



Neugeborenen Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2013

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analyse	2013	Total 1965-2013
Phenylalanin (MS/MS)	85'527	3'790'532
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch)	85'527	3'621'899
Galaktose (enzymatisch)	85'527	3'482'857
Thyreoida-stimulierendes Hormon (DELFI A)	85'527	2'937'227
Biotinidase (fluorimetrisch)	85'527	2'201'863
17OH-Progesteron (DELFI A)	85'527	1'778'200
Acylcarnitine (MS/MS)	85'527	720'287
Immunoreaktives Trypsin IRT (DELFI A)	85'527	255'679

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2013	Total 1965-2013
Phenylketonurie + andere Hyperphenylalaninämien*	12	477
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epi-merase Mangel*	1	88
Primäre Hypothyreose	27	810
Biotinidase Mangel (komplett / partiell)	13	63
Adrenogenitales Syndrom	5	184
MCAD Mangel	6	64
Zystische Fibrose	21	83

* behandlungsbedürftig oder nicht