

Neugeborenen Screening

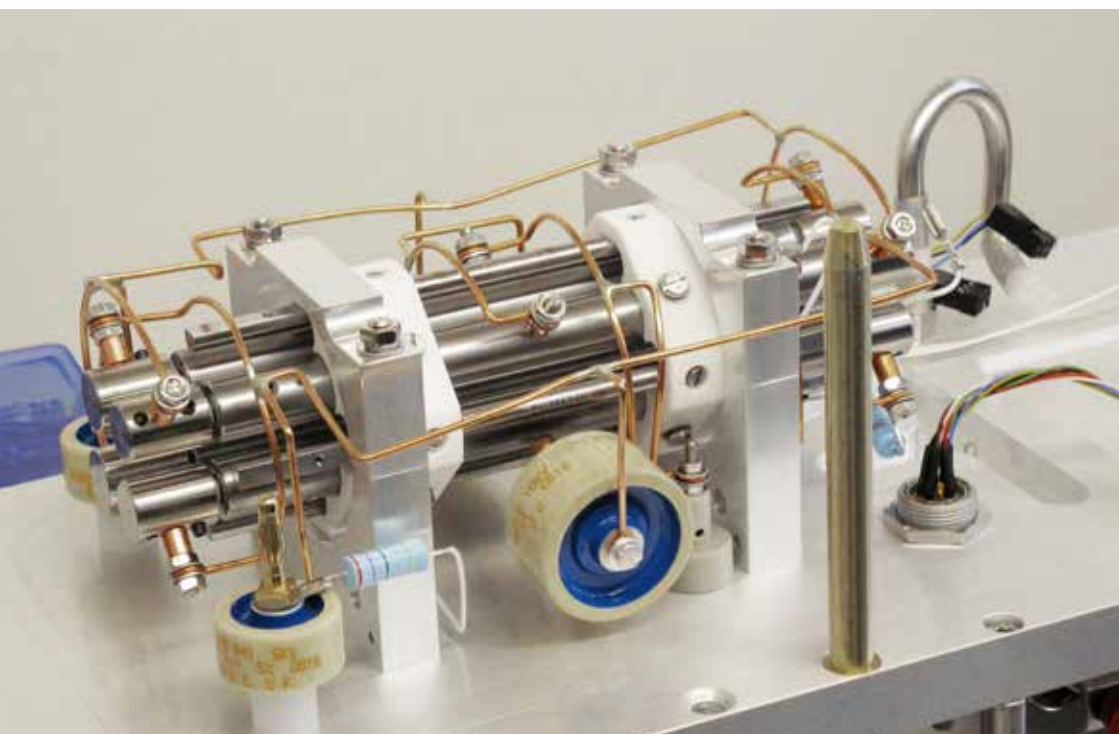
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2014

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analyse	Total	
	2014	1965-2014
Phenylalanin (MS/MS)	86 339	3 876 871
Gal-1-P Uridyltransferase (Enzymatisch)	86 339	3 708 238
Galaktose (Enzymatisch)	86 339	3 569 196
Thyreoides Stimulierendes Hormon (DELFI A)	86 339	3 023 566
Biotinidase (Fluorimetrisch)	86 339	2 288 202
17-OH-Progesteron (DELFI A)	86 339	1 864 539
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	86 339	806 626
Immunoreactives Trypsin IRT (DELFI A)	86 339	342 018
Glutaryl carnitin (MS/MS) ab November 2014	14 764	0
Verzweigt kettige Aminosäuren (MS/MS) ab Nov. 2014	14 764	0

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	Total		Inzidenz
	2014	1965-2014	
Phenylketonurie*	5	489	7 928
Andere Hyperphenylalaninämien*	7		
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel*	2	90	41 203
Primäre Hypothyreose	20	830	3 643
Biotinidase Mangel (Komplett)	0	41	55 810
Biotinidase Mangel (Partiell)	9	31	73 813
Adrenogenitales Syndrom	5	189	9 865
MCAD Mangel	9	73	11 050
Zystische Fibrose	23	106	3 227
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1)	0	0	-
Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	0	0	-
Fälle gesamt (2014)	80		1 079
Fälle gesamt		1 849	2 097

* behandlungsbedürftig oder nicht

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".

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

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)

März 2015



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

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.
Für den korrekten Ablauf des CF-Screenings ist ausserdem die Information über das Vorliegen eines **Meconium Ileus** sehr wichtig.
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.