

Jahresbericht 2004:

Neugeborenen-Screening in der Schweiz

1. Zahl der in der Schweiz und im Fürstentum Liechtenstein routinemässig untersuchten Neugeborenen:		
Art der Untersuchung	2004	Total 1965–2004
Phenylalanin (enzymatisch, Astoria)	75 842	2 985 826
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch, Astoria)	75 842	2 892 058
Galaktose (enzymatisch, Astoria)	75 842	2 753 016
Thyreoidestimulierendes Hormon (DELFI A)	75 842	2 207 386
Biotinidase (Wolf)	75 842	1 472 022
AGS (DELFI A)	75 842	1 048 359
2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:		
Art der Untersuchung	2004	Total 1965–2004
Phenylketonurie	10	169
Andere Hyperphenylalaninämien*	6	198
Galaktosämie (Gal-1-P-Uridyltransferasemangel)	2	51
Galaktokinase-mangel	–	2
UDP-Gal-4-Epimerasemangel*	–	20
Primäre Hypothyreose	17	608
Biotinidasemangel	1	21
Adrenogenitales Syndrom	8	119
* behandlungsbedürftig oder nicht		

Rapport annuel 2004:

Dépistage des maladies héréditaires chez les nouveau-nés en Suisse

1. Nombre de nouveau-nés examinés en routine en Suisse et dans la principauté de Liechtenstein:		
Genre d'analyses	2004	Total 1965–2004
Phénylalanine (enzymatique, Astoria)	75 842	2 985 826
Gal-1-P Uridyltransférase (enzymatique, Astoria)	75 842	2 892 058
Galactose (enzymatique, Astoria)	75 842	2 753 016
Thyreoida-stimulating hormone (DELFI A)	75 842	2 207 386
Biotinidase (Wolf)	75 842	1 472 022
17OH-Progestérone (DELFI A)	75 842	1 048 359
2. Cas décelés et identifiés:		
Genre d'analyses	2004	Total 1965–2004
Phénylcétonurie	10	169
Hyperphénylalaninémies légères*	6	198
Déficiência du gal-1-P-uridylyltransférase	2	51
Déficiência du galactokinase	–	2
Déficiência de l'UDP-gal-4-épimérase *	–	20
Hypothyreose primaire	17	608
Déficiência du biotinidase	1	21
Hyperplasie surrénale congénitale	8	119
* traités ou non traités		

Rapporto annuale 2004:

Depistaggio delle malattie ereditarie nei neonati in Svizzera

1. Numero di neonati esaminati di routine in Svizzera e nel principato del Liechtenstein:		
Genere d'analisi	2004	Totale 1965-2004
Fenilalanina (enzimatico, Astoria)	75 842	2 985 826
Gal-1-P Uridiltransferasi (enzimatico, Astoria)	75 842	2 892 058
Galattosio (enzimatico, Astoria)	75 842	2 753 016
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFA)	75 842	2 207 386
Biotinidasi (Wolf)	75 842	1 472 022
17OH-Progesterone (DELFA)	75 842	1 048 359
2. Casi trovati ed identificati:		
Genere d'analisi	2004	Totale 1965-2004
Fenilchetonuria	10	169
altre iperfenilalaninemie*	6	198
Deficienza del gal-1P-uridiltransferasi	2	51
Deficienza della galattochinasi	-	2
Deficienza dell'UDP-gal-4-epimerasi*	-	20
Ipotireosi primaria	17	608
Deficienza della biotinidasi	1	21
Iperplasia surrenale congenita	8	119
* trattati o non trattati		

Korrespondenz/Correspondance:

- Dr. phil. Ch. Niederhauser
Blutspendedienst SRK
Murtenstrasse 133
3001 Bern
Tel. Zentrale: 031 384 23 23
Tel. direkt: 031 330 02 22
- Prof. Dr. med. B. Steinmann
Abteilung für Stoffwechsel
und Molekulare Pädiatrie
Universitäts-Kinderklinik
Steinwiesstr. 75
8032 Zürich
Tel. 044 266 71 11

