

Gescreente Neugeborene in Österreich

2016	2017	2018	2019	2020	2021
88.060	87.945	85.956	86.952	84.150	86.715

Entdeckte Fälle

	2016	2017	2018	2019	2020	2021
Phenylketonurie	4	8	1	7	8	10
Hyperphenylalaninämie	4	5	3	8	5	15
Argininämie	-	-	0	0	1	0
Leuzinose	0	0	0	0	1	0
Tyrosinämie Typ I/II	0	0	0	1	0	1
klassische Homocystinurie	1	0	0	0	0	2
Citrullinämie	2	2	5	0	5	7
Argininosuccinat-Lyase-Mangel	0	0	0	0	0	0
Methylmalonazidurie	1	0	1	0	1	0
Propionazidurie	0	0	2	0	0	1
Isovalerianazidurie	0	0	1	1	0	0
Glutarazidurie Typ I	4	2	2	1	0	0
Glutarazidurie Typ II, multiple acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	0	1	0	0	0	0
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	6	5	8	5	8	8
Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	1	1	3	2	3	2
Long-Chain 3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	2	0	1	0	1	2
Carnitintransporterdefekt	0	1	2	0	0	0
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel	1	0	0	0	0	0
Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel	0	0	0	0	0	0
Carnitin-Acylcarnitine-Translokase-Mangel	0	0	0	0	0	0
Cobalamindefekte	0	0	2	0	0	1
Vitamin B12-Mangel	8	7	56	56	29	44
Hypothyreose	32	35	24	31	24	28
Adrenogenitales Syndrom	7	6	7	5	5	8
Biotinidase-Mangel	11	7	4	6	4	4
Galaktose-Stoffwechseldefekte	5	10	4	4	5	9
Zystische Fibrose	18	21	22	16	17	17
Spinale Muskelatrophie						9
Angeborene schwere Immundefekte						6
Gesamt	107	111	148	143	117	174

Stand 2. Mai 2022. Diagnosen liegen zeitverzögert vor, die Zahlen können sich daher tlw. noch ändern.