

# Jahresbericht 2001: Neugeborenen-Screening in der Schweiz

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

Art der Untersuchung	2001	Total 1965–2001
Phenylalanin (Guthrie)	74 865	2 835 612
Gal-1-P Uridyltransferase (Beutler & Baluda)	74 865	2 666 979
Galaktose (Paigen; Guthrie)	36 176	1 345 253
Galaktose (Weidemann)	38 689	1 182 684
Thyreoidea-stimulierendes Hormon (DELFLIA)	74 865	1 982 307
Biotinidase (Wolf)	74 865	1 246 943
AGS (DELFLIA)	74 865	823 280

## 2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:

Art der Untersuchung	2001	Total 1965–2001
Phenylketonurie	4	150
Andere Hyperphenylalaninämien*)	1	187
Gal-1-P Uridyltransferasemangel	totaler	48
	partieller	483
Galaktokinase-mangel	1	2
UDP-Gal-4-Epimerasemangel	–	18
Primäre Hypothyreose	21	556
Biotinidasemangel	totaler	17
	partieller	22
Adrenogenitales Syndrom	9	103

\*) behandlungsbedürftig oder nicht

## Anleitung zur Blutentnahme für den Guthrie-Test:

Siehe <http://www.ssp.hin.ch/paediatria/vol12/n4/iguthrie-ge.htm>

- Unsere Bitten:**
1. Alle Kreise mit Blut betropfen! (ohne Zuhilfenahme von Kapillaren)
  2. Alle auf der Karte gewünschten Angaben über das Kind eintragen, auch das Geschlecht! Namen in Druckbuchstaben schreiben.
  3. Nur getrocknete (2–3 Std. an der Luft) Testkarten verpacken!
  4. «Am 4. Lebenstag» heisst: älter als 72 Std., jünger als 96 Std. Der Test kann natürlich auch am Nachmittag entnommen werden.
  5. Teste noch am gleichen Tag verschicken.

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

**Und noch etwas:** Der «Clinitest» gerät zunehmend in Vergessenheit und dabei wäre er bei Verdacht auf Galaktosämie eine grosse Hilfe. Bitte sorgen Sie für Nachschub, auch wenn Ihr Apotheker behauptet, es gäbe dieses Produkt nicht mehr.

Ch. Niederhauser, Bern  
B. Steinmann, Zürich

### Adresse der Autoren:

Dr. phil. Ch. Niederhauser  
Blutspendedienst SRK  
Murtenstrasse 133  
3008 Bern  
Tel. 031 384 23 23

Prof. Dr. med. B. Steinmann  
Abteilung für Stoffwechsel  
und Molekulare Pädiatrie  
Universitäts-Kinderklinik  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 01 266 71 11

# Rapport annuel 2001: 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	2001	Total 1965-2001
Phénylalanine (Guthrie)	74 865	2 835 612
Gal-1-P Uridyltransférase (Beutler & Baluda)	74 865	2 666 979
Galactose (Paigen; Guthrie)	36 176	1 345 253
Galactose (Weidemann)	38 689	1 182 684
Thyroïde-stimulating hormone (DELFLIA)	74 865	1 982 307
Biotinidase (Wolf)	74 865	1 246 943
17OH-Progestérone (DELFLIA)	74 865	823 280

## 2. Cas décelés et identifiés:

Genre d'analyses	2001	Total 1965-2001
Phénylcétonurie	4	150
Hyperphénylalaninémies légères *)	1	187
Déficiency du gal-1P-uridylyltransférase	totale	–
	partielle	3
		483
Déficiency du galactokinase	1	2
Déficiency de l'UDP-gal-4-épipimérase	–	18
Hypothyroïdisme primaire	21	556
Déficiency du biotinidase	totale	1
	partielle	–
		17
Hyperplasie surrénale congénitale	9	22
		103

\*) traités ou non traités

## 2. Directives pour le prélèvement du sang pour le test de Guthrie:

voir <http://www.ssp.hin.ch/paediatria/vol12/n4/iguthrie-fr.htm>.

