

Verbandsnachrichten = Nouvelles de l'association

Objektyp: **Group**

Zeitschrift: **Hebamme.ch = Sage-femme.ch = Levatrice.ch = Spendrera.ch**

Band (Jahr): **109 (2011)**

Heft 1

PDF erstellt am: **15.08.2024**

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern. Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Ein Dienst der *ETH-Bibliothek*
ETH Zürich, Rämistrasse 101, 8092 Zürich, Schweiz, www.library.ethz.ch

<http://www.e-periodica.ch>

**Präsidentin/
Présidente**

Liliane Maury Pasquier
Rosenweg 25 C., 3000 Bern 23

Sektionen/Sections**Aargau-Solothurn:**

Priska Meier-Steffen, Ausserrainstr. 22,
4703 Kestenholz, Tel. 062 396 17 28,
E-Mail: hexenzauber@windowlive.com
Daniela Hari, Solothurnerstrasse 53,
4702 Oensingen, Natel 078 625 54 43,
danielahari@hotmail.com

Bas-Valais:

Danielle Meizoz Monney
Ch. Des Amandiers 68, 1950 Sion
Tél. 079 484 60 82
e-mail: rdmonney@netplus.ch

Beide Basel (BL/BS):

Sandra Aeby, Hechtweg 31,
4052 Basel, Tel. 061 693 31 71
E-Mail: sandra_aeby@yahoo.com
Regina Burkhardt
Ostenbergstrasse 3, 4410 Liestal
Telefon 061 322 33 64
gina99ch@yahoo.de

Bern:

vakant
shv-sektionbern@bluewin.ch

Fribourg:

Daniela Vetter, Rte des Muguets 3,
1484 Aumont, Tél. 026 660 12 34
e-mail: fssf_fr@hotmail.com

Genève:

Viviane Luisier
Rue des Grottes 28, 1201 Genève 4
G: 022 733 51 12, N: 079 631 74 60
fssf.ge@bluewin.ch
jfloreth@worldcom.ch

Oberwallis:

Ruth Karlen
Mühlerstrasse 26a, 3930 Visp
Tel. P: 027 945 15 56
ruthkarlen@gmx.ch

Priska Andenmatten,
Weingartenweg 4, 3930 Visp,
Tel. 027 946 29 88
E-Mail: u.hildbrand@bluewin.ch

Ostschweiz

(SG/TG/AR/AI/GR):
Madelaine Grüninger
Weidenhofstrasse 3, 9323 Steinach
Tel. 071 440 18 88, 079 238 40 78
grueningermadeleine@bluewin.ch

Schwyz:

Christine Fässler-Kamm
Chappelihof 26, 8863 Buttikon
P: 055 445 21 54, N: 079 733 18 48
christinessler@bluewin.ch
Marie-Gabrielle von Weber
Urenmatt, 6432 Rickenbach
P: 041 811 13 26, N: 079 516 08 59
mgvonweber@pop.agri.ch

Ticino:

Simona Margnatti,
Via Tarchini 24, 6828 Balerna,
Tel. 076 349 31 53
E-Mail: fsl.ti@hotmail.com

Vaud-Neuchâtel-Jura (VD/NE/JU):

Fabienne Rime,
Route du Martoret 5, 1870 Monthey,
Tél. 079 654 64 71
E-Mail: f.rime@bluewin.ch

Zentralschweiz

(LU/NW/OW/UR/ZG):
Esther Waser-Christen
Melchtalerstrasse 31, Postfach 438,
6064 Kern, Tel. P 041 661 09 93
E-Mail: ester-waser@gmx.ch
Susanne Leu, Untere Gründlistrasse 20,
6055 Alpnach, Tel. P 071 440 25 14
E-Mail: susanne.leu@swissonline.ch

Zürich und Umgebung (ZH/GL/SH):

Claudia Putscher, Tösstalstr. 10,
8492 Wila, Tel. 052 385 55 67
E-Mail: claudia@putscher.ch
Nancy Bellwald-Pedegai, Katharina Sulzer
Platz 10, 8400 Winterthur
Tel. 052 203 26 11
E-Mail: nancy.bellwald@bluewin.ch

Verbandsnachrichten/Nouvelles de l'association

Zentralvorstand SHV

An seiner letzten Sitzung 2010 hat der Zentralvorstand...

