kind met een congenitale afwijking hebben;⁶ ook is de sterfte onder deze groep verhoogd.⁷ Hoewel er bij deze groepen vaker bloedverwantschap binnen het huwelijk is (consanguïniteit), kan dit de oversterfte niet verklaren.^{8,9} Creoolse zwangeren blijken een verhoogd risico te hebben op een kind met afwijkingen van het botspierstelsel zoals polydactylie.¹⁰

In 2003 zijn de GGD Amsterdam en het Academisch Medisch Centrum (AMC) een prospectieve cohortstudie begonnen met als doel de gezondheid, inclusief aangeboren afwijkingen, van in Amsterdam geboren kinderen te onderzoeken en de mogelijke verschillen tussen deze kinderen te analyseren. Dit is de 'Amsterdam born children and their development'-studie (ABCD-studie). Deze studie is niet ontworpen voor het registreren van aangeboren afwijkingen en mist daarom het onderscheidingsvermogen ('power') van grote registraties die daar specifiek op gericht zijn.¹¹

Grote studies specifiek gericht op aangeboren afwijkingen zijn beperkt beschikbaar. Dankzij de ABCD-studie kunnen wij nu een globaal overzicht krijgen van de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Amsterdam. De

uitgebreide dataverzameling van deze studie maakt het mogelijk hierbij achtergrondkenmerken zoals etniciteit te betrekken. Het doel van ons onderzoek is het beschrijven van de prevalentie van aangeboren afwijkingen in Amsterdam in de geboortejaren 2003 en 2004, het signaleren van eventuele grote trends in aangeboren afwijkingen en een mogelijk verband daarvan met bekende risicofactoren, zoals de etniciteit en leeftijd van de moeder.

METHODEN

DE ABCD-STUDIE

De ABCD-studie is een grootschalig prospectief cohortonderzoek naar de relatie tussen leefgewoonten tijdens de zwangerschap en de gezondheid van kinderen met een verschillende etnische achtergrond in Amsterdam. De studie is in 2003 opgestart vanuit de GGD Amsterdam in samenwerking met het AMC Amsterdam en later het Vrije Universiteit Medisch Centrum Amsterdam, en volgt de kinderen vanaf de zwangerschap van de moeder tot volwassenheid.

TABEL 1 Vergelijking van de aantallen levendgeboren kinderen met een congenitale afwijking in het 'Amsterdam Born Children and their Development' (ABCD)-cohort 2003-2004 en de Eurocat-registratie 2000-2005.

congenitale afwijking	ABCD-cohort 2003-2004 (n = 5276) n (%)	Eurocat 2000-2005 (n = 118.311) n (%)	verwacht aantal kinderen met afwijking in het ABCD-cohort*
I enkelvoudige afwijkingen			
afwijkingen van het zenuwstelsel	3 (0,1%)	80 (0,1%)	3,6
afwijkingen van het oog, oor, aangezicht en hals	3 (0,1%)	64 (0,1%)	2,9
afwijkingen van hart- en vaatstelsel	28 (0,5%)	463 (0,4%)	20,6
afwijkingen van luchtwegen	0 (0,0%)	13 (0,0%)	0,6
gespleten lip en gespleten verhemelte	5 (0,1%)	166 (0,1%)	7,4
afwijkingen van het spijsverteringsstelsel	1 (0,0%)†	232 (0,2%)	10,3
afwijkingen van nier, urinewegen en genitaliën‡	7 (0,1%)	321 (0,3%)	14,3
afwijkingen van het botspierstelsel§	30 (0,6%)	525 (0,4%)	23,4
neoplasmata	0 (0,0%)	8 (0,0%)	0,4
overige congenitale malformaties	2 (0,0%)	81 (0,1%)	3,6
II syndromen			
chromosomale afwijkingen	10 (0,2%)	203 (0,2%)	9,1
monogene afwijkingen	5 (0,1%)	195 (0,2%)	8,7
microdeleties en uniparentale disomie	0 (0,0%)	28 (0,0%)	1,2
overige syndromen	1 (0,0%)	60 (0,1%)	2,7
III meervoudige afwijkingen			
meervoudige afwijkingen van de extremiteiten	1 (0,0%)	8 (0,0%)	0,4
overige meervoudige afwijkingen binnen één orgaansysteem	1 (0,0%)	11 (0,0%)	0,5
meervoudige afwijkingen in meerdere orgaansystemen	11 (0,2%)	163 (0,1%)	7,3
totaal congenitale afwijkingen	108 (2,0%)	2.621 (2,2%)	116,9

*Het verwachte aantal werd berekend op basis van de frequentie in de Eurocat-registratie.