Anleitung zur Blutentnahme für den Guthrie-Test

Beat Steinemann, Zürich

Neugeborene mit Geburtsgewicht über 2000 Gramm

Guthrie-Test am 4. Lebenstag (das heisst: älter als 72 Stunden, jünger als 96 Stunden)

Neugeborene mit Geburtsgewicht unter 2000 Gramm

1. Guthrie-Test am 4. Lebenstag
2. Guthrie-Test am Ende der 2. Lebenswoche oder bei früherer Entlassung am Entlassungstag

Neugeborene mit Transfusion oder Austausch-Transfusion

1. Guthrie-Test *vor* Transfusion unerlässlich, sofern diese vor dem 4. Lebenstag erfolgt!
2. Guthrie-Test
 - bei Neugeborenen mit Geburtsgewicht über 2000 g
3–5 Tage *nach* Transfusion
 - bei Neugeborenen mit Geburtsgewicht unter 2000 g am Ende der 2. Lebenswoche, mindestens 3–5 Tage nach der letzten Transfusion

Zeit der Blutentnahme

1–2 Stunden nach 2., 3. oder weiterer laktosehaltiger Mahlzeit des Tages (Ausnahme: vor Transfusion oder Austausch).

Technik

Einstich in die Ferse genügend tief machen, damit Blutropfen gross werden (vielfach wird aus Mitleid zu zaghaft gestochen). Ersten Tropfen mit einem trockenen Tupfer (ohne Desinfektionsmittel) wegwischen. Sofort *je einen* grossen Tropfen auf einen auf dem Filterpapier vorgezeichneten Kreis bringen, sodass Vorderseite *und* Rückseite durchtränkt werden (Blut darf über den Kreisrand hinausgehen). Cave: Keine Kapillaren verwenden!

Alle 6 Kreise betropfen! Karte nach Blutentnahme 2–3 Stunden an der Luft trocknen lassen.

Niemals Karte auf die Heizung oder an die Sonne legen, mit Heissluft trocknen oder feucht verpacken!

Erst nach dem Trocknen die Karte in Versandcouvert stecken.

Kontamination

Achten Sie darauf, dass die Testkarte nicht mit Milch, Laktosepulver zur Nabelpflege oder Desinfektionsmittel in Berührung kommt.

Beschriftung

Bitte vollständig und leserlich in Blockschrift! Absender: Strichcode oder Spitaladresse bzw. Hebamme, mit Telefonnummer; Printerkleber der Mutter auf die Rückseite der Testkarte kleben.

Bemerkung: «vor Austausch», «vor Transfusion», «2. Test nach Austausch», «2. Test nach Transfusion», Geschlecht, Geburtsgewicht und Gestationsalter sind wichtige Angaben für unsere Beurteilung.

Versand

Wichtig: Trockene Karten sofort (nächster Postgang) im adressierten Couvert an das PKU-Labor schicken. Geburtsabteilungen mit mehr als einer Geburt pro Tag sollen die Karten zweimal pro Tag absenden. Die Karte sollte am nächsten Tag im Labor sein!

Information

Nur abnorme Resultate werden bekanntgegeben.

Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Beat Steinemann
Abteilung für Stoffwechsel
und Molekulare Pädiatrie
Universitäts-Kinderklinik
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
Tel. 044 266 73 87
Fax 044 266 71 67

Directives pour le prélèvement du test de Guthrie

Beat Steinmann, Zurich

Date du prélèvement

Nouveau-nés de poids de naissance (PN) supérieur à 2000 g

prélèvement au 4^e jour de vie (c'est à dire entre 72 et 96 heures de vie)

Nouveau-nés de poids de naissance (PN) inférieur à 2000 g

1^{er} prélèvement au 4^e jour de vie (72 à 96 heures de vie);

2^e prélèvement à la fin de la 2^e semaine de vie, ou le jour de la sortie, si elle a lieu plus tôt

Nouveau-nés transfusés ou exsanguinotransfusés

1^{er} prélèvement indispensable avant la transfusion;

2^e prélèvement:

- nouveau-nés de PN supérieur à 2000 g: 3-5 jours *post* transfusion;
- nouveau-nés de PN inférieur à 2000 g: à la fin de la 2^e semaine de vie, ou le jour de la sortie, si elle a lieu plus tôt, au minimum 3 à 5 jours après la dernière transfusion.