... folgende Mitglieder in die Arbeitsgruppe zur Realisierung von Wahlpflichtmodulen bei freipraktizierenden Hebammen für Studierende delegiert: Susanne Clauss, Zentralvorstand; Cyrille Meyenhofer, Sektion Aargau-Solothurn; Petra Graf Heule, Sektion Zürich und Umgebung; Andrea Weber, Sektion Ostschweiz; Evelyne Moreillon Delachaux, Sektion Vaud-Neuchâtel-Jura und Doris Güttinger, Geschäftsführerin.

... die zukünftige Strategie für den Bereich Fort- und Weiterbildung diskutiert und verabschiedet.

... die Jahresziele 2010 evaluiert und die Jahresziele 2011 verabschiedet.

... ein neues Mitglied in den redaktionellen Beirat gewählt.

... einen ersten Entwurf für die Revision der Statuten verabschiedet. Dieser geht nun zur Vernehmlassung in die Sektionen und soll der Delegiertenversammlung 2011 vorgelegt werden.

... einen ersten Entwurf für das Leitbild verabschiedet. Dieser geht nun zur Vernehmlassung in die Sektionen, bevor er der Delegiertenversammlung 2011 zur Annahme vorgelegt wird.

... die Stellungnahme zur Totalrevision des Alkoholgesetzes verabschiedet.

... die Stellungnahme bezüglich der Entwürfe zur Teilrevision der Verordnung über die Krankenversicherung (KVV) und der Verordnung über den Risikoausgleich in der Krankenversicherung (VORA) verabschiedet.

... Sabrina Schipani für die nächsten sechs Monate aus dem ZV verabschiedet, weil sie einen Einsatz für Médecins sans frontières im Kongo leistet.

Liliane Maury Pasquier
Präsidentin SHV

Comité central de la FSSF

Au cours de sa dernière séance 2010, le Comité central de la FSSF...

... a désigné les membres du groupe de travail pour la réalisation de modules à option auprès de sages-femmes indépendantes: Susanne Clauss, Comité central; Cyrille Meyenhofer, section Argovie-Soleure; Petra Graf Heule, section Zurich et environs; Andrea Weber, section Suisse orientale; Evelyne Moreillon Delachaux, section Vaud-Neuchâtel-Jura et Doris Güttinger, secrétaire générale.

... a discuté et approuvé les nouvelles stratégies pour la formation continue

... a évalué les objectifs de l'année 2010 et adopté ceux de l'année 2011.

... a élu une nouvelle membre pour le Conseil rédactionnel.

... a adopté un projet de révision des statuts. Celui-ci est maintenant mis en consultation auprès des sections et devrait être soumis à l'Assemblée des déléguées 2011.

... a adopté un premier projet de Charte de la FSSF qui est aussi maintenant mis en consultation auprès des sections, en vue de son adoption lors de l'Assemblée des déléguées 2011.

... a adopté une prise de position en matière de révision totale de la Loi sur l'alcool.

... a adopté une prise de position concernant le projet de ré-

vision partielle de l'ordonnance sur l'assurance-maladie (OAMal) et celle concernant l'ordonnance sur la compensation des risques dans l'assurance-maladie (OCOR).

... a pris congé de Sabrina Schipani du Comité central pour les six prochains mois, en raison d'une mission au Congo pour Médecins sans frontières

Liliane Maury Pasquier
présidente FSSF

Swiss Working Group for Cystic Fibrosis (SWGCF)

Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie (SGPP)

Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose – ab 1. Januar 2011 auch in der Schweiz

Jürg Barben¹, Toni Torresani², Martin H. Schöni³, Sabina Gallati⁴, Matthias Baumgartner⁵ und task force CF-Neugeborenen-Screening*

¹ PD Dr. med., Präsident Swiss Working Group for Cystic Fibrosis (SWGCF), Sekretär Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie (SGPP), Leitender Arzt Pneumologie/Allergologie, Ostschweizer Kinderspital St. Gallen

² Dr. phil. Leiter Neugeborenen Screening Schweiz und Proteinlabor Endokrinologie, Universitätskinderkliniken Zürich

³ Prof. Dr. med. Chefarzt ambulante Pädiatrie, Universitätskinderklinik Bern

⁴ Prof. Dr. phil. Leiterin Abteilung Humangenetik, Medizinische Universitäts-Kinderklinik Bern

⁵ Prof. Dr. med. Leiter Abteilung Stoffwechsel und Molekulare Pädiatrie, Universitätskinderkliniken Zürich

* weitere Mitglieder: Carmen Casaulta (Bern), Regula Corbelli (Genf), Ralph Fingerhut (Zürich), Gaudenz Hafen (Lausanne), Alexander Möller (Zürich), Anne Mornand (Genf), Nicolas Regamey (Bern)

