

# Eurocat Nieuwsbrief

'Een gezonde zwangerschap is te bevorderen met kennis van risicofactoren en door ontstaansmechanismen van aangeboren aandoeningen te identificeren'.

Nummer 62, december 2011

Eurocat is een Europees samenwerkingsverband voor registraties van aangeboren aandoeningen. De Noord Nederlandse Eurocat database vormt een nauwkeurige en zeer betrouwbare bron van gegevens over aangeboren aandoeningen en exogene risicofactoren t.b.v. wetenschappelijk onderzoek. Eurocat draagt hiermee bij aan het bevorderen van gezonde zwangerschappen in de toekomst.

## Lezingenmiddag 2012

# Urogenitale aangeboren aandoeningen

Universitair Medisch Centrum Groningen

### Datum

Vrijdagmiddag 10 februari 2012 van 14.00 tot 16.00 uur.  
Ontvangst vanaf 13.30 uur.

### Locatie

Onderwijscentrum van het UMCG

### Accreditatie

Accreditatie voor verloskundigen, cb-artsen, gynaecologen, kinderartsen, pathologen, klinisch genetici en genetisch consulenten wordt aangevraagd. Voor overige beroepsgroepen wordt op verzoek accreditatie aangevraagd indien dit kostenloos is.

### Inschrijving en inlichtingen

Via de website: [www.eurocatnederland.nl](http://www.eurocatnederland.nl)  
of mail naar: [eurocat@umcg.nl](mailto:eurocat@umcg.nl)  
of per telefoon: 050-3617115

### Kosten

Aan deelname zijn geen kosten verbonden.

### Programma

13.30 uur      Inschrijving en ontvangst met koffie en thee

14.00 uur      **Welkom en opening**

14.05 uur      **Risicofactoren voor hypospadie**

drs. L.F.M. van der Zanden en dr. I.A.L.M. van Rooij, onderzoekers Reproductie Epidemiologie UMC St Radboud vragen uit het publiek

14.30 uur

14.35 uur      **Prenatale diagnostiek van urogenitale aandoeningen**

prof.dr. C.M. Bilardo, hoogleraar foeto-maternale geneeskunde UMCG vragen uit het publiek

15.00 uur

15.05 uur      **De pasgeborene met een onduidelijk geslacht**

prof.dr. C.M.A. van Ravenswaaij-Arts, hoogleraar klinische syndromologie UMCG vragen uit het publiek

15.30 uur

15.35 uur      **Diagnostiek en behandeling van urogenitale aandoeningen**

prof.dr. J.M. Nijman, hoogleraar kinderurologie UMCG vragen uit het publiek

16.00 uur

16.05 uur      Afsluiting en borrel



# Actuele cijfers aangeboren aandoeningen in Noord Nederland

Zoals ieder jaar presenteert Eurocat de meest actuele cijfers over aangeboren aandoeningen in Noord Nederland op haar website. Daar vindt u gegevens over de algemene prevalentie van aangeboren aandoeningen en tijdtrends van de meest voorkomende aangeboren aandoeningen over de periode 2000-2009.

Uit de gegevens blijkt dat het totale aantal geboortes in de Eurocat regio is gedaald, van ca 20.000 in 2003 naar ca 18.000 in 2009. Bij de groep kinderen met een aangeboren aandoening is een daling zichtbaar in het aantal doodgeboren kinderen, terwijl het aantal afgebroken zwangerschappen vanwege een aangeboren aandoening is gestegen. Door de invoering van het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) bij 20 weken zwangerschap in 2007 worden lethale aandoeningen zoals anencefalie, ernstige spina bifida, trisomie 13 of 18 vaker vóór 24 weken al vastgesteld, waarna de zwangerschap meestal wordt afgebroken.

Uit de grafieken met tijdtrends komt naar voren dat er in de periode 2000-2009 een stijgende trend voor trisomie 18 en Turner syndroom wordt geconstateerd.

