



**Neugeborenen-Screening**

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi



Neugeborenen-Screening Schweiz

# Jahresbericht 2023

# Vorwort

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

Von 82'038 Neugeborenen sind im Jahr 2023 bei uns im Neugeborenen-Screening Schweiz Screeningkarten eingegangen. Die tiefere Zahl im Vergleich mit dem Vorjahr korreliert mit dem Rückgang der Geburten, den das Bundesamt für Statistik für das Jahr 2023 verzeichnete.

Doch wird uns 2023 nicht nur als Jahr mit wenigen Geburten in Erinnerung bleiben, sondern auch als Jahr in dem wir einen grossen Meilenstein erreicht haben. Denn im August 2023 hat die Schweizerische Akkreditierungsstelle das Labor Neugeborenen-Screenings Schweiz nach der Norm ISO 15189 akkreditiert.

Weitere erfreuliche Mitteilungen haben uns im Dezember 2023 vom Bundesamt für Gesundheitswesen (BAG) erreicht. In diesem Schreiben hat das BAG das bislang befristete Neugeborenen-Screening auf den schweren kombinierten Immundefekt (SCID) neu für unbefristet erklärt und die spinale Muskelatrophie (SMA) als 11. Krankheit ins Panel des Neugeborenen-Screening Schweiz aufgenommen. Seit dem 01.03.2024 ist es nun soweit, dass alle Neugeborenen in der Schweiz auch auf SMA gescreent werden.

Auch dieses Jahr geht es mit Projekten weiter, steht doch Ende August 2024 der Umzug des Labors Neugeborenen-Screening Schweiz in das neue Gebäude des Universitäts-Kinderspitals Zürich an, das sie auf der Titelseite dieses Berichtes sehen können. Dafür sind wir seit über einem Jahr an der sorgfältigen Planung, damit wir das Screening auch in der Umzugszeit ohne Unterbrechung durchführen können.

Das letzte Jahr war anspruchsvoll und verbunden mit verschiedenen Herausforderungen, weshalb wir an dieser Stelle unseren Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern für ihr wertvolles Engagement, sowie für die geleistete Arbeit im Betrieb des Neugeborenen-Screenings Schweiz danken.

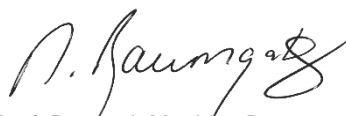
Liebe Pflegefachfrauen und / -männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen, auch Ihnen gebührt herzlichen Dank für die gute Zusammenarbeit, die ein erfolgreiches Neugeborenen-Screening in der Schweiz erst ermöglicht.

Gerne präsentieren wir Ihnen nachfolgend unseren Jahresbericht 2023, 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                                       | 2023   | Total     |
|--|--------|-----------|
|  |        | 1965-2023 |
| Phenylalanin (MS/MS)                           | 82 038 | 4 666 620 |
| Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)     | 82 038 | 4 497 987 |
| Galaktose (Fluorimetrisch)                     | 82 038 | 4 358 945 |
| Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay) | 82 038 | 3 813 315 |
| Biotinidase (Fluorimetrisch)                   | 82 038 | 3 077 951 |
| 17-OH-Progesteron (Immunoassay)                | 82 038 | 2 654 288 |
| Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)            | 82 038 | 1 596 375 |
| Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay)      | 82 038 | 1 131 767 |
| Glutarylarnitin (MS/MS)                        | 82 038 | 804 513   |
| Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS)          | 82 038 | 2 373 993 |
| TREC und KREC (qPCR)                           | 82 038 | 435 985   |

## 2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

| Krankheiten   | 2023       | Total            | Inzidenzen     |
|---|------------|------------------|----------------|
|   |            | 1965-2023        |                |
| Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien*  | 20         | 624              | 1:7 500        |
| Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel* und Galaktose Mutarotase Mangel | 3          | 114              | 1:39 000       |
| Primäre Hypothyreose  | 31         | 1 097            | 1:3 500        |
| Biotinidase Mangel (komplett und partiell)  | 6          | 169              | 1:18 200       |
| Adrenogenitales Syndrom (AGS)   | 16         | 259              | 1:10 200       |
| MCAD-Mangel   | 10         | 143              | 1:11 200       |
| Cystische Fibrose (CF)  | 32         | 359 <sup>§</sup> | 1:3 200        |
| Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1)   | 0          | 5                | 1:161 000      |
| Ahornsirup-Krankheit (MSUD)   | 0          | 14               | 1:170 000      |
| SCID (schwere kombinierte Immundefekte)   | 1          | 13               | 1:34 000       |
| Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie)   | 4          | 7                | 1:62 000       |
| <b>Fälle gesamt (2023)</b>  | <b>123</b> |                  | <b>1:700</b>   |
| <b>Fälle gesamt</b>   |            | <b>2 804</b>     | <b>1:1 700</b> |

\* behandlungsbedürftig oder nicht

§ 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:

August 2024

Titelbild:

Barbora Prekopová (Fotografin)

Eine Dienstleistung des



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

**Das Spital der  
Eleonorenstiftung**