



Gescreente Neugeborene in Österreich

2014	2015	2016	2017	2018
82.348	84.261	88.060	87.945	85.956

Entdeckte Fälle

	2014	2015	2016	2017	2018
Phenylketonurie	9	7	4	8	1
Hyperphenylalaninämie	5	8	4	5	3
Leuzinose	0	0	0	0	0
Tyrosinämie Typ I/II	1	0	0	0	0
klassische Homocystinurie	0	0	1	0	0
Citrullinämie	3	1	2	2	4
Argininosuccinat-Lyase-Mangel	1	1	0	0	0
Methylmalonazidurie	1	1	1	0	1
Propionazidurie	1	1	0	0	2
Isovalerianazidurie	0	1	0	0	1
Glutarazidurie Typ I	0	0	4	2	2
Glutarazidurie Typ II, multiple acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	0	0	0	1	0
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	8	7	6	5	8
Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	2	1	1	1	3
Long-Chain 3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1	3	2	0	1
Carnitintransporterdefekt	0	1	0	1	2
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel	0	1	1	0	0
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel	0	0	0	0	0
Carnitin-Acylcarnitine-Translokase-Mangel	0	0	0	0	0
Cobalamindefekte	1	1	0	0	2
Vitamin B12-Mangel	3	3	8	7	56
Hypothyreose	29	25	32	35	24
Adrenogenitales Syndrom	4	9	7	6	7
Biotinidase-Mangel	13	9	11	7	4
Galaktose-Stoffwechsel	6	7	5	10	4
Zystische Fibrose	23	20	18	21	22
Gesamt	111	107	107	111	147

Stand 1. Juni 2019. Diagnosen liegen zeitverzögert vor, die Zahlen können sich daher tl.w. noch ändern.