

Neugeborenen Screening

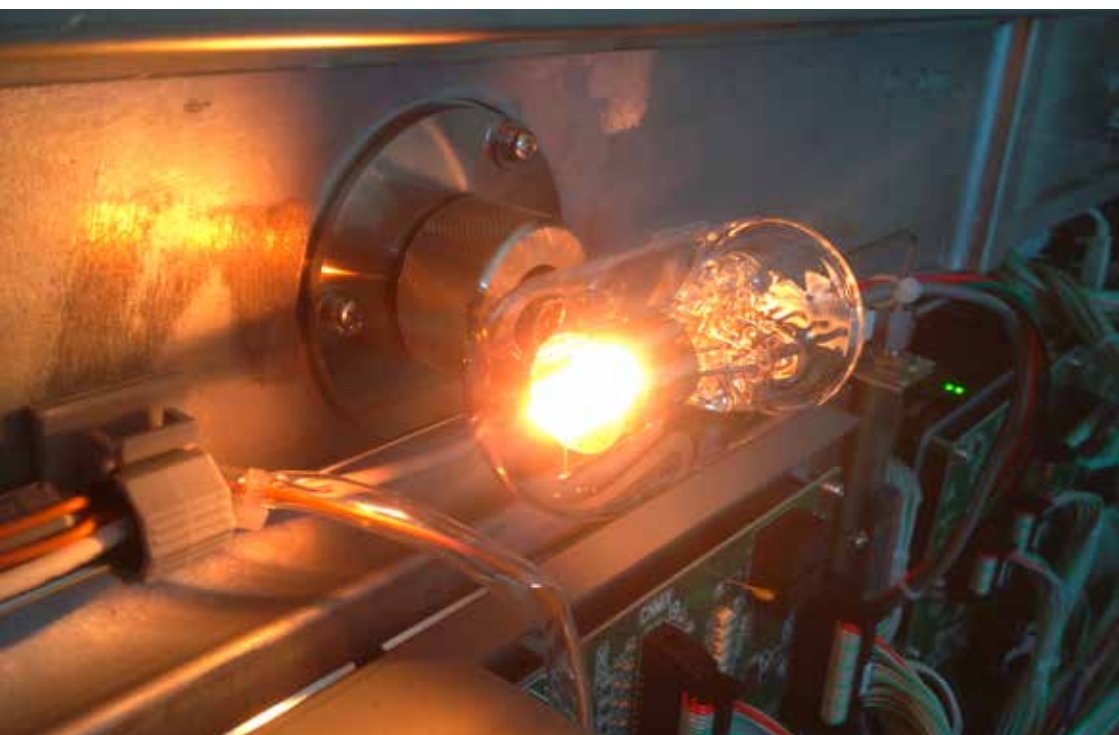
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2015

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analyse	2015	Total 1965-2015
Phenylalanin (MS/MS)	88 333	3 965 204
Gal-1-P Uridyltransferase (Enzymatisch)	88 333	3 796 571
Galaktose (Enzymatisch)	88 333	3 657 529
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (DELFI A)	88 333	3 111 899
Biotinidase (Fluorimetrisch)	88 333	2 376 535
17-OH-Progesteron (DELFI A)	88 333	1 952 872
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	88 333	894 959
Immunoreactives Trypsin IRT (DELFI A)	88 333	430 351
Glutaryl carnitin (MS/MS) ¹	88 333	103 097
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS) ¹	88 333	1 672 577

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2015	Total 1965-2015	Inzidenz
Phenylketonurie*	6	500	7 930
Andere Hyperphenylalaninämien *	5		
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel*	3	93	40 823
Primäre Hypothyreose	30	860	3 618
Biotinidase Mangel (Komplett)	5	46	51 664
Biotinidase Mangel (Partiell)	11	33	72 016
Adrenogenitales Syndrom	4	188	10 388
MCAD Mangel	5	69	12 970
Zystische Fibrose	14	120	3'586
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1) ¹	0	0	-
Ahornsirup-Krankheit (MSUD) ¹	0	0	-
Fälle gesamt (2015)	83		1 064
Fälle gesamt		1 909	2 077

* behandlungsbedürftig oder nicht

¹ 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".

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)

Juli 2016



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.