†Statistisch significant lager dan het verwachte aantal in dit cohort ($p = 0,005$); het waargenomen en het verwachte aantal zijn rood afgedrukt.

‡Exclusief hypospadie; Eurocat registreert alleen kinderen met ernstige hypospadie, het ABCD-cohort maakte geen onderscheid tussen ernstige en geringe hypospadie. Exclusie omdat naar verwachting de meerderheid een geringe afwijking heeft.

§Inclusief klompvoet; Eurocat registreert alleen kinderen met een ernstige klompvoet, het ABCD-cohort maakte geen onderscheid tussen ernstige en geringe klompvoet. Inclusie omdat naar verwachting de meerderheid een ernstige afwijking heeft.

||Exclusief hemangioom; Eurocat registreert alleen kinderen met een groot hemangioom, het ABCD-cohort maakt geen onderscheid tussen grote en kleine hemangiomen. Exclusie omdat naar verwachting de meerderheid een kleine afwijking heeft.

DATAVERZAMELING

Tussen januari 2003 en maart 2004 werden alle zwangere vrouwen in Amsterdam ($n = 12.373$) tijdens hun eerste prenatale controle bij huisarts, verloskundige of gynaecoloog uitgenodigd om deel te nemen aan de ABCD-studie. Twee weken na de controle kregen zij een vragenlijst over de zwangerschap ('vragenlijst-zwangeren') toegestuurd; de respons was 67% ($n = 8266$). Deze vragenlijst bevatte onder meer vragen over leeftijd, herkomst, voeding, medicijngebruik en leefstijl van de moeder, en een toestemmingsformulier voor follow-up. De vragenlijst was beschikbaar in het Nederlands, Engels, Marokkaans-Arabisch en Turks en kon ook mondeling worden afgenomen met behulp van een Turks of Marokkaans-Arabisch sprekende tolk.

Vrouwen die toestemming gaven voor follow-up ($n = 7050$) ontvingen ongeveer 3 maanden na afloop van de zwangerschap een tweede vragenlijst over de zuigeling ('vragenlijst-zuigelingen'); de respons hierop was 74% ($n = 5218$ moeders; $n = 5304$ kinderen, inclusief tweelingen). Deze vragenlijst bevatte onder meer vragen over zwangerschapsverloop en -uitkomst, waaronder een vraag naar congenitale afwijkingen. Aanvullende informatie over het hebben van congenitale afwijkingen was beschikbaar via verloskundigen en de consultatiebureaugegevens van de Jeugdgezondheidszorg (JGZ). De congenitale afwijkingen die in de vragenlijst-zuigelingen waren gerapporteerd werden per kind gecodeerd met een ICD-10-code.¹² Vervolgens werden de afwijkingen gecategoriseerd in 18 groepen volgens de indeling van

TABEL 2 Prevalentie van enkele categorieën aangeboren afwijkingen bij levendgeborenen in de 'Amsterdam Born Children and their Development Study', onderverdeeld naar de herkomst van de moeder

congenitale afwijking	herkomst moeder; aantal (%)					totaal n (%)
	Nederland (n = 3162)	Suriname (n = 349)	Turkije (n = 192)	Marokko (n = 261)	overig (n = 1312)	
afwijkingen van het hart- en vaatstelsel	17 (0,5)	3 (0,9)	2 (1,0)	2 (0,8)	4 (0,3)	28 (0,5)
afwijkingen van het botspierstelsel	20 (0,6)	5 (1,4)	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (0,4)	30 (0,6)
overige enkelvoudige afwijkingen	15 (0,5)	1 (0,3)	1 (0,5)	1 (0,4)	3 (0,2)	21 (0,4)
syndromen en meervoudige afwijkingen	18 (0,6)	2 (0,6)	2 (1,0)	0 (0,0)	7 (0,5)	29 (0,5)
totaal	70 (2,2)	11 (3,2)	5 (2,6)	3 (1,1)	19 (1,4)	108 (2,0)

Eurocat Noord-Nederland (M. Bakker, schriftelijke mededeling). Op grond van de beschikbare gegevens kon geen onderscheid worden gemaakt tussen enkelvoudige en complexe afwijkingen van het hart- en vaatstelsel. Daarom voegden wij deze samen in één categorie.