Bij trisomie 18 (Edwards syndroom) is na een piek in 2005, vooral een trend zichtbaar vanaf 2007. Vanaf dat jaar is het

prenatale beleid in Nederland veranderd waarbij aan alle zwangere vrouwen een combinatietest in het eerste trimester wordt aangeboden en een SEO in het tweede trimester. Door dit veranderd prenataal beleid worden cases, die vroeger zonder evidente diagnose in een spontane abortus waren geëindigd, nu wel gediagnosticeerd. Zwangerschappen met het syndroom van Turner eindigen vaak in een spontane miskraam. Wanneer deze kinderen wel levend geboren worden duurt het vaak lang voordat de diagnose gesteld wordt en is het daarom mogelijk dat de registratie deze kinderen mist. Door het veranderde prenatale beleid worden deze kinderen eerder prenataal opgespoord en wordt de diagnose veel eerder gesteld. Ventriculaire septum defecten (VSD) zijn de meest voorkomende hartafwijkingen. Bij de VSD's is sprake van een heterogene prevalentie en een iets stijgende trend.

Op onze website [www.eurocatnederland.nl](http://www.eurocatnederland.nl) vindt u uitgebreide achtergrond informatie bij deze samenvatting. U vindt hier ook informatie over hoe Eurocat haar gegevens verzamelt. Wanneer u naar aanleiding hiervan (onderzoeks) vragen heeft, dan kunt u contact met ons opnemen via [eurocat@umcg.nl](mailto:eurocat@umcg.nl) of tel 050-3617115



## Aantal en percentage kinderen met een aangeboren aandoening

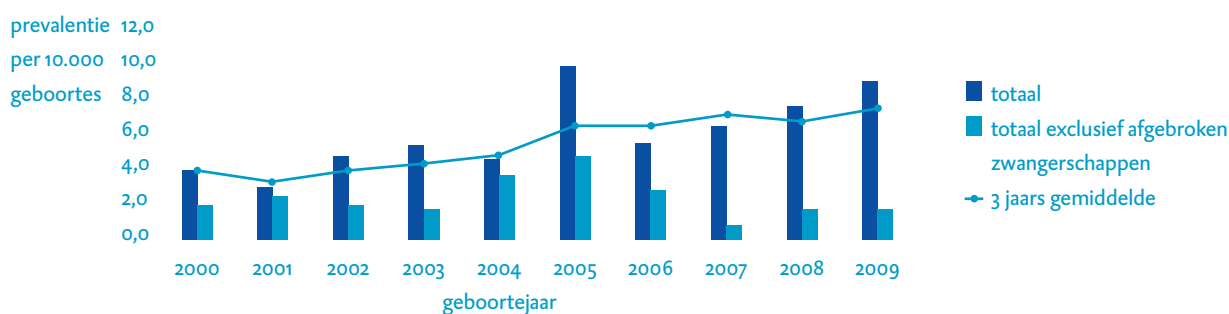
Geboortjaar	Levend geboren	% <sup>2</sup>	Dood geboren	% <sup>3</sup>	Miskraam <24 weken	Afgebroken zwangerschap <24 weken	Totaal	% <sup>4</sup>
1981-2002	8.882	2,6	267	12,2	144	423	9.716	2,8
2003	515	2,6	13	10,9	2	42	572	2,9
2004	509	2,7	9	7,4	6	29	553	2,9
2005	482	2,6	15	14,6	5	34	536	2,9
2006	479	2,6	11	12,2	4	45	539	3,0
2007	417	2,4	4	4,8	7	52	480	2,7
2008	404	1,3	5	6,2	8	73	490	2,7
2009	376	2,1	5	4,7	11	76	468	2,6
Totaal/gemiddelde	12.064	2,5	329	11,4	187	774	13.354	2,8

2 Percentage van het totaal aantal levend geboren van betreffend jaar

3 Percentage van het totaal aantal dood geboren van betreffend jaar

4 Percentage van het totaal aantal levend en dood geboren van betreffend jaar

## Trisomie 18 (Edwards), 2000-2009, n=116



$X^2=15,76$   $p=0,07$ ;  $X^2$  voor trend= 9,3  $p=0,002$

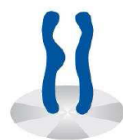
# Minister Schippers lanceert nieuwe website over erfelijkheid

Edith Schippers, Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, heeft het officiële startschot gegeven voor de nieuwe website [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

De razendsnelle ontwikkelingen op het gebied van genetica en verbeterde mogelijkheden voor vroegdiagnostiek en prenatale screening roepen veel nieuwe vragen op over erfelijkheid en aangeboren aandoeningen. De snel groeiende kennis maakt heldere, onafhankelijke en actuele informatie over erfelijkheid belangrijker dan ooit. Het Erfocentrum biedt die voorlichting en ondersteunt mensen zo bij het maken van keuzes rond hun eigen gezondheid of die van hun kinderen en bij de meningsvorming over maatschappelijke aspecten van erfelijkheid.

