

**Neugeborenen Screening**

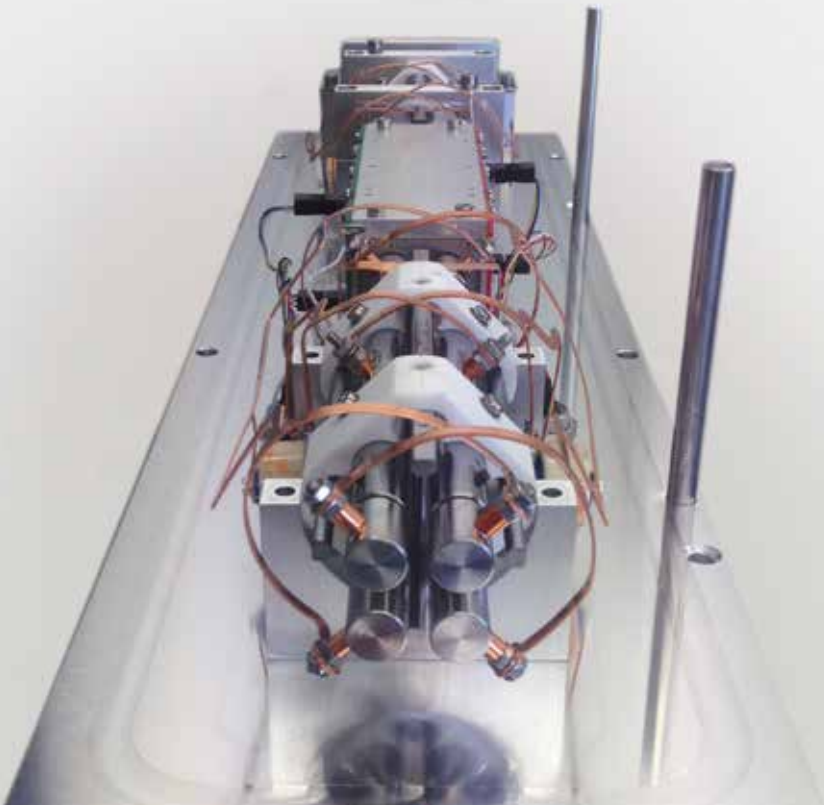
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

# Jahresbericht 2017

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

<b>Analysen</b>	<b>2017</b>	<b>Total 1965-2017</b>
Phenylalanin (MS/MS)	88 028	4 142 089
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	88 028	3 973 456
Galaktose (Enzymatisch)	88 028	3 834 414
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	88 028	3 288 784
Biotinidase (Fluorimetrisch)	88 028	2 553 420
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	88 028	2 129 757
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	88 028	1 071 844
Immunoreactives Trypsin IRT (Immunoassay)	88 028	607 236
Glutarylarnitin (MS/MS)*	88 028	279 982
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS)*	88 028	1 849 462

## 2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

<b>Krankheiten</b>	<b>2017</b>	<b>Total 1965-2017</b>	<b>Inzidenzen</b>
Phenylketonurie	6	519	1:8 000
Andere Hyperphenylalaninämien	6		
Galaktosämie	0	94	1:42 000
Galaktokinase Mangel	0		
UDP-Gal-4-Epimerase Mangel	0		
Primäre Hypothyreose	22	918	1:3 600
Biotinidase Mangel (Komplett)	3	52	1:49 000
Biotinidase Mangel (Partiell)	13	66	1:39 000
Adrenogenitales Syndrom	3	206	1:10 400
MCAD-Mangel	6	92	1:11 600
Zystische Fibrose	22	165	1:3 700
Glutarazidurie-Typ 1*	1	2	1:93 000
Ahornsirup-Krankheit*	0	0	-
<b>Fälle gesamt (2017)</b>	<b>82</b>		<b>1:1 090</b>
<b>Fälle gesamt</b>		<b>2 114</b>	<b>1:1 960</b>

\* Seit 1.11.2014 wird auch auf die Glutarazidurie Typ-1 (GA-1) und die Ahornsirup-Krankheit (MSUD) gescreent. Ein Screening auf MSUD gab es bereits 1965 – 1986.

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 des Jahres auch in folgenden Zeitschriften veröffentlicht werden: „Schweizer Hebamme“, „Krankenpflege“ und „Paediatrica“.

Auf Grund einiger Verbesserungen und Anpassungen konnten wir die Anzahl der zu betreffenden Kreise auf den Filterkarten für das Neugeborenen-Screening von 6 auf 4 reduzieren, wobei wir die Grösse auf den international üblichen 1 cm Durchmesser angepasst haben.

Wir stehen ausserdem kurz vor der Umstellung auf ein neues Laborinformationssystem, welches uns erlaubt das Alter in Stunden zu erfassen. Dies wird vermutlich bis Mitte des Jahres umgesetzt werden. Wir möchten Sie deshalb bereits jetzt darum bitten, neben Geburtstag und Abnahmetag auch die Zeiten (Stunden und Minuten) auf den Karten einzutragen.

Wir bitten Sie, die Anleitung auf der Rückseite zu beachten.

Mit freundlichen Grüssen



PD Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut  
(Technischer Leiter)



Prof. Dr. med. M. Baumgartner  
(Medizinischer Leiter)

April 2018



**Neugeborenen Screening**  
**Dépistage Néonatal**  
**Screening Neonatale**  
**Screening dal Novnaschì**

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Telefon 044 266 77 33  
[www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Eine Dienstleistung des

UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

**Das Spital der**  
**Eleonorenstiftung**

## Zusammenfassung der wichtigsten Punkte der Blutentnahme

1. Alle Kreise mit Blut betropfen, wobei es wichtig ist, die Kreise jeweils nur von einer Seite zu betropfen und darauf zu achten, dass das Filterpapier auch auf der Rückseite gleichmässig durchtränkt ist. Sollten die Blutstropfen sehr klein sein, darf man einen 2. Tropfen neben den Ersten auftropfen. Aber NICHT AUF DEN 1. Tropfen.

Ideal: 1 Tropfen füllt einen Kreis



Alternative: 2 kleinere Tropfen



2. Nie Antikoagulantien verwenden, wie z.B. EDTA, Heparin, etc. Dies kann zu falschen Ergebnissen führen.
3. 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.
4. Nur getrocknete (2-3 h an der Luft) Testkarten verpacken!
5. "Am 4. Lebenstag" heisst: älter als 72 h, jünger als 96 h.
6. Karten noch am gleichen Tag verschicken.
7. Absender nicht vergessen.
8. Kontamination: Achten Sie darauf, dass die Testkarte nicht mit Milch, Laktose-Puder zur Nabelpflege oder Desinfektionsmittel in Berührung kommt.