Vervolgens werden de gegevens vergeleken met de dossiers van de consultatiebureau, waardoor casussen met ontbrekende informatie konden worden aangevuld. Bij een discrepantie tussen gegevens van de ABCD-studie en het consultatiebureau prevaleerden de consultatiebureaugegevens (n = 1). In geval van foetale sterfte (inclusief abortus), peri- of postnatale sterfte of onduidelijkheid over een eventuele afwijking werden moeder en kind of foetus geëxcludeerd van verder onderzoek (figuur).

ANALYSES

We vergeleken de prevalenties met die van de registratie door Eurocat Noord-Nederland over de geboortejaren 2000-2005 (peildatum: 1 februari 2008). Eurocat registreert kinderen en foetussen met een gediagnosticeerde congenitale afwijking als de moeder in de provincie Groningen, Friesland of Drenthe woonde ten tijde van de geboorte en het kind jonger was dan 16 jaar op het moment van melden. Eurocat registreert alleen ernstige congenitale afwijkingen ('major anomalies'; www.eurocatnederland.nl); de geringe afwijkingen ('minor anomalies') die in de ABCD-studie zijn gerapporteerd namen wij daarom niet in beschouwing in ons onderzoek.

De ABCD-studie registreerde alleen van levende kinderen eventuele congenitale afwijkingen. Omdat het niet mogelijk bleek om voldoende informatie te verkrijgen over doodgeboren kinderen in Amsterdam vergeleken we onze gegevens alleen met de categorie levendgeborenen kinderen in Eurocat. De prevalenties van congenitale afwijkingen in het ABCD-cohort (afzonderlijke categorieën en totaal) werden vergeleken met de verwachte frequenties gebaseerd op data van Eurocat. De verwachte frequenties werden als volgt berekend: (frequentie Eurocat/populatieom-

vang Eurocat) × populatieomvang ABCD-cohort.

Vervolgens werden binnen de ABCD-populatie verschillen in prevalenties naar achtergrondkenmerk geanalyseerd. De getoetste achtergrondkenmerken waren: etniciteit (dat wil zeggen: herkomst van de moeder volgens de definitie van het CBS (www.cbs.nl, achtereenvolgens klikken op 'methode', 'begrippen' en 'herkomstgroepering')), maternale leeftijd, geslacht kind, geboorte-interval (dit is de tijd tussen de geboorte van het vorige en de conceptie van het huidige kind), aantal jaren scholing van de moeder, rookgedrag, alcoholgebruik, periconceptioneel foliumzuurgebruik en pariteit.

Omdat het vaak om kleine aantallen kinderen ging, analyseerden we de data met de χ^2 -toets en indien nodig met de exacte toets van Fisher. Bevindingen werden als significant beschouwd bij $p < 0,05$ (tweezijdig getoetst). Alle statistische analyses werden uitgevoerd met behulp van SPSS 14.0.

RESULTATEN

Congenitale afwijkingen. Tabel 1 toont de gerapporteerde en verwachte aantallen congenitale afwijkingen in het ABCD-cohort. Het totaal aantal kinderen met congenitale afwijkingen verschilde niet significant van het aantal dat werd verwacht op basis van de Eurocat-registratie ($p = 0,427$). Het aantal gerapporteerde afwijkingen van het spijsverteringsstelsel was wel significant lager dan verwacht ($p = 0,005$).

Verschillen naar etniciteit. Bijna 60% van de moeders was van Nederlandse herkomst, 6,6% Surinaams, 3,6% Turks, 4,9% Marokkaans en 24,9% overig buitenlands. De frequentie van congenitale afwijkingen naar maternale herkomst verschilde niet significant ($p = 0,181$, tabel 2). Congenitale afwijkingen van het botspierstelsel kwamen significant vaker voor bij Surinaamse kinderen ($n = 5$) dan bij niet-Surinaamse ($p = 0,045$). Van deze 5 Surinaamse kinderen hadden er 3 polydactylie.

