

Jahresbericht 2010

Neugeborenen-Screening in der Schweiz

1. Zahl der in der Schweiz und im Fürstentum Liechtenstein routinemässig untersuchten Neugeborenen		
Analyse	2010	Total 1965–2010
Phenylalanin (TMS)	83 570	3 534 853
Gal-1-P Uridyltransferase (enzymatisch, Astoria)	83 570	3 366 220
Galaktose (enzymatisch, Astoria)	83 570	3 227 178
Thyreoida-stimulierendes Hormon (DELFI)	83 570	2 681 548
Biotinidase (fluorimetrisch)	83 570	1 946 184
17OH-Progesteron (DELFI)	83 570	1 522 521
Acylcarnitine (TMS)	83 570	464 608
2. Zahl der gefundenen und identifizierten Fälle		
Krankheiten	2010	Total 1965–2010
Phenylketonurie und andere Hyperphenylalaninämien*	16	442
Galaktosämie/Galaktokinase-Mangel/ UDP-Gal-4-Epimerase-Mangel	1	82
Primäre Hypothyreose	22	735
Biotinidasemangel	5	28
Adrenogenitales Syndrom	7	163
MCAD Mangel	7	45
* behandlungsbedürftig oder nicht		

Korrespondenzadresse

Neugeborenen-Screening Schweiz

Dr. phil. nat. T. Torresani (Technischer Leiter)

Prof. Dr. med. M. Baumgartner (Medizinischer Leiter)

Steinwiesstrasse 75

8032 Zürich

Tel. 044 266 71 11