

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 (DELFLIA)	75 842	2 207 386
Biotinidasi (Wolf)	75 842	1 472 022
17OH-Progesterone (DELFLIA)	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<sup>e</sup> 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<sup>er</sup> prélèvement au 4<sup>e</sup> jour de vie (72 à 96 heures de vie);

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

### Nouveau-nés transfusés ou exsanguinotransfusés

1<sup>er</sup> prélèvement indispensable avant la transfusion;

2<sup>e</sup> 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<sup>e</sup> 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<sup>e</sup>, 3<sup>e</sup>, 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<sup>e</sup> test après transfusion», «2<sup>e</sup> 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