Moment du prélèvement

1 à 2 heures après le 2^e, 3^e, ou repas ultérieur de la journée, pour autant qu'il contienne du lactose (exceptions: avant transfusion).

Technique

Piquer le talon assez profondément pour que les gouttes soient volumineuses (trop souvent la compression entraîne une piqûre trop superficielle). Essuyer les premières gouttes sur un tampon sec (sans produit désinfectant). Déposer immédiatement au centre de *chaque* cercle dessiné sur le buvard une goutte assez volumineuse pour que le sang soit visible *recto et verso* (le sang peut toutefois dépasser les cercles). Ne pas utiliser des capillaires.

Imbiber les 6 cercles (!) puis *laisser sécher* la carte à l'air pendant 2 à 3 heures. Ne jamais

déposer la carte sur un radiateur ni au soleil, ne pas la sécher à l'air chaud, ni l'emballer à l'état humide!

Introduire la carte séchée dans l'enveloppe préadressée.

Contamination

Évitez que la carte n'entre en contact avec du lait, poudre de lactose pour les soins du cordon ombilical ou désinfectant.

Inscriptions

SVP de façon lisible et complète, en majuscules!

Expéditeur: code-barre de l'adresse de l'hôpital ou de la sage-femme, avec n° de téléphone.

Remarques: «avant transfusion», «avant exsanguinotransfusion», «2^e test après transfusion», «2^e test après exsanguino-transfusion», sexe, poids de naissance et âge gestationnel sont des données importantes pour notre interprétation.

Envoi

Important: envoyer les cartes séchées immédiatement (=par le prochain courrier) avec l'enveloppe préadressée au laboratoire. Les unités de néonatalogie avec plus d'une naissance par jour doivent expédier les cartes 2 fois par jour (tampon d'expéditeur sur l'enveloppe). La carte devrait être au laboratoire le jour prochain.

Retour de l'information

Seuls les résultats anormaux sont communiqués.

Correspondance:

Prof. Dr. med. Beat Steinmann
Abteilung für Stoffwechsel
und Molekulare Pädiatrie
Universitäts-Kinderklinik
Steinwiesstrasse 75
8032 Zurich
Tél.: 01 266 73 87
Fax: 01 266 71 67

La prise en charge de l'enfant obèse par un(e) diététicien(ne) suisse diplômé(e) n'est pas reconnue

Michel Roulet, Président de la CN de la SSP

Depuis 2002, l'Association suisse des diététiciens diplômés et la Société suisse de pédiatrie ont tenté sans succès de faire reconnaître l'obésité de l'enfant dans la loi sur l'assurance maladie (LaMal) afin que les prestations des diététiciens diplômés soient pris en charge par l'assurance de base de chaque enfant. Les différents dossiers déposés depuis 2002 ont été refusés par l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) sous prétexte de l'insuffisance que les preuves de l'efficacité du suivi diététique des enfants obèses sont insuffisantes. Le dernier refus date de novembre 2004.

Depuis 1998, l'obésité de l'adulte est reconnue dans la loi; il y a donc une discrimination envers l'enfant. Dans notre pays le nombre d'enfants obèses a augmenté de plus de 300% depuis 1960. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) a identifié, depuis 1997 déjà, l'obésité comme étant un problème majeur de santé publique et une véritable épidémie mondiale. L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a publié récemment les coûts engendrés par l'obésité en Suisse qui dépassent 2500 millions/an alors que les coûts estimés pour la prise en charge diététique des enfants obèses seraient de l'ordre de 2 millions/an.

Le refus par l'OFAS implique que les enfants doivent attendre l'âge de 18 ans et des complications liées à leur excès de poids comme l'hypertension, des anomalies des lipides du sang ou un diabète de type 2, pour que les consultations diététiques soient prises en charge par l'assurance de base!