Ein Neugeborenen-Screening auf verschiedene angeborene Stoffwechsel-Krankheiten besteht in der Schweiz bereits seit über 40 Jahren und wird landläufig auch «Guthrie-Test» genannt. Dabei wird am 4. Lebenstag bei jedem Neugeborenen in der Schweiz etwas Blut an der Ferse abgenommen und auf einem Filterpapier getrocknet. Seit Herbst 2005 wird dies zentral im Neugeborenen-Screening-Labor an der Universitätskinderklinik Zürich verarbeitet. Bis anhin wurde auf sechs behandelbare Krankheiten getestet; neu kommt ab 1. Januar 2011 die Cystische Fibrose hinzu (vgl. Tab. 1).

Häufigste Stoffwechselkrankheit in der Schweiz

Die Cystische Fibrose (CF) ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung in der Schweiz mit einer Inzidenz von etwa 1:2500, das heisst, die CF kommt häufiger vor als alle bisher getesteten Krankheiten. Mit Ausnahme des Mekoniumileus hat auch die CF ein symptomfreies Intervall unmittelbar nach der Geburt. Die Diagnose wurde bisher klinisch aufgrund der später auftretenden Symptome (rezidivierender Husten bzw. obstruktive Bronchitis, Gedeihstörung, Fett-

stühle, chronische Bauchschmerzen, chronische Rhinosinusitis bzw. Nasenpolypen usw.) mit einer Verzögerung von mehreren Monaten, teilweise auch Jahren gestellt. In den letzten Jahren haben sich die Therapiemöglichkeiten deutlich verbessert und die Lebenserwartung hat in den letzten Jahrzehnten dramatisch zugenommen. Gemäss dem amerikanischen CF-Patienten-Register beträgt heute das mediane Durchschnittsalter bereits knapp 40 Jahre und in England schätzt man das mittlere Überlebensalter auf 50 Jahre für diejenigen Patienten, die im 21. Jahrhundert geboren sind^[1].

Neu zuverlässige Analyseverfahren

Seit 1979 gibt es mit dem immunreaktiven Trypsin (IRT) eine einfache und recht zuverlässige Analyseverfahren für das CF-Screening im Blut, die bei Neugeborenen gut angewandt werden kann^[2]. Die ersten grossen CF-Screening Programme wurden bereits 1981 in Neuseeland und Australien begonnen^[3]. Heute gibt es ein CF-Neugeborenen-Screening (CF-NGS) in allen Staaten der USA sowie in zahlreichen europäischen Ländern wie England, Irland, Schottland, Frankreich, Österreich und Polen

sowie in vielen Regionen in Italien und Spanien^[4,5]. Inzwischen gibt es auch amerikanische und europäische Richtlinien, wie solche Programme aufgebaut, umgesetzt und erfolgreich geführt werden können^[6,7].

Nutzen des CF-Screening?

Bis vor 10 Jahren gab es keine kontrollierten Studien, die einen grossen Vorteil einer frühzeitigen CF-Diagnose durch ein Screening zeigten. In den letzten Jahren wurden aber zahlreiche Studien veröffentlicht, die bei frühzeitiger Diagnosestellung eine verbesserte Ernährung und besseres Wachstum, eine bessere Hirnentwicklung (infolge adäquat substituiertem Vitamin E) sowie weniger Erkrankungen bzw. Spitalaufenthalte und teilweise auch eine verbesserte Lungenfunktion zeigten^[1,8]. Einige Studien konnten auch eine erhöhte Überlebenszeit nachweisen. Alle Screening-Programme weisen auf den grossen psychologischen Vorteil hin, die Leidenszeit bis zur Diagnose bzw. die Ungewissheit der Eltern zu verkürzen. Ausserdem ermöglicht die frühzeitige Diagnose eine bewussterere Familienplanung mit der Möglichkeit einer pränatalen Diagnostik bei weiterem Kinderwunsch^[4].

Gibt es auch Nachteile?

