

Gescreente Neugeborene in Österreich

2015	2016	2017	2018	2019
84.261	88.060	87.945	85.956	86.952

Entdeckte Fälle

	2015	2016	2017	2018	2019
Phenylketonurie	7	4	8	1	7
Hyperphenylalaninämie	8	4	5	3	8
Leuzinose	0	0	0	0	0
Tyrosinämie Typ I/II	0	0	0	0	1
klassische Homocystinurie	0	1	0	0	0
Citrullinämie	1	2	2	4	0
Argininosuccinat-Lyase-Mangel	1	0	0	0	0
Methylmalonazidurie	1	1	0	1	0
Propionazidurie	1	0	0	2	0
Isovalerialanazidurie	1	0	0	1	1
Glutarazidurie Typ I	0	4	2	2	1
Glutarazidurie Typ II, multiple acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	0	0	1	0	0
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	7	6	5	8	5
Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1	1	1	3	2
Long-Chain 3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	3	2	0	1	0
Carnitintransporterdefekt	1	0	1	2	0
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel	1	1	0	0	0
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel	0	0	0	0	0
Carnitin-Acylcarnitine-Translokase-Mangel	0	0	0	0	0
Cobalamindefekte	1	0	0	2	0
Vitamin B12-Mangel	3	8	7	56	56
Hypothyreose	25	32	35	24	31
Adrenogenitales Syndrom	9	7	6	7	5
Biotinidase-Mangel	9	11	7	4	6
Galaktose-Stoffwechseldefekte	7	5	10	4	4
Zystische Fibrose	20	18	21	22	16
Gesamt	107	107	111	147	143

Stand 30. Juni 2020. Diagnosen liegen zeitverzögert vor, die Zahlen können sich daher tlw. noch ändern.