



Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi



Neugeborenen-Screening Schweiz

Jahresbericht 2024

Vorwort

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

In 2024 wurden von 80'509 Neugeborenen Screenings durchgeführt. Für unser Labor brachte das vergangene Jahr jedoch noch zwei weitere wichtige Meilensteine mit sich.

Der erste Meilenstein war die Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um die 11. Krankheit, die spinale Muskelatrophie (SMA). Das Screening der ersten 10 Monate hat denn auch 6 Neugeborene mit SMA identifiziert und diejenigen mit einem hohen Risiko für eine infantile SMA einer prä-symptomatischen Behandlung zugeführt.

Der zweite Meilenstein folgte dann Ende August 2024 mit dem Umzug des Neugeborenen-Screening Schweiz ins neue Gebäude für Labor, Lehre und Forschung des Universitäts-Kinderspitals Zürich. Um das Neugeborenen-Screening ohne Unterbrechung weiterzuführen, haben wir unsere Geräte in Etappen umgezogen. Das Neugeborenen-Screening wird seit dem 02.09.2024 am neuen Standort in der Lengg durchgeführt. Der Umzug hat uns herausgefordert, auch weil unser ehemaliges Labor auf dem Dach der Kinderspitals lokalisiert war und über keinen Aufzug verfügte. So mussten alle grösseren Geräte mit einem Mobilkran zu Boden gehoben werden. Der Einzug am neuen Ort verlief demgegenüber einfach, können wir doch auf eine leistungsstarke Infrastruktur zurückgreifen. Diese beinhaltet auch eine Kleinguttransportanlage vom Posteingang im Spitalgebäude durch einen unterirdischen Tunnel ins Labor des Neugeborenen-Screening Schweiz.

Das letzte Jahr war herausfordernd und wir sind stolz, dass sich unsere Planung reibungslos umsetzen liess und wir das einmalige Projekt des Umzugs des Labors Neugeborenen-Screening Schweiz erfolgreich durchführen konnten. Unser Dank gilt dabei vor allem unseren Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern für ihr wertvolles Engagement, die Zusatzeinsätze und Arbeitsstunden verbunden mit dem Umzug und dessen Planung, sowie für die geleistete Arbeit im Betrieb des Neugeborenen-Screenings Schweiz.

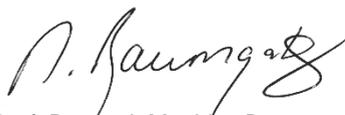
Liebe Pflegefachfrauen und / -männer, Hebammen, Kolleginnen und Kollegen, auch Ihnen gebührt herzlichen Dank für die gute Zusammenarbeit, die ein erfolgreiches Neugeborenen-Screening in der Schweiz erst ermöglicht.

Gerne präsentieren wir Ihnen nachfolgend unseren Jahresbericht 2024, der Ihnen die Anzahl Screenings 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	2024	Total 1965-2024
Phenylalanin (MS/MS)	80 509	4 747 129
Gal-1-P Uridyltransferase (Fluorimetrisch)	80 509	4 578 496
Galaktose (Fluorimetrisch)	80 509	4 439 454
Thyreoidea Stimulierendes Hormon (Immunoassay)	80 509	3 893 824
Biotinidase (Fluorimetrisch)	80 509	3 158 460
17-OH-Progesteron (Immunoassay)	80 509	2 734 797
Mittelkettige Acylcarnitine (MS/MS)	80 509	1 676 884
Immunoreaktives Trypsin IRT (Immunoassay)	80 509	1 212 276
Glutarylarnitin (MS/MS)	80 509	885 022
Verzweigt-kettige Aminosäuren (MS/MS)	80 509	2 454 502
TREC und KREC (qPCR)	80 509	516 494
Homozygote SMN1 Deletion (qPCR)	68 711	68 711

2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Krankheiten	2024	Total 1965-2024	Inzidenzen
Phenylketonurie (PKU) & andere Hyperphenylalaninämien*	15	639	1:7 400
Galaktosämie / Galaktokinase Mangel / UDP-Gal-4-Epimerase Mangel* und Galaktose Mutarotase Mangel	1	115	1:40 000
Primäre Hypothyreose	28	1 125	1:3 500
Biotinidase Mangel (komplett und partiell)	7	176	1:17 900
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	8	267	1:10 200
MCAD-Mangel	6	149	1:11 300
Cystische Fibrose (CF)	23 [#]	382 [§]	1:3 200
Glutarazidurie-Typ 1 (GA-1)	1	6	1:148 000
Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	2	16	1:153 000
SCID (schwere kombinierte Immundefekte)	0	13	1:40 000
Agammaglobulinämie (schwere B-Zell Lymphozytopenie)	3	10	1:52 000
Spinale Muskelatrophie (SMA)	6	6	1:11 500
Fälle gesamt (2024)	100		1:800
Fälle gesamt		2 904	1:1 600

* behandlungsbedürftig oder nicht

Vorläufige Anzahl, zum Publikationsdatum lagen noch nicht alle Rückmeldungen vor

§ Zahlen können sich tlw. noch ändern aufgrund von Neubeurteilungen der Diagnosen

Impressum

Herausgeber:

Neugeborenen-Screening Schweiz
Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Universitäts-Kinderspital Zürich
Lenggstrasse 30
CH-8008 Zürich
Telefon: +41 44 249 56 15
Web: www.neoscreening.ch

Redaktion:

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

Publikationsdatum:

Juli 2025

Titelbild:

Dr. sc. nat. Susanna Sluka

Eine Dienstleistung des



**Das Spital der
Eleonorenstiftung**