

**Neugeborenen Screening**

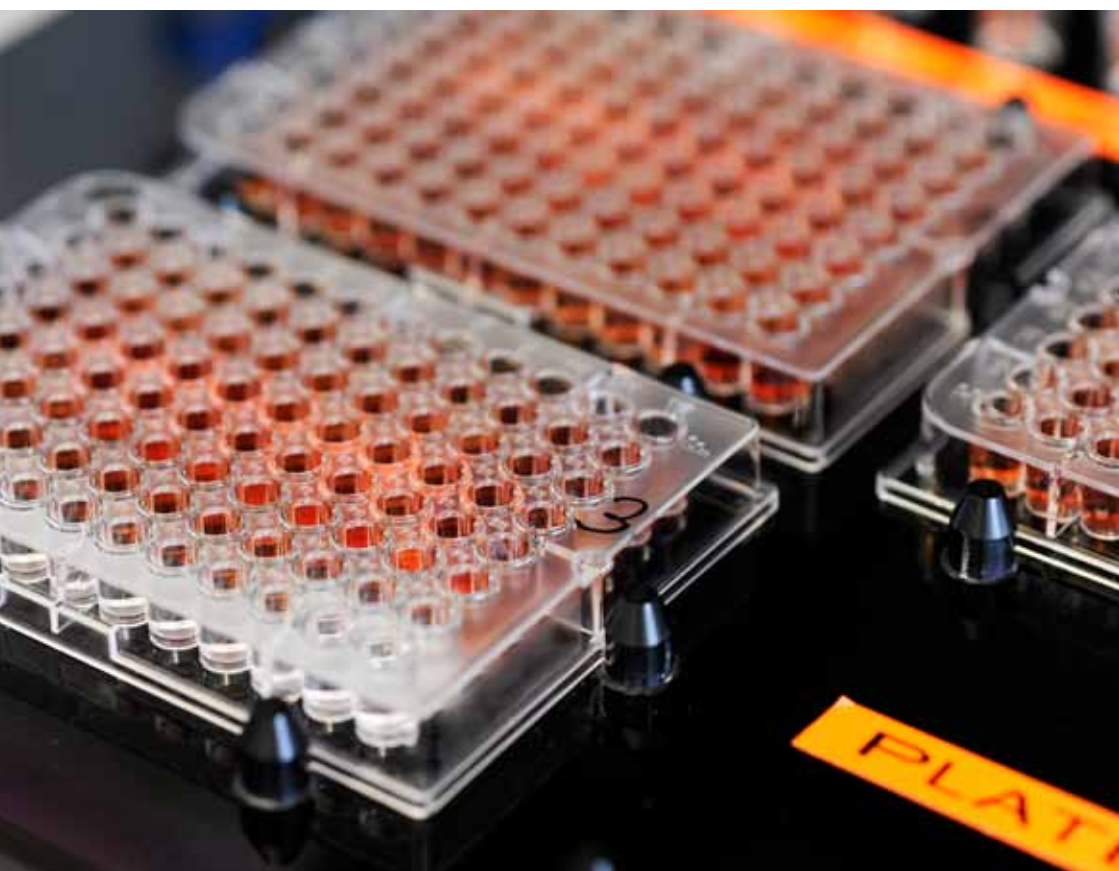
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

# Jahresbericht 2011

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

<b>Analyse</b>	<b>2011</b>	<b>Total 1965-2011</b>
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:

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

\* behandlungsbedürftig oder nicht