

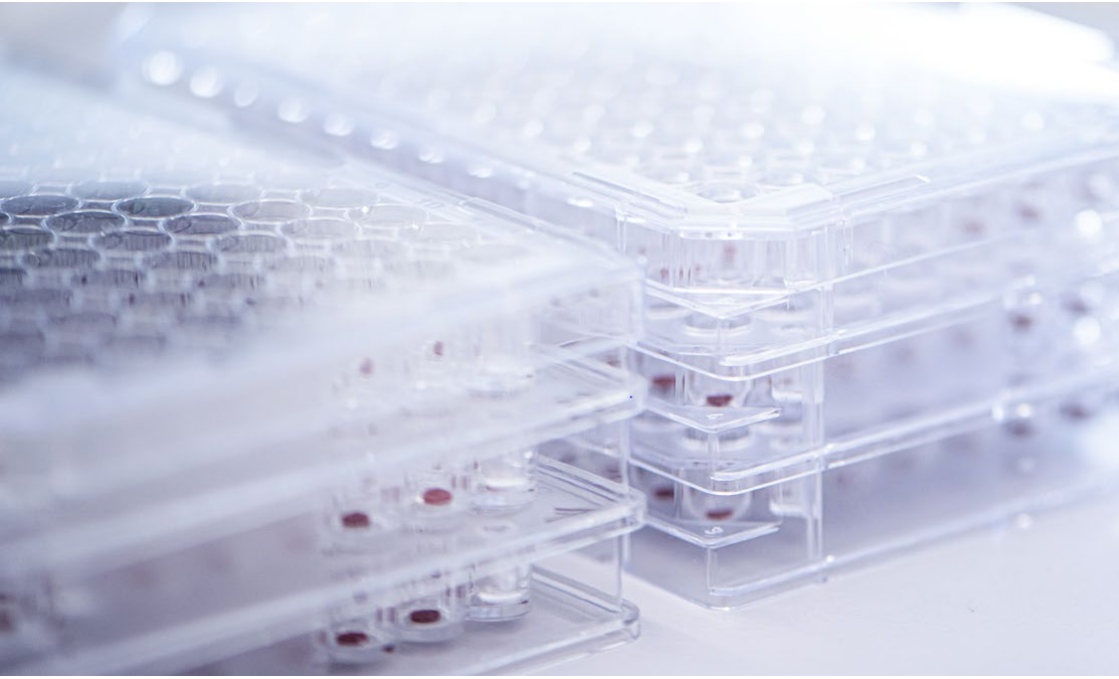


Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi



Neugeborenen-Screening Schweiz

Jahresbericht 2021

Vorwort

Liebe Pflegefachfrauen und / -männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen

Das Jahr 2021 war immer noch stark geprägt durch die Corona-Pandemie, welche Sie sicherlich in Ihrem persönlichen und beruflichen Alltag auch wesentlich beeinflusst hat. Auch im Neugeborenen-Screening Labor hatten wir in dieser Zeit mit neuen Herausforderungen umzugehen, wie etwa Personalausfällen, Knappheit bei PCR-Platten oder Einschränkungen bei der Einreise von Servicetechnikern.

Trotz der aussergewöhnlichen Lage konnten wir im vergangenen Jahr einen neuen Höchststand an eingesendeten Screening-Tests im Labor verzeichnen. Zum ersten Mal seit 1971 wurde die Marke von 90 000 wieder überschritten - es sind 91 676 Neugeborenen Screeningkarten bei uns eingegangen.

Mit Bedauern mussten wir feststellen, dass Mitte letzten Jahres die Leerungszeiten der Briefkästen schweizweit angepasst wurden. Da im Falle eines auffälligen Screening Ergebnisses jeder Tag zählt, bitten wir Sie auf die Leerungszeiten Ihrer umliegenden Briefkästen zu achten. Hilfe bei der Suche eines Briefkastens mit geeigneter Leerungszeit bietet die Website <https://places.post.ch/standortsuche> oder auch die Smartphone App «Swiss Post» (Google) oder «Die Post» (Apple) der Schweizer Post.

Wir möchten uns an dieser Stelle auch bei unseren Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern für ihr wertvolles Engagement sowie für die geleistete Arbeit in dieser ausserordentlichen Zeit bedanken.

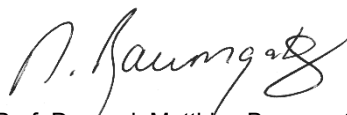
Sie, liebe Pflegefachfrauen und / -männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen, können auf ein Team zählen, welches sich engagiert in den Dienst des Neugeborenen-Screening Schweiz stellt.

Gerne präsentieren wir Ihnen nachfolgend unseren Jahresbericht 2021, der Ihnen die Anzahl Analysen sowie die Anzahl gefundener Fälle aufzeigt.

Freundliche Grüsse



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



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

Zahlen und Fakten

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

Analisen	2021	Total 1965-2021
Phenylalanin (MS/MS)	91 676	4 499 802
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	91 676	4 331 169
Galaktose (Enzymatisch)	91 676	4 192 127
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	91 676	3 646 497
Biotinidase (Fluorimetrisch)	91 676	2 911 133
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	91 676	2 487 470
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	91 676	1 429 557
Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay)	91 676	964 949
Glutarylarnitin (MS/MS)	91 676	637 695
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS)	91 676	2 207 175
TREC und KREC	91 676	269 167

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2021	Total 1965-2021	Inzidenzen
Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien*	21	580	1:7 800
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel* und Galaktose Mutarotase Mangel	5	110	1:39 000
Primäre Hypothyreose	37	1038	1:3 500
Biotinidase Mangel (komplett und partiell)	11	157	1:18 500
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	8	235	1:10 600
MCAD-Mangel	9	120	1:11 900
Cystische Fibrose (CF)	28 [#]	302 [§]	1:3 200
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1)	1	5	1:127 000
Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	1	13	1:170 000
SCID (schwere kombinierte Immundefekte)	0	8	1:34 000
Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie)	2	3	1:90 000
Fälle gesamt (2021)	123		1:700
Fälle gesamt		2 570	1:1 800

* behandlungsbedürftig oder nicht

[#] Vorläufige Anzahl, zum Publikationsdatum lagen noch nicht alle Rückmeldungen vor

[§] Zahlen können sich tlw. noch ändern aufgrund von Diagnose Neubeurteilungen

Impressum

Herausgeber:

Neugeborenen-Screening Schweiz
Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
Telefon: +41 44 266 77 33
Web: www.neoscreening.ch

Redaktion:

Dr. sc. nat. Susanna Sluka (Technische Leiterin)
Prof. Dr. med. M. Baumgartner (Medizinischer Leiter)
Esther Albertin (Assistentin der Bereichsleitung)

Publikationsdatum:

Juni 2022

Titelbild:

Valérie Jaquet (Fotografin)

Eine Dienstleistung des



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

**Das Spital der
Eleonorenstiftung**