### Nos désirs:

1. remplir tous les cercles de la carte d'échantillonnage avec du sang (ne pas utiliser de capillaires).
2. compléter toutes les indications demandées (y inclus le sexe!) à propos de l'enfant; veuillez écrire en caractères d'imprimerie.
3. n'emballer que des cartes séchées (2-3 heures) et les insérer dans l'enveloppe de cellophane (les gouttes de sang en premier).
4. «le 4<sup>ème</sup> jour de vie» signifie: âgé de plus de 72 h, de moins de 96 h; le prélèvement peut donc aussi être effectué l'après-midi.
5. expédier les cartes le même jour.

### Contamination avec du galactose:

Nous vous prions de faire attention et d'éviter tout contact de la carte d'échantillonnage avec du lait ou de la poudre de lactose utilisés pour soigner l'ombilic.

### En outre:

Le «Clinitest» qui se révèle très utile en cas de soupçon d'une galactosémie risque de tomber dans l'oubli. Nous vous prions de veiller à un approvisionnement approprié, même si votre pharmacien prétend que ce produit n'existe plus.

Ch. Niederhauser, Berne  
B. Steinmann, Zurich

### Adresse des auteurs:

Dr. phil. Ch. Niederhauser  
Blutspendedienst SRK  
Murtenstrasse 133  
3008 Bern  
Tél. 031 384 23 23

Prof. Dr. med. B. Steinmann  
Abteilung für Stoffwechsel  
und Molekulare Pädiatrie  
Universitäts-Kinderklinik  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zurich  
Tél. 01 266 71 11

# Rapporto annuale 2001: 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	2001	Totale 1965-2001
Fenilalanina (Guthrie)	74 865	2 835 612
Gal-1-P Uridiltransferasi (Beutler & Baluda)	74 865	2 666 979
Galattosio (Paigen; Guthrie)	36 176	1 345 253
Galattosio (Weidemann)	38 689	1 182 684
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFLIA)	74 865	1 982 307
Biotinidasi (Wolf)	74 865	1 246 943
17OH-Progesterone (DELFLIA)	74 865	823 280

## 2. Casi trovati ed identificati:

Genere d'analisi	2001	Totale 1965-2001
Fenilchetonuria	4	150
altre iperfenilalaninemie *)	1	187
Deficienza del gal-1P-uridiltransferasi	totale	48
	parziale	483
Deficienza della galattochinasi	1	2
Deficienza dell'UDP-gal-4-epimerasi	-	18
Ipotireosi primaria	21	556
Deficienza della biotinidasi	totale	17
	parziale	22
Iperplasia surrenale congenita	9	103

\*) trattati o non trattati

**Direttive sui prelievi di sangue per il test di Guthrie:** vedansi istruzioni particolareggiate <http://www.ssp.hin.ch/paediatria/vol12/n4/iguthrie-ge.htm>.

- Nostri desideri:
1. Riempire tutti i cerchi sulla carta con del sangue (senza l'aiuto di capillari).
  2. Completare tutte le indicazioni richieste a proposito del neonato (compreso il sesso!); vogliate scrivere in stampatello.
  3. Inserire le carte asciutte (2-3 ore all'aria) nella busta di cellophane con le gocce di sangue in avanti.
  4. «Il quarto giorno di vita» significa: più di 72 ore di vita, meno di 96 ore; il prelievo può essere fatto anche di pomeriggio.
  5. Spedire le carte il giorno stesso del prelievo.

*Contaminazione con il galattosio:* Vi preghiamo di evitare il contatto della carta di test con il latte o la cipria di lattosio utilizzati per la cura dell'ombelico.

*Inoltre* Il «Clinitest» che in caso di sospettata galattosemia si rivela di grande aiuto sta purtroppo cadendo in disuso. Noi Vi preghiamo di voler provvedere al suo approvvigionamento anche quando il Vostro farmacista sostiene che il prodotto non sia più reperibile.

Ch. Niederhauser, Berna  
B. Steinmann, Zurigo

### Indirizzi degli autori:

Dr. phil. Ch. Niederhauser  
Blutspendedienst SRK  
Murtenstrasse 133  
3008 Bern  
Tel. 031 384 23 23

Prof. Dr. med. B. Steinmann  
Abteilung für Stoffwechsel  
und Molekulare Pädiatrie  
Universitäts-Kinderklinik  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 01 266 71 11