

Jahresbericht 2005:

## Neugeborenen-Screening in der Schweiz

1. Zahl der in der Schweiz und im Fürstentum Liechtenstein routinemässig untersuchten Neugeborenen:		
Analyse	2005	Total 1965–2005
Phenylalanin (TMS)	76 129	3 136 820 <sup>+</sup>
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch, Astoria)	76 129	2 968 187
Galaktose (enzymatisch, Astoria)	76 129	2 829 145
Thyreoida-stimulierendes Hormon (DELFIA)	76 129	2 283 515
Biotinidase (Wolf)	76 129	1 548 151
17OH-Progesteron (DELFIA)	76 129	1 124 488
Acylcarnitine (TMS)**	66 575	66 575
2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle:		
Krankheiten	2005	Total 1965–2005
Phenylketonurie	6	175
Andere Hyperphenylalaninämien*	4	202
Galaktosämie (Gal-1-P Uridyltransferasemangel)	2	53
Galaktokinasemangel	0	2
UDP-Gal-4-Epimerasemangel*	0	20
Primäre Hypothyreose	21	629
Biotinidasemangel	0	21
Adrenogenitales Syndrom	7	126
MCAD-Mangel**	8	8

\* behandlungsbedürftig oder nicht  
 \*\* Beginn der Untersuchung in Zürich ab 1. Januar 2005, in Bern vom 1. April–30. November 2005  
 + Korrektur des Fehlbetrages von 74 865 aus dem Jahr 2002

Rapport annuel 2005:

## Dépistage Néonatal en Suisse

1. Nombre de nouveau-nés examinés en routine en Suisse et dans la principauté de Liechtenstein:		
Genre d'analyses	2005	Total 1965–2005
Phénylalanine (TMS)	76 129	3 136 820 <sup>+</sup>
Gal-1-P Uridyltransférase (enzymatique, Astoria)	76 129	2 968 187
Galactose (enzymatique, Astoria)	76 129	2 829 145
Thyreoida-stimulating hormone (DELFIA)	76 129	2 283 515
Biotinidase (Wolf)	76 129	1 548 151
17OH-Progestérone (DELFIA)	76 129	1 124 488
Acylcarnitines (TMS)**	66 575	66 575
2. Cas décelés et identifiés:		
Maladies	2005	Total 1965–2005
Phénylcétonurie	6	175
Hyperphénylalaninémies légères*	4	202
Galactosémie (déficit en gal-1-P-uridyltransférase)	2	53
Déficit en galactokinase	0	2
Déficit en l'UDP-gal-4-épimérase*	0	20
Hypothyroïse primaire	21	629
Déficit en biotinidase	0	21
Hyperplasie surrénale congénitale	7	126
Déficit en MCAD**	8	8

\* traités ou non traités  
 \*\* Commencement des analyses à Zürich à partir du 1. Janvier 2005, à Berne du 1.4. – 30.11.2005  
 + Correction du déficit de 74 865 de l'année 2002

Rapporto annuale 2005:

**Screening Neonatale Svizzero**

1. Numero di neonati esaminati di routine in Svizzera e nel principato del Liechtenstein:		
Genere d'analisi	2005	Totale 1965-2005
Fenilalanina (TMS)	76 129	3 136 820 <sup>+</sup>
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch, Astoria)	76 129	2 968 187
Galattosio (enzymatisch, Astoria)	76 129	2 829 145
Thyreoida-stimulierendes Hormon (DELFI A)	76 129	2 283 515
Biotinidase (Wolf)	76 129	1 548 151
17OH-Grogesteron (DELFI A)	76 129	1 124 488
Acilcarnitine (TMS)**	66 575	66 575
2. Casi trovati ed identificati:		
Malattie	2005	Totale 1965-2005
Fenilchetonuria	6	175
Altre Iperfenilalaninemie*	4	202
Galattosemia (deficit di Gal-1P-uridiltransferasi)	2	53
Deficit di Galattochinasi	0	2
Deficit di UDP-gal-4-epimerasi*	0	20
Ipotiroidismo primario	21	629
Deficit di Biotinidasi	0	21
Iperplasia surrenale congenita	7	126
Deficit di MCAD**	8	8

\* sottoposti a trattamento terapeutico e non  
 \*\* Analisi iniziata a Zurigo il 1 gennaio 2005, a Berna eseguita dal 1 aprile - 30 novembre 2005  
 + correzione del numero totale di 74'865 dell'anno 2002

Der «Clinitest» wird offiziell nicht mehr vertrieben, ist jedoch unter folgender Adresse zu bestellen: Max Baldinger AG, Bruggacherstrasse 8, 8117 Fällanden, Tel. 044 806 80 80, Fax 044 806 80 85, [info@baldinger.biz](mailto:info@baldinger.biz). Der Clinitest ist bei Verdacht auf Galactosämie eine grosse Hilfe.

Le «Clinitest» n'est plus distribué par les pharmacies; vous pouvez l'ordonner à l'adresse suivante: Max Baldinger AG, Bruggacherstrasse 8, 8117 Fällanden, Tel. 044 806 80 80, Fax 044 806 80 85, [info@baldinger.biz](mailto:info@baldinger.biz). Le clinitest est très utile et important au cas d'une galactosémie.

Il «Clinitest» che in caso di sospetta galattosemia si rivela di grande aiuto non si trova piu' in commercio ma puo' essere ordinato da: Max Baldinger AG, Bruggacherstrasse 8, 8117 Fällanden, Tel. 044 806 80 80, Fax 044 806 80 85, [info@baldinger.biz](mailto:info@baldinger.biz).

**Korrespondenz/Correspondance:**

Neugeborenen-Screening Schweiz

Dr. phil. nat. T. Torresani

*(Technischer Leiter)*

Prof. Dr. med. B. Steinmann

*(Medizinischer Leiter)*

Universitäts-Kinderklinik

Steinwiesstrasse 75

8032 Zürich

Tel. Zentrale: 044 266 71 11