



Neugeborenen Screening

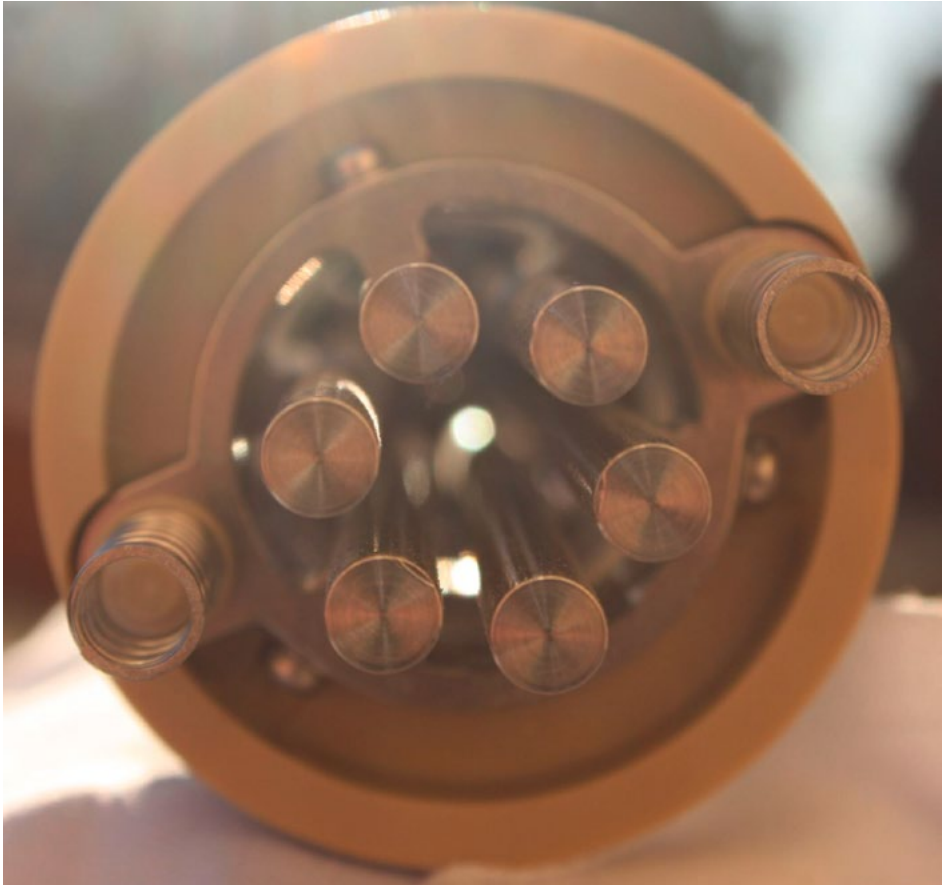
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2019

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

| Analysen | 2019 | Total 1965-2019 |
|---|-------------|----------------------------|
| Phenylalanin (MS/MS) | 85 166 | 4 315 801 |
| Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch) | 85 166 | 4 147 168 |
| Galaktose (Enzymatisch) | 85 166 | 4 008 126 |
| Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay) | 85 166 | 3 462 496 |
| Biotinidase (Fluorimetrisch) | 85 166 | 2 727 132 |
| 17-OH-Progesteron (Immunoassay) | 85 166 | 2 303 469 |
| Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS) | 85 166 | 1 245 556 |
| Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay) | 85 166 | 780 948 |
| Glutarylarnitin (MS/MS) ¹ | 85 166 | 453 694 |
| Verzweigtkettige Aminosäuren (MS/MS) ¹ | 85 166 | 2 023 174 |
| TREC und KREC ² | 85 166 | 85 166 |

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

| Krankheiten | 2019 | Total 1965-2019 | Inzidenzen |
|---|-------------|----------------------------|-------------------|
| Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien* | 10 | 543 | 1:8 000 |
| Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel* | 2 | 99 | 1:42 000 |
| Primäre Hypothyreose | 18 | 970 | 1:3 600 |
| Biotinidase Mangel (Komplett) | 2 | 56 | 1:49 000 |
| Biotinidase Mangel (Partiell) | 3 | 81 | 1:34 000 |
| Adrenogenitales Syndrom (AGS) | 9 | 219 | 1:10 600 |
| MCAD-Mangel | 2 | 103 | 1:12 100 |
| Cystische Fibrose (CF) | 28 | 266 | 1:3 000 |
| Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1) ¹ | 2 | 4 | 1:90 700 |
| Ahornsirup-Krankheit (MSUD) ¹ | 0 | 1 | 1: 455 000 |
| SCID (schwere kombinierte Immundefekte) ² | 6 | 6 | 1:14 000 |
| Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie) ² | 2 | 2 | 1:43 000 |
| Fälle gesamt (2019) | 84 | | 1:1 000 |
| Fälle gesamt | | 2 350 | 1:1 840 |

* behandlungsbedürftig oder nicht

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

² Seit 1.1.2019 wird auch auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und B-Zell Lymphozytopenie (Agammaglobulinämie) 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 des Jahres auch in der Fachzeitschrift „Paediatrica“ veröffentlicht werden.

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)

(Update August 2020)



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 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 die Filterpapierkarte 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 (Blut darf über den Kreisrand hinausgehen).

Ideal: 1 Tropfen füllt einen Kreis

Alternative: 2 kleinere Tropfen



Karte nach dem Betropfen umdrehen und kontrollieren.

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) Filterpapierkarten 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 Filterpapierkarte nicht mit Milch, Laktose-Puder zur Nabelpflege oder Desinfektionsmittel in Berührung kommt.