TABEL 3 Prevalentie van enkele categorieën aangeboren afwijkingen bij levendgeborenen in het 'Amsterdam Born Children and their Development'-cohort, onderverdeeld naar de leeftijd van de moeder

congenitale afwijking	leeftijd moeder; n (%)			totaal n (%)
	15-24 jaar (n = 502)	25-35 jaar (n = 3768)	36-45 jaar (n = 1006)	
afwijkingen van het hart- en vaatstelsel	3 (0,6)	18 (0,5)	7 (0,7)	28 (0,5)
afwijkingen van het botspierstelsel	5 (1,0)	17 (0,5)	8 (0,8)	30 (0,6)
overige enkelvoudige afwijkingen	1 (0,2)	13 (0,3)	7 (0,7)	21 (0,4)
syndromen en meervoudige afwijkingen	2 (0,4)	18 (0,5)	9 (0,9)	29 (0,5)
totaal	11 (2,2)	66 (1,8)	31 (3,1)	108 (2,0)

Verschillen naar maternale leeftijd. De maternale leeftijd lag tussen de 15 en 45 jaar en was gemiddeld 31,5 (SD = 4,81). Het percentage gerapporteerde congenitale afwijkingen verschilde naar leeftijdscategorie ($p = 0,029$, tabel 3). Moeders van 36-45 jaar rapporteerden significant meer afwijkingen dan moeders van 25-35 jaar ($p = 0,021$). Als de chromosomale afwijkingen buiten beschouwing werden gelaten was het verschil tussen moeders van verschillende leeftijden niet significant, met uitzondering van het verschil tussen moeders van 36-45 jaar en 25-35 jaar ($p = 0,033$).

Verschillen naar overige achtergrondkenmerken. Er was geen statistisch significant verband tussen de overige achtergrondkenmerken (maternaal rookgedrag, foliumzuurgebruik en alcoholgebruik tijdens de zwangerschap, aantal jaren onderwijs van moeder, pariteit, geslacht van het kind en geboorte-interval) en de prevalentie van ernstige congenitale afwijkingen.

BESCHOUWING

De prevalentie van het totaal aantal ernstige congenitale afwijkingen in de ABCD-studie verschilde niet significant van de verwachting op basis van Eurocat-gegevens. Wel waren er minder kinderen met een afwijking van het spijsverteringsstelsel dan verwacht. Hoewel de verschillen tussen etnische groepen minimaal waren, rapporteerden Surinaamse moeders vaker aangeboren afwijkingen van het botspierstelsel. Moeders met een hogere leeftijd rapporteerden vaker een kind met een aangeboren afwijking. Bij de interpretatie van deze bevindingen dient men de volgende overwegingen over de methode en uitval te betrekken.

METHODE

Bij de vergelijking van het ABCD-cohort met de Eurocat-populatie uit Noord-Nederland moet men rekening houden met enkele methodologische verschillen. De ABCD-studie is niet ontworpen voor de registratie van congenitale afwijkingen maar onderzoekt de gezondheid van kinderen in bredere zin.

Eurocat maakt gebruik van rapportage door ouders en zorgverleners maar spoort kinderen met congenitale afwijkingen ook actief op, van conceptie tot ver na de geboorte. In het ABCD-cohort werden congenitale afwijkingen van levendgeborenen alleen door ouders gerapporteerd, wat in sommige gevallen leidde tot onduidelijkheid over de ernst van de afwijking. De meting van de ABCD-studie vond gemiddeld 3 maanden na de bevalling plaats; om kinderen met later ontdekte afwijkingen te achterhalen gebruikte men gegevens van consultatiebureaus, verloskundigen en andere zorgverleners. Rapportage bij de Eurocat-studie was mogelijk tot 1 februari 2008.

Omdat er in de ABCD-studie beperkt gegevens waren over foetale en neonatale sterfte en de achterliggende oorzaak daarvan, kan de representatie van congenitale afwijkingen vertekend zijn. De levensbedreigende afwijkingen en afwijkingen waarop prenataal gescreend wordt kunnen immers ontbreken in de ABCD-studie.

Doordat in de ABCD-studie 3 maanden na de bevalling werd gemeten, ontbreken de kinderen met afwijkingen die sterfte binnen deze periode veroorzaken. Vermoedelijk zijn dit vooral kinderen met syndromale afwijkingen, hartafwijkingen, afwijkingen aan het zenuwstelsel en meervoudige afwijkingen (M.K. Bakker, schriftelijke mededeling, 2008). Waarschijnlijk zijn de gegevens over ernstige afwijkingen in de ABCD-studie dus onvolledig. Het ABCD-cohort zou beter overeenkomen met de Eurocat-populatie als men zowel dood- als levendgeborenen kinderen had geïncludeerd en kinderen actief had opgespoord, met gebruikmaking van meerdere bronnen.^{13,14}

Uitval De uitval op de vragenlijsten van de ABCD-studie zou geleid kunnen hebben tot een selectiebias. Uitvallers waren vaker jonger, allochtoon en multipara, maar de selectiebias was waarschijnlijk klein (M. Tromp, schriftelijke mededeling, 2008).

