

**Neugeborenen Screening**

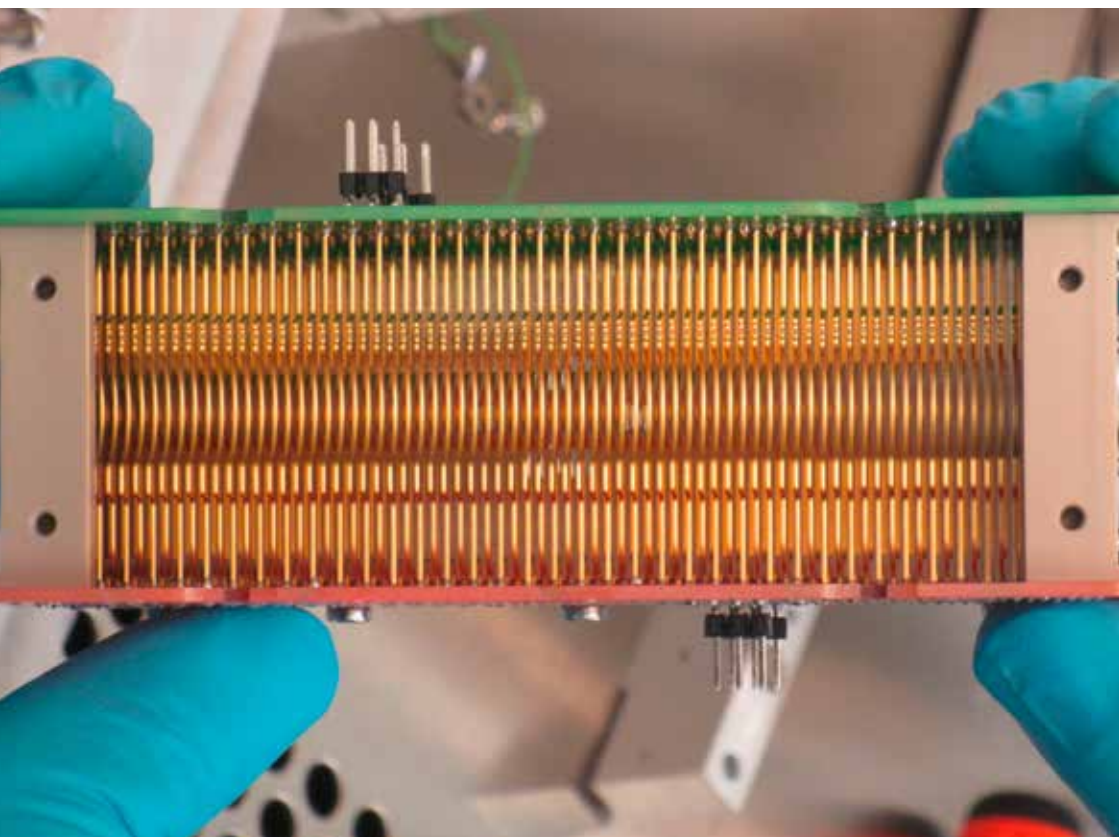
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

# Jahresbericht 2016

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analyse	2016	Total 1965-2016
Phenylalanin (MS/MS)	88 857	4 054 061
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	88 857	3 885 428
Galaktose (Enzymatisch)	88 857	3 746 386
Thyreoides Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	88 857	3 200 756
Biotinidase (Fluorimetrisch)	88 857	2 465 392
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	88 857	2 041 729
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	88 857	983 816
Immunoreactives Trypsin IRT (Immunoassay)	88 857	519 208
Glutarylarnitin (MS/MS) <sup>1</sup>	88 857	191 954
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS) <sup>1</sup>	88 857	1 761 434

## 2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2016	Total 1965-2016	Inzidenz
Phenylketonurie*	3	507	7 996
Andere Hyperphenylalaninämien*	4		
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel*	1	94	41 334
Primäre Hypothyreose	36	896	3 572
Biotinidase Mangel (Komplett)	3	49	50 314
Biotinidase Mangel (Partiell)	11	53	46 517
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	10	203	10 058
MCAD Mangel	8	86	11 440
Cystische Fibrose (CF)	23	143	3 631
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1) <sup>1</sup>	0	1	191 954
Ahornsirup-Krankheit (MSUD) <sup>1</sup>	0	0	-
<b>Fälle gesamt (2016)</b>	<b>101</b>		<b>880</b>
<b>Fälle gesamt</b>		<b>2 031</b>	<b>1 996</b>

\* behandlungsbedürftig oder nicht

<sup>1</sup> Seit 1.11.2014 wird auch auf die Glutarazidurie Typ-1 (GA-1) und die Ahornsirup-Krankheit (MSUD) gescreent.

Liebe Pflegefachfrauen und / - männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen

Hiermit erhalten Sie unseren Jahresbericht. Die Tabellen auf der linken Seite belegen unsere gemeinsamen Erfolge, die im Laufe dieses Jahres auch in folgenden Zeitschriften veröffentlicht werden: "Schweizer Hebamme", "Krankenpflege" und "Paediatrica".

Auf Grund von laufenden Verbesserungen in der Analytik werden wir ab Spätsommer neue Filterkarten verschicken, auf denen **nur noch 4 Kreise** aufgedruckt sind. Wir möchten Sie jedoch bitten, wenn Sie die Karten mit 4 Kreisen erhalten, die alten Karten zunächst aufzubrauchen.

Falls Sie zusätzlich noch unsere komplette Anleitung zur Blutentnahme für den Guthrie-Test wünschen, können Sie diese gerne unter unten angegebener Telefonnummer resp. Adresse anfordern.

Die wichtigsten Punkte sind zur Information auf der Rückseite nochmals kurz aufgeführt.

Mit freundlichen Grüssen

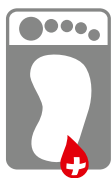


PD Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut  
(Technischer Leiter)



Prof. Dr. med. M. Baumgartner  
(Medizinischer Leiter)

April 2017



**Neugeborenen Screening**  
**Dépistage Néonatal**  
**Screening Neonatale**  
**Screening dal Novnaschi**

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Telefon 044 266 77 33  
[www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Eine Dienstleistung des



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

**Das Spital der**  
**Eleonorenstiftung**

## Zusammenfassung der wichtigsten Punkte zur Blutentnahme

1. Alle Kreise mit Blut betropfen (nicht nachtropfen und ohne Zuhilfenahme von Kapillaren, denn EDTA stört die Analysen und kann zu falschen Resultaten führen), so dass Vorder- und Rückseite durchtränkt werden; Blut darf über den Kreisrand hinausgehen.  
Nie Antikoagulantien zur Blutentnahme verwenden.
2. Alle auf der Karte gewünschten Angaben über das Kind (einschliesslich Blutentnahmedatum, Uhrzeit sowie Schwangerschaftswoche, Geburtsgewicht und Ernährung etc.) in Blockschrift eintragen, da zwingend notwendig für die Interpretation der Resultate.
3. Nur getrocknete (2-3 h an der Luft) Testkarten verpacken!
4. "Am 4. Lebenstag" heisst: älter als 72 h, jünger als 96 h.
5. Karten noch am gleichen Tag verschicken.
6. Absender nicht vergessen.
7. Kontamination: Achten Sie darauf, dass die Testkarte nicht mit Milch, Laktose-Puder zur Nabelpflege oder Desinfektionsmittel in Berührung kommt.