



**Neugeborenen-Screening**

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi



Neugeborenen-Screening Schweiz

# Jahresbericht 2022

# Vorwort

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

Im Jahr 2022 sind Screeningkarten von 84 780 Neugeborenen im Labor Neugeborenen-Screening Schweiz eingegangen. Die tiefere Zahl im Vergleich mit dem Vorjahr korreliert mit einem deutlichen Rückgang der Geburten, den das Bundesamt für Statistik für das Jahr 2022 verzeichnete. Die Zahl der im Labor Neugeborenen-Screening Schweiz gescreenten Kinder und die Zahl des Bundesamts für Statistik lassen sich übrigens nicht direkt vergleichen. Das Bundesamt für Statistik zählt die Geburten bei denen die Bezugsperson einen ständigen Wohnsitz in der Schweiz hat. Das Neugeborenen-Screening Schweiz hingegen zählt die Neugeborenen, bei denen ein Neugeborenen-Screening durchgeführt wurde. Dies schliesst auch Neugeborene ein, die z.B. in einem Schweizer Spital geboren und gescreent wurden, deren Bezugspersonen jedoch keinen ständigen Wohnsitz in der Schweiz haben. Unsere Zahl der gescreenten Kinder ist deshalb etwa um 2% höher als die Zahl der Geburten des Bundesamts für Statistik.

Zudem freuen wir uns Ihnen mitzuteilen, dass das Labor Neugeborenen-Screening Schweiz die Qualität seiner Arbeit stets verbessert und wir seit diesem Jahr nach der ISO Norm 15189 für medizinische Labore arbeiten. Ein erstes Audit durch die schweizerische Akkreditierungsstelle hat im Januar 2023 stattgefunden und wir warten auf den Entscheid der schweizerischen Akkreditierungsstelle, das Labor Neugeborenen-Screening Schweiz in die Akkreditierung aufzunehmen. Dieser für uns wichtige Schritt war nur mit erheblichem Zusatzaufwand und intensiver Vorbereitung möglich. Wir möchten deshalb an dieser Stelle unseren Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern für ihr wertvolles Engagement zur Qualitätsverbesserung und zur Vorbereitung des Akkreditierungs-Audits, sowie für die geleistete Arbeit im Betrieb des Neugeborenen-Screenings Schweiz danken.

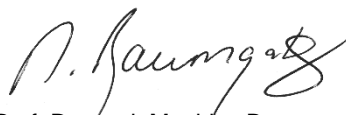
Liebe Pflegefachfrauen und / -männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen, auch Ihnen herzlichen Dank für die gute Zusammenarbeit, die erst ein erfolgreiches Neugeborenen-Screening in der Schweiz ermöglicht.

Gerne präsentieren wir Ihnen nachfolgend unseren Jahresbericht 2022, 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:

Analysen	2022	Total
		1965-2022
Phenylalanin (MS/MS)	84 780	4 584 582
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	84 780	4 415 949
Galaktose (Fluorimetrisch)	84 780	4 276 907
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	84 780	3 731 277
Biotinidase (Fluorimetrisch)	84 780	2 955 913
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	84 780	2 572 250
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	84 780	1 514 337
Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay)	84 780	1 049 729
Glutarylarnitin (MS/MS)	84 780	722 475
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS)	84 780	2 291 955
TREC und KREC (qPCR)	84 780	353 947

## 2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2022	Total	Inzidenzen
		1965-2022	
Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien*	24	604	1:7 600
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel* und Galaktose Mutarotase Mangel	1	111	1:40 000
Primäre Hypothyreose	28	1 066	1:3 500
Biotinidase Mangel (komplett und partiell)	6	163	1:18 400
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	8	243	1:10 600
MCAD-Mangel	13	133	1:11 400
Cystische Fibrose (CF)	18 <sup>#</sup>	326 <sup>§</sup>	1:3 200
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1)	0	5	1:144 000
Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	1	14	1:164 000
SCID (schwere kombinierte Immundefekte)	4	12	1:29 000
Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie)	0	3	1:118 000
<b>Fälle gesamt (2022)</b>	<b>106</b>		<b>1:800</b>
<b>Fälle gesamt</b>		<b>2 676</b>	<b>1:1 700</b>

\* behandlungsbedürftig oder nicht

<sup>#</sup> Vorläufige Anzahl, zum Publikationsdatum lagen noch nicht alle Rückmeldungen vor

<sup>§</sup> Zahlen können sich tlw. noch ändern aufgrund von Neubeurteilungen der Diagnosen

# 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](http://www.neoscreening.ch)

Redaktion:

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

Publikationsdatum:

Mai 2023

Titelbild:

Valérie Jaquet (Fotografin)

Eine Dienstleistung des



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

**Das Spital der  
Eleonorenstiftung**