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), is nu vernieuwd en uitgebreid.

Het algemene publiek en medische professionals vinden hier nu een schat aan toegankelijke informatie over erfelijkheid, bijvoorbeeld over dragerschap, manieren van overerving en DNA. Ook staan er beschrijvingen van ruim 400 erfelijke aandoeningen en mogelijkheden op het gebied van onderzoek en behandeling. Het is hiermee de grootste Nederlandstalige database met begrijpelijke teksten over (zeldzame) aandoeningen. De teksten zijn gebaseerd op wetenschappelijke inzichten en ontwikkeld met patiëntenorganisaties en medische experts. De website is gemoderniseerd en gebruikersvriendelijker gemaakt, zodat iedereen snel antwoord kan vinden op zijn of haar vragen.



**erfo**centrum

Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid,  
Kinderwens en Medische Biotechnologie



## Medewerking apothekers zeer waardevol voor Eurocat

**Veel vrouwen, ca. 80%, gebruiken medicijnen tijdens de zwangerschap. Vaak gaat het hierbij om medicijnen voor zwangerschaps gerelateerde klachten en/of een chronische ziekte bij de moeder. Van verschillende medicijnen is bekend dat deze zonder risico gebruikt kunnen worden maar van veel middelen zijn mogelijke risico's nog niet goed bekend. Daarom verzamelt Eurocat gegevens over medicijngebruik tijdens de zwangerschap om onderzoek te kunnen doen naar de mogelijke risico's.**

Eurocat vraagt van alle vrouwen die een kind hebben gekregen met een aangeboren aandoening een overzicht op van alle medicijnen die verstrekt zijn (vlak voor en tijdens de zwangerschap). De apotheekgegevens van zwangeren zijn zeer waardevol omdat uit recent Eurocat-onderzoek

is gebleken dat vrouwen zich vaak niet goed kunnen herinneren welk(e) medicijn(en) zij hebben gebruikt tijdens de zwangerschap. (ter publicatie aangeboden)

Anderzijds gebruiken zwangeren niet alle geneesmiddelen die aan hen verstrekt zijn. Daarom neemt Eurocat ook nog telefonisch contact op met de moeders om het medicatieoverzicht van de apotheek te bespreken. Deze methodiek blijkt de meest nauwkeurige manier van gegevensverzameling.

Omdat het voor het onderzoek belangrijk is om zoveel mogelijk gegevens te verzamelen over medicijngebruik tijdens zwangerschap, wordt er geen selectie gemaakt naar soort afwijking of naar soort medicatie. Zonder de medewerking van de apothekers en apotheekhoudende huisartsen in onze regio zouden we dit onderzoek niet kunnen doen.

# Recente Eurocat publicaties

Babak Khoshnood, Ruth Greenlees, Maria Loane, Helen Dolk, EUROCAT Working Group (**Marian Bakker**). EUROCAT Public Health Indicators for Congenital Anomalies in Europe. *Birth Defects Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology* 91:S16-S22 (2011).

Maria Loane, Helen Dolk, Ester Garne, Ruth Greenlees, EUROCAT Working Group (**Marian Bakker**). EUROCAT Data Quality Indicators for Population-Based Registries of Congenital Anomalies. *Birth Defects Research (PART A): Clinical and Molecular Teratology* 91:S23-S30 (2011).

Maria Loane, Helen Dolk, Alan Kelly, Conor Teljeur, Ruth Greenlees, James Densem, EUROCAT Working Group (**Marian Bakker**). EUROCAT Statistical Monitoring: Identification and Investigation of Ten Year Trends of Congenital Anomalies in Europe. *Birth Defect Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology* 91:S31-S43 (2011).

Ester Garne, Helen Dolk, Maria Loane, Diana Wellesley, Ingeborg Barisic, Elisa Calzolari, James Densem, EUROCAT Working Group (**Marian Bakker**). Surveillance of Multiple Congenital Anomalies: Implementation of a computer Algorithm in European Registers for Classification of Cases. *Birth Defect Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology* 91:S44-S50 (2011).

A.M. Rozendaal, A.D. Mohangoo, A.J.M. Luijsterburg, **M.K. Bakker**, E.M. Ongkosuwito, C. Vermeij-Keers. Prevalentie van schisis in Nederland en Noord-Nederland in 1997-2007. *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*, februari 2011, nr. 1, P16-P25.

Ruth Greenlees, Amanda Neville, Marie-Claude Addor, Emmanuelle Amar, Larraitz Arriola, **Marian Bakker**, Ingeborg Barisic, Patricia A. Boyd, Elisa Calzolari, Berenice Doray, Elizabeth Draper, Stein Emil Vollset, Ester Garne, Miriam Gatt, Martin Haeusler, Karin Kallen, Babak Khoshnood, Anna Latos-Bielenska, Maria-Luisa Martinez-Frias, Anna Materna-Kirylyuk, Carlos Matias Dias, Bob McDonnell, Carmel Mullaney,

Vera Nelen, Mary O'Mahony, Anna Pierini, Annette Queisser-Luft, Hanitra Randrianaivo-Ranjatoélina, Judith Rankin, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Joaquin Salvador, Antonin Sipek, David Tucker, Christine Verellen-Dumoulin, Diana Wellesley and Wladimir Wertelecki. EUROCAT Member Registries: Organization and Activities. *Birth Defects Research (Part A): clinical and Molecular Teratology* 91: S51-S100 (2011)

Crijns HJ, Jentink J, Garne E, Gispen-de Wied CC, Straus SM, de Jong-van den Berg LT; EUROCAT Working Group (**Marian Bakker**). The distribution of congenital Anomalies within the VACTERL association among tumor necrosis factor antagonist-exposed pregnancies is similar to the general population. *The Journal of Rheumatology* 2011; 38:9 P1-P4

Orioli IM, Amar E, **Bakker MK**, Bermejo-Sánchez E, Bianchi F, Canfield MA, Clementi M, Correa A, Csáky-Szunyogh M, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E, Castilla EE *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011 Nov 15;157(4):344-57. doi: 10.1002/ajmg.c.30323. Epub 2011 Oct 17  
Cyclopia: An epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research.

Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, **Bakker MK**, Bianca S, Bianchi F, Canfield MA, Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Feldkamp ML, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Martínez-Frías ML. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011 Nov 15;157(4):288-304. doi: 10.1002/ajmg.c.30319. Epub 2011 Oct 14.  
Amelia: A multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature.

## Colofon

De Eurocat Nieuwsbrief is een uitgave van het Nederlandse Eurocat onderzoeksteam. Belangstellenden kunnen de nieuwsbrief op verzoek toegestuurd krijgen per post of e-mail, of downloaden via onze website.

## Postadres

UMCG  
Eurocat  
HPC CB 52  
Postbus 30.001  
9700 RB Groningen

tel:050-3617115

fax:050-3617232

e-mail:eurocat@umcg.nl

website: www.eurocatnederland.nl



## Het onderzoeksteam

mw. dr. M.K. Bakker,  
epidemioloog, registratieleider  
mw. dr. H.E.K. de Walle,  
epidemioloog  
mw. M.C.R. van der Werf,  
onderzoeksassistent  
mw. J.M. van Well,  
secretaresse (niet op foto)  
mw. N. Siemensma-Mühlenberg,  
onderzoeksmedewerker  
mw. E.E. Merema,  
secretaresse  
mw. dr. J.E.H. van Kammen-Bergman,  
klinisch geneticus (niet op foto)  
mw. drs. L. de Jonge  
farmaceutisch onderzoeker  
mw. C.W. Hultink-Hoogveen,  
office manager  
mw. L. ter Beek,  
communicatie/onderzoeksmedewerker  
mw. drs. M.E. Baardman,  
arts-onderzoeker

## Fotografie

Ronald Zijlstra  
www.ronaldzijlstra.nl

## Ontwerp

Gravis Ontwerpers