UITLEG

Eurocat Dit is de afkorting van 'European registration of congenital anomalies and twins'. Eurocat registreert sinds 1981 kinderen met een aangeboren aandoening in Noord-Nederland en is onderdeel van het wereldwijde 'International clearinghouse for birth defects'.

LEERPUNTEN

- Risicofactoren zoals beperkt foliumzuurgebruik, hogere maternale leeftijd en etniciteit hebben invloed op de prevalentie van congenitale afwijkingen.
- De prevalentie van congenitale afwijkingen in Amsterdam bleek niet sterk af te wijken van die in Noord-Nederland.
- Amsterdamse moeders rapporteerden minder pasgeborenen met afwijkingen van het spijsverteringsstelsel dan verwacht.
- Surinaamse zwangeren rapporteerden meer kinderen met een afwijking aan botten of spieren, vooral polydactylie.
- Zwangeren tussen de 36-45 jaar kregen vaker kinderen met congenitale afwijkingen dan zwangeren tussen de 25-35 jaar, zoals verwacht.

AFWIJINGEN VAN HET SPIJSVERTERINGSSTELSEL

Congenitale afwijkingen van het spijsverteringsstelsel werden minder vaak gerapporteerd dan verwacht. Op basis van Eurocat zou men verwachten dat in deze categorie stenose van de pylorus het vaakst gemeld werd. Deze afwijking manifesteert zich doorgaans pas enige tijd na de geboorte. Een verklaring voor de lage prevalentie zou dus kunnen zijn dat deze afwijkingen door de moeders of de omgeving nog niet waren herkend.

HERKOMST

In de literatuur is gemeld dat mediterrane (Turks en Marokkaans) en (creools-)Surinaamse vrouwen een verhoogd risico hebben op het krijgen van een kind met een congenitale afwijking. Dat lijkt overeen te komen met de prevalenties die wij vonden bij Turkse en Surinaamse vrouwen. Marokkaanse vrouwen daarentegen hadden minder kinderen met afwijkingen.^{6,7,10} De power van onze analyse is echter beperkt door de kleine aantallen; de verschillen waren statistisch niet significant.

Een bekend verband tussen etniciteit en congenitale afwijkingen is het vaker voorkomen van polydactylie bij kinderen met Afrikaanse voorouders.¹⁰ Dit is inderdaad terug te vinden in de significant verhoogde prevalentie van congenitale afwijkingen van het botspierstelsel bij kinderen van Surinaamse herkomst. Omdat polydactylie geringe gevolgen heeft voor de gezondheid lijkt er geen reden tot ongerustheid.

Consanguïteit is een mogelijke verklaring voor het verhoogde risico op congenitale afwijkingen bij kinderen van Mediterrane herkomst. Dat kan namelijk meer genetische, met name metabole afwijkingen veroorzaken.¹⁵ In de ABCD-studie echter zijn slechts 5 kinderen gerappor-

teerd met monogene afwijkingen – waar de autosomaal recessieve afwijkingen bij horen – die mogelijk door deze bloedverwantschap zijn opgetreden. De hogere prevalentie van congenitale afwijkingen bij kinderen van Surinaamse herkomst konden wij moeilijk interpreteren, aangezien deze niet specificieerd waren.

MATERNALE LEEFTIJD

Zowel chromosomale als niet-chromosomale afwijkingen namen toe met de leeftijd van de moeder in de categorieën 24-35 en 36-45 jaar. Het verband tussen de leeftijd van de moeder en chromosomale afwijkingen bij het kind is bekend, maar ook een verhoogde prevalentie van niet-chromosomale afwijkingen zoals hartafwijkingen en klompvoet bij kinderen van oudere moeders is al eerder beschreven.¹⁶⁻¹⁸

CONCLUSIE

De prevalentie van congenitale afwijkingen bij de Amsterdamse kinderen in de ABCD-studie wijkt niet af van wat men op grond van Eurocat-gegevens mocht verwachten. De observatie van het lage aantal afwijkingen van het spijsverteringsstelsel dient verder onderzocht te worden voordat men conclusies hierover kan trekken. Het verhoogde aantal afwijkingen van het botspierstelsel bij Surinaamse kinderen geeft, gezien de geringe ernst van de aandoeningen, geen reden tot ongerustheid. De verhoogde prevalentie van aangeboren afwijkingen bij een hogere maternale leeftijd komt overeen met gegevens uit de literatuur. Hoewel wij geen duidelijke trends in de prevalentie van aangeboren afwijkingen vonden is verder onderzoek belangrijk, zeker gezien de onvolledigheid en de lage power ten aanzien van aangeboren afwijkingen in deze studie. Een vollediger beeld vereist een landelijke registratie met actieve opsporing van kinderen met congenitale afwijkingen, met inbegrip van de volledige perinatale periode en van kinderen bij wie prenataal afwijkingen zijn vastgesteld.

Belangenconflict: geen gemeld. Financiële ondersteuning: De ABCD-studie werd financieel ondersteund door de Nederlandse organisatie voor gezondheidsonderzoek en zorginnovatie, ZonMw.

Aanvaard op 3 juni 2009

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2009;153:B433

➤ Meer op www.ntvg.nl/onderzoek

LITERATUUR

- 1 Botto LD, Lisi A, Bower C, Canfield MA, Dattani N, De Vigan C et al. Trends of selected malformations in relation to folic acid recommendations and fortification: an international assessment. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2006;76:693-705.
- 2 Dolk H, Loane M, Garne E, De Walle H, Queisser-Luft A, De Vigan C et al. Trends and geographic inequalities in the prevalence of Down syndrome in Europe, 1980-1999. *Rev Epidemiol Sante Publique.* 2005;53:2S87-95.
- 3 Gezondheidsraad-Voedingsraad. Vervolgadvies inzake foliumzuurvoorziening in relatie tot neuraalbuisdefecten. Den Haag: Voedingsraad, 1993.
- 4 Jansen E, van Eijsden M, van der Wal MF. Foliumzuur inname van zwangeren. *Voeding Nu.* 2006;9:18-20.
- 5 Lakeman P, Henneman L, Bezemer PD, Cornel MC, ten Kate LP. Developing and optimizing a decisional instrument using self-reported ancestry for carrier screening in a multi-ethnic society. *Genet Med.* 2006;8:502-9.
- 6 Mohangoo AD, Buitendijk SE, Schönbeck Y, Jacobusse GW, Anthony S. Aangeboren afwijkingen in Nederland 1996-2000. *PG/JGD* 2003.033. Leiden: TNO, 2003.
- 7 Waelpuut AJM, Achterberg PW. Etniciteit en zorg rondom zwangerschap en geboorte: een verkenning van Nederlands onderzoek. Bilthoven: RIVM; 2007.
- 8 Schulpen TW, Wieringen JC van, Brummen PJ van, Riel JM van, Beemer FA, Westers P et al. Infant mortality, ethnicity, and genetically determined disorders in The Netherlands. *Eur J Public Health.* 2006;16:290-3.
- 9 Waelpuut AJM, Achterberg PW. Kinderwens van consanguïne ouders: risico's en erfelijkheidsvoorlichting. Bilthoven: RIVM; 2007.
- 10 Anthony S, Kateman H, Brand R, den Ouden AL, Dorrepaal CA, van der Pal-de Bruin KM, Buitendijk SE. Ethnic differences in congenital malformations in the Netherlands: analyses of a 5-year birth cohort. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2005;19:135-44.
- 11 Khoury MJ, Holzman NA. On the ability of birth defects monitoring to detect new teratogens. *Am J Epidemiol.* 1987;126:136-43.
- 12 International statistical classification of diseases and related health problems. 10th revision. [ICD-10]. Genève: WHO; 1992.
- 13 Savva GM, Morris JK. Ascertainment and accuracy of Down syndrome cases reported in congenital anomaly registers in England and Wales. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2009;94:F23-7.
- 14 Castillo E, Czeizel A, Källén B, Mastroiacovo P, Oakley GP Jr, Takeshita K, De Wals P, Kulieve AM. Report on a WHO Consultation. *Methodology for Birth Defects Monitoring.* Genève: World Health Organization, 1986.
- 15 Rittler M, Liascovich R, Lopez-Camelo J, Castilla EE. Parental consanguinity in specific types of congenital anomalies. *Am J Med Genet.* 2001;102:36-43.
- 16 Hook EB. Rates of chromosome abnormalities at different maternal ages. *Obstet Gynecol.* 1981;58:282-5.
- 17 Hook EB, Cross PK, Schreinemachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants. *JAMA.* 1983;249:2034-8.
- 18 Hollier LM; Leveno KJ; Kelly MA; McIntire DD; Cunningham FG. Maternal age and malformations in singleton births. *Obstet Gynecol.* 2000;96:701-6.