



Neugeborenen Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2012

Neugeborenen – Screening Schweiz



1. Zahl der in der Schweiz und im Fürstentum Liechtenstein routinemässig untersuchten Neugeborenen:

Analyse	2012	Total 1965-2012
Phenylalanin (MS/MS)	86'954	3'705'005
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch)	86'954	3'536'372
Galaktose (enzymatisch)	86'954	3'397'330
Thyreoida-stimulierendes Hormon (DELFI A)	86'954	2'851'700
Biotinidase (fluorimetrisch)	86'954	2'116'336
17OH-Progesteron (DELFI A)	86'954	1'692'673
Acylcarnitine (MS/MS)	86'954	634'760
Immunoreaktives Trypsin IRT (DELFI A, Pilot)	86'954	170'152

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2012	Total 1965-2012
Phenylketonurie und andere Hyperphenylalaninämien*	11	465
Galaktosämie / Galaktokinase-mangel / UDP-Gal-4-Epimerase-mangel*	2	87
Primäre Hypothyreose	24	783
Biotinidasemangel (komplett)	1	37
Biotinidasemangel (partiell / Transient)	8	13
Adrenogenitales Syndrom	6	179
MCAD-Mangel	9	58
Zystische Fibrose	32	61

* behandlungsbedürftig oder nicht