

Neugeborenen Screening

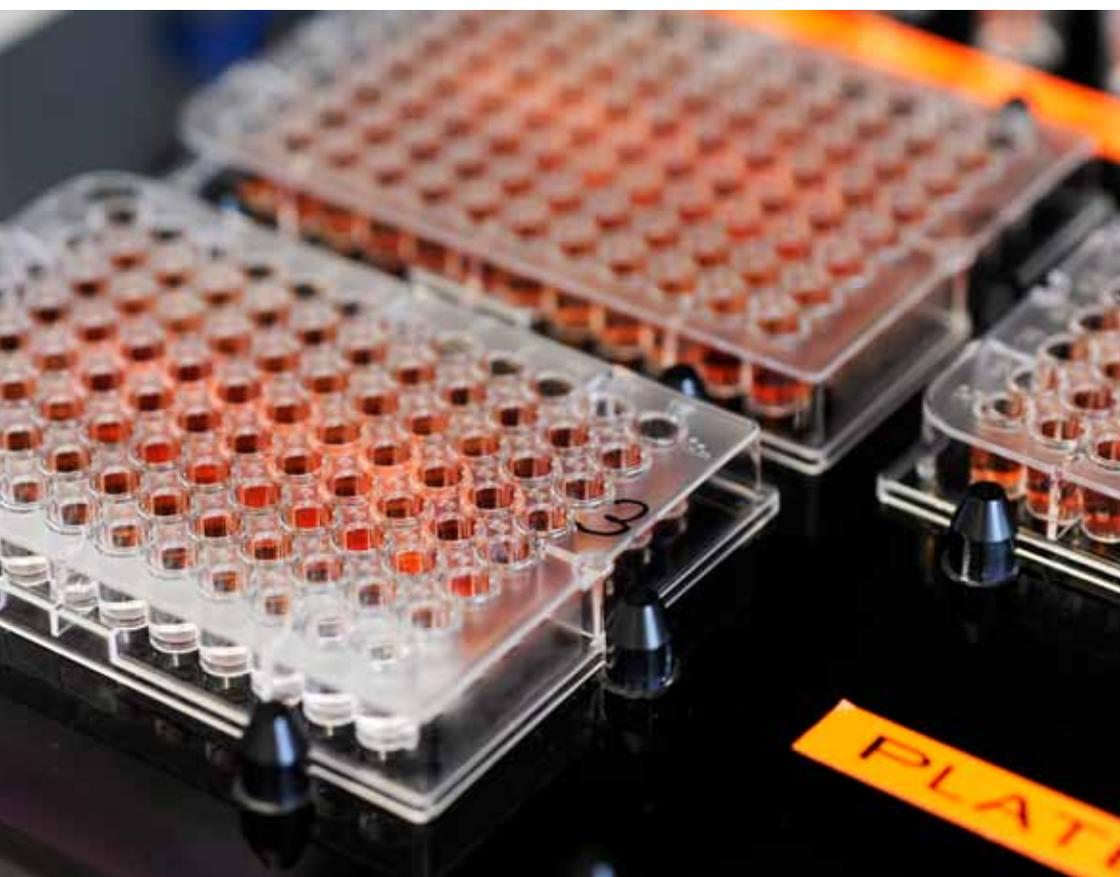
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2011

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analyse	2011	Total 1965-2011
Phenylalanin (MS/MS)	83'198	3'618'051
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch)	83'198	3'449'418
Galaktose (enzymatisch)	83'198	3'310'376
Thyreoidea-stimulierendes Hormon (DELFLIA)	83'198	2'764'746
Biotinidase (fluorimetrisch)	83'198	2'029'382
17OH-Progesteron (DELFLIA)	83'198	1'605'719
Acylcarnitine (MS/MS)	83'198	547'806
Immunoreaktives Trypsin IRT (DELFLIA, Pilot)	83'198	83'198

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2011	Total 1965-2011
Phenylketonurie und andere Hyperphenylalaninämien*	12	454
Galaktosämie / Galaktokinase-mangel / UDP-Gal-4-Epimerase-mangel *	3	85
Primäre Hypothyreose	24	759
Biotinidasemangel (komplett)	8	36
Biotinidasemangel (partiell / Transient)	5	5
Adrenogenitales Syndrom	10	173
MCAD-Mangel	4	49
Zystische Fibrose	30	30

* behandlungsbedürftig oder nicht