



Neugeborenen Screening

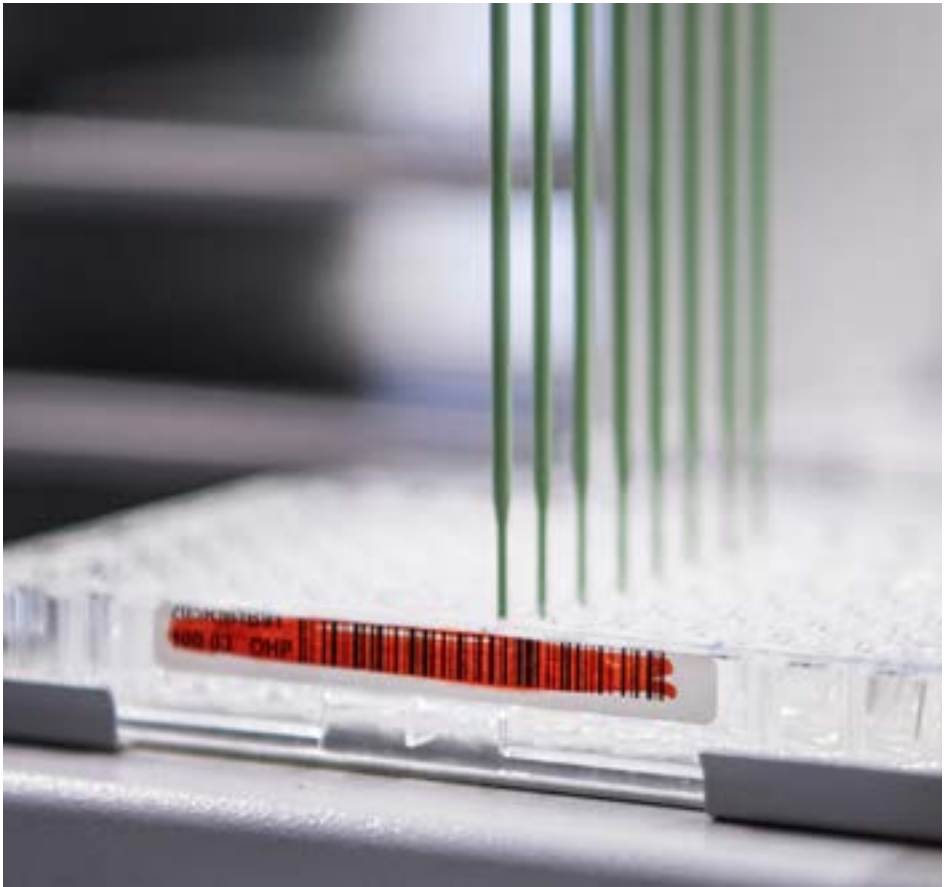
Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi

Jahresbericht 2020

Neugeborenen – Screening Schweiz



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

Analysen	2020	Total 1965-2020
Phenylalanin (MS/MS)	88 717	4 408 126
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	88 717	4 239 493
Galaktose (Enzymatisch)	88 717	4 100 451
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	88 717	3 554 821
Biotinidase (Fluorimetrisch)	88 717	2 819 457
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	88 717	2 395 794
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	88 717	1 337 881
Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay)	88 717	873 273
Glutarylarnitin (MS/MS) ¹	88 717	546 019
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS) ¹	88 717	2 115 499
TREC und KREC ²	88 717	177 491

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2020	Total 1965-2020	Inzidenzen
Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien*	16	559	1:7 900
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel*	1	100	1:42 000
Primäre Hypothyreose	31	1001	1:3 600
Biotinidase Mangel (Komplett)	0	56	1:50 000
Biotinidase Mangel (Partiell)	9	90	1:31 000
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	8	227	1:10 600
MCAD-Mangel	8	111	1:12 100
Cystische Fibrose (CF)	23	284	1:3 100
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1) ¹	0	4	1:137 000
Ahornsirup-Krankheit (MSUD) ¹	0	12	1: 176 000
SCID (schwere kombinierte Immundefekte) ²	1	8	1:22 000
Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie) ²	0	1	1:177 000
Fälle gesamt (2020)	97		1:900
Fälle gesamt		2 453	1:1 800

* 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.

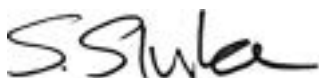
² Seit 1.1.2019 wird auch auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und B-Zell Lymphozytopenie (Agammaglobulinämie) gescreent.

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



Dr. sc. nat. Susanna Sluka
(Technische Leiterin)



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

November 2021



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.