

Detektionsraten Januar 1999 – Juni 2007 (N=1.450.000)

Erkrankung	Anzahl der Fälle	Variante Formen	Recall-Rate [%]	Inzidenz
Endokrine Störungen				
Hypothyreose	402	2	0,065	1 : 3.600
Adrenogenitales Syndrom	127	3	0,296	1 : 11.500
<hr style="border-top: 1px dashed black;"/>				
Zwischensumme	529	5	0,361	1 : 2.900
<hr style="border-top: 1px dashed black;"/>				
Stoffwechselstörungen				
<u>Aminoazidopathien & Harnstoffcyclus-Störungen</u>				
Phenylketonurie	128	149 (HPA)		1 : 5.200
MSUD	6	2		1 : 140.000
Homozystinurie ^{b)}	2	2		1 : 360.000
Tyrosinämie ^{b)}	7			1 : 207.000
Citrullinämie ^{a)}	9			1 : 160.000
Arginin-Bernsteinsäure-Krankh. ^{a)}	2			1 : 725.000
CPS-Mangel ^{a)}	1			1 : 1.450.000
OTC-Mangel ^{a)}	1			1 : 1.450.000
<u>Fettsäureoxidations- & Carnitinzycclus-Störungen</u>				
MCAD-Mangel	142			1 : 10.200
LCHAD-Mangel	5			1 : 291.000
VLCAD-Mangel	12			1 : 121.000
MAD-Mangel ^{b)}	3			1 : 485.000
Carnitin-Transporter-Defekt ^{b)}	4	(2)		1 : 360.000
CPT-I-Mangel	1			1 : 1.450.000
CPT-II-Mangel	1			1 : 1.450.000
Translocase-Mangel	1			1 : 1.450.000
<u>Organoazidurien</u>				
Glutarazidurie Typ I	18			1 : 81.000
Isovalerianazidämie	14	3		1 : 104.000
Propionazidämie ^{b)}	11			1 : 132.000
Methylmalonazidämie ^{b)}	5			1 : 291.000
Cobalaminstoffwechselstörungen ^{b)}	7			1 : 207.000
SBCAD-Mangel ^{b)}	4			1 : 364.000
β-Ketothiolase-Mangel ^{b)}	1			1 : 1.450.000
3-MCC-Mangel ^{b)}	10	(10)		1 : 145.000
3-HMG-CoA-Lyase-Mangel ^{b)}	1			1 : 1.450.000
Biotinidase-Mangel	13	4		1 : 112.000

Galaktosämie	20	6		1 :	56.000

Zwischensumme	429	166	0,173	1 :	2.400

Total	1124	171	0,534	1 :	1.300

- a) Untersucht auf Grund eines klinischen Verdachts bereits in den ersten Lebenstagen.
- b) Im Rahmen der wissenschaftlichen Begleitstudie zum Modellprojekt.
- () Maternale Fälle von 3-MCC-Mangel und Carnitintransporter-Defekt.