Wie bei jedem Screening-Test gibt es falsch-positive und falsch-

negative Resultate. Die falsch-positiven Resultate werden mit dem bei uns eingeführten zweistufigen Verfahren (siehe Abb. 1) möglichst klein gehalten, wobei eine optimale Balance angestrebt wurde, um möglichst viele Kinder mit CF frühzeitig zu erfassen (= gute Sensitivität), dabei aber möglichst nur diejenigen zu erfassen, die auch wirklich eine CF mit entsprechenden Symptomen entwickeln (= gute Spezifität). Der Schweisstest gibt letztlich Aufschluss über das Vorhandensein einer CF mit relevanten Symptomen (klassische CF). Die Zeit bis zu diesem Test wird von den Eltern unterschiedlich wahrgenommen. Die falsch-negativen Resultate, das heisst diejenigen mit CF, die aber im Screening-Test nicht erfasst werden, werden in den USA auf ca. 2 bis 4% geschätzt^[4]. Dies hängt hauptsächlich davon ab, nach wie vielen verschiedenen von den heute über 1600 bekannten CF-Genmutationen beim CF-NGS gesucht wird. Das bedeutet aber auch, dass auch in Zukunft bei entsprechender klinischer Symptomatik immer an eine CF gedacht werden muss, denn auch das beste CF-NGS kann nicht alle Kinder mit CF erfassen. Je mehr Mutationen gesucht werden, desto höher ist die Erkennungsrate von mild verlaufenden Formen von CF (atypische CF), die vielleicht erst mit

Tabelle 1: Aktuell gescreente Krankheiten im Schweizer Neugeborenen-Screening Programm

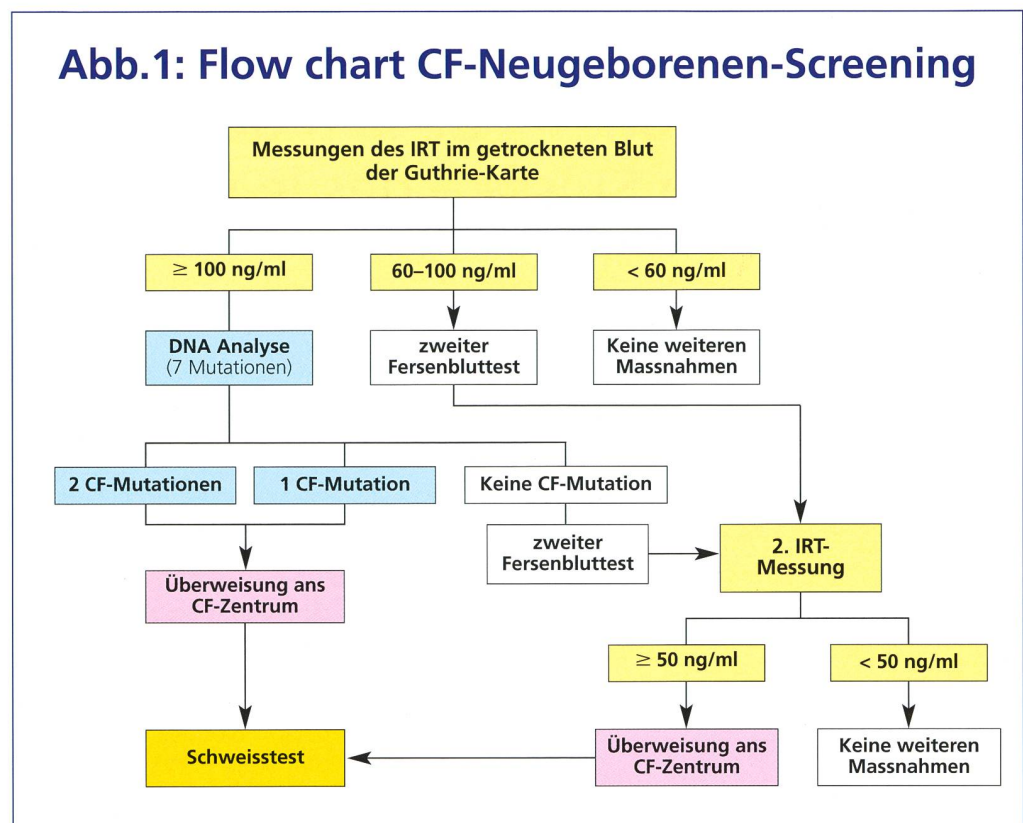
- ▶ Phenylketonurie (PKU)
- ▶ Galactosämie (Transferase-, Kinase-, Epimerase-Mangel)
- ▶ Biotinidase-Mangel
- ▶ MCADD (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Mangel)
- ▶ Kongenitaler Hypothyroidismus
- ▶ Kongenitales Adrenogenitales Syndrom
- ▶ **Neu: Cystische Fibrose (CF)**

20 oder 30 Jahren Symptome entwickeln würden. Aus diesem Grunde werden im Schweizer CF-NGS nur die sieben häufigsten CF-Genmutationen bestimmt. Ein weiterer möglicher Nachteil kann sein, dass gescreente Kinder mit CF schon früh in einem CF-Zentrum mit