Au vu de cette décision, l'Association suisse des diététiciens diplômés (ASDD) regrette que la problématique de l'obésité ne puisse pas être prise en charge plus tôt afin d'améliorer la qualité de vie de ces enfants, d'augmenter les chances de succès thérapeutique et de diminuer les coûts de la santé à long terme.

*Sylvie Borloz, Vice-présidente ASDD
Association suisse des diététiciens diplômés,
Stadthof, Bahnhofstrasse 7b, 6210 Sursee,
www.asdd.ch, 041 926 07 97*

Commentaires

En tant que président de la Commission de nutrition de la SSP, j'ai accompagné l'ASDD tout au long de ses démarches auprès de l'OFAS. Après 3 ans de travail et le dépôt de plusieurs dossiers, nous nous sommes retrouvés le 23 septembre 2004 devant la «Kommission für allgemeine Leistungen (ELK)» à l'OFSP. Nous avons eu trois (!) minutes pour présenter notre dossier. Par bonheur la discussion fut plus longue, mais centrée presque exclusivement sur les coûts et les risques d'abus, ainsi que le manque d'interdisciplinarité de notre démarche. A ce propos, nous avons alors tenté de démontrer que le pédiatre et le médecin généraliste avec une formation en pédiatrie étaient les personnes les plus aptes pour prendre en charge un enfant obèse dans sa globalité et l'orienter, au besoin, vers un diététicien, un psychologue, un psychiatre, un endocrinologue... Nous avons dû aussi rappeler et prouver que les diététiciens suisses diplômés ont bien reçu au cours de leurs études une formation spécifique pour la prise en charge des patients avec troubles du comportement alimentaire (TCA). A la suite de cette discussion, il nous a alors été demandé de fournir un complément d'informations dans les 15 (!) jours, ce qui fut fait. Nous tenons juste à rappeler ici que l'OFAS avait le dossier sur son bureau depuis près de 3 ans. Le 30 novembre 2004 le refus d'entrée en matière nous fut communiqué par l'OFSP.

A la suite de cet échec, le communiqué de presse ci-dessus fut publié par l'ASDD et une motion fut déposée au Conseil national par le conseiller Zisyadis Joseph et cosignée par les conseillers nationaux Berberat Didier, Cuhe Fernand, Dormond Béguelin Marlyse, Garbani Valérie, Huguenin Marianne, Leuenberger Ueli, Maury Pasquier Liliane, Nordmann Roger, Rennwald Jean-Claude, Rossini Stéphane, Roth-Bernasconi Maria, Salvi Pierre, Savary Géraldine et Vanek Pierre.

Korrespondenzadresse:

Prof. Michel Roulet
Département médico-chirurgical
de pédiatrie
CHUV
1011 Lausanne

Die Behandlung von Übergewicht bei Kindern (Kinderadipositas) wird in der Schweiz nicht anerkannt

Michel Roulet, Präsident der Ernährungskommission der SGP

Übersetzung: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Seit 2002 bemühen sich der Schweizerische Verband diplomierter ErnährungsberaterInnen und die Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie erfolglos um die offizielle Anerkennung der Leistungen der Ernährungsberatung in der Behandlung übergewichtiger Kinder als Pflichtleistung aus der Grundversicherung des Krankenversicherungsgesetzes KVG. Im November 2004 hat das Bundesamt für Gesundheit einen Antrag erneut abgelehnt mit der Begründung, dass es keine Nachweise gäbe, dass die Behandlung von übergewichtigen Kindern erfolgreich sei.

Die Zahl von übergewichtigen Kindern hat in den letzten Jahren stetig zugenommen, die Erhöhung beträgt im Vergleich zu 1960 über 300%. Angesichts dieser Tatsache und der offiziellen Anerkennung von Übergewicht bei Erwachsenen im Jahr 1998 als abrechenbare Leistung bedeutet die Nichtanerkennung der Kinderadipositas eine Diskriminierung gegenüber Kindern und Jugendlichen.

Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) hatte bereits 1997 die Fettleibigkeit als ein grosses Problem der öffentlichen Gesundheit bezeichnet und spricht mittlerweile von einer weltweiten Epidemie. Das Bundesamt für Gesundheit bezifferte kürzlich die Folgekosten von Kinderadipositas in der Schweiz auf weit über 2500 Millionen Franken/Jahr, während die Behandlung von Kinderadipositas auf lediglich 2 Millionen/Jahr geschätzt wird.

Die Ablehnung von Kinderadipositas als anerkannte Leistung durch das Bundesamt für Sozialversicherung wird paradoxerweise dazu führen, dass übergewichtige Kinder nicht rechtzeitig in eine Behandlung eintreten, sondern das 18. Altersjahr und Folgeerkrankungen wie Diabetes, Bluthochdruck und Blutfettstoffwechselstörungen abwarten müssen, bis eine Behandlung ihres Übergewichts als Pflichtleistung gilt.

Der Schweizerische Verband diplomierter ErnährungsberaterInnen bedauert, dass, be-

dingt durch diesen Entscheid, Übergewicht bei Kindern nicht rechtzeitig behandelt wird. Er ist überzeugt, dass gerade mit der rechtzeitigen Behandlung von Kinderadipositas eine wesentliche Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen erreicht werden kann und gerade damit langfristig die ständig wachsenden Gesundheitskosten gesenkt werden können.

Sylvie Borloz, Vizepräsidentin SVDE, Schweizerischer Verband diplomierter ErnährungsberaterInnen SVDE, Stadthof, Bahnhofstrasse 7b, 6210 Sursee www.asdd.ch, Tel. 041 926 07 97

Kommentar

Als Präsident der Ernährungskommission der SGP habe ich den SVDE bei allen Schritten beim BSV begleitet. Nach dreijähriger Arbeit und Unterbreitung mehrerer Akte trafen wir uns am 23. September 2004 vor der Kommission für allgemeine Leistungen (ELK) im BAG. Wir hatten 3 Minuten (!) um unser Dossier vorzulegen. Glücklicherweise dauerte die Diskussion länger, drehte sich jedoch fast ausschliesslich um die Kosten und die Risiken eines Missbrauchs sowie die fehlende Interdisziplinarität unseres Vorgehens. Dazu haben wir versucht, zu beweisen, dass der Kinderarzt und der Allgemeinarzt mit pädiatrischer Ausbildung die am besten geeigneten Personen sind, ein übergewichtiges Kind gesamthaft zu betreuen und es bei Bedarf an einen Ernährungsberater, Psychologen, Psychiater, Endokrinologen usw. zu überweisen. Wir mussten auch daran erinnern, und beweisen, dass die diplomierten Schweizer Ernährungsberater im Verlaufe ihres Studiums sehr wohl eine spezifische Ausbildung zur Betreuung von Patienten mit einer Störung des Essverhaltens erhalten haben. In der Folge dieser Diskussion wurden wir gebeten, innert 14 Tagen (!) ergänzende Informationen vorzulegen, was wir auch taten. Wir möchten hier nur kurz daran erinnern, dass unser Dossier seit 3 Jahren auf

dem Büro des BASV lag. Am 30. November wurde uns der ablehnende Entscheid des BAG mitgeteilt.

In der Folge wurde vom SVDE vorstehende Pressemitteilung herausgegeben durch Nationalrat Joseph Zysiadis, sowie die Nationalräte Berberat Didier, Cuche Fernand, Dormond Béguelin Marlyse, Garbani Valérie, Huguenin Marianne, Leuenberger Ueli, Maury Pasquier Liliane, Nordmann Roger, Rennwald Jean-Claude, Rossini Stéphane, Roth-Bernasconi Maria, Salvi Pierre, Savary Géraldine und Vanek Pierre mit unterzeichnet.

Korrespondenzadresse:

Prof. Michel Roulet
Département médico-chirurgical
de pédiatrie
CHUV
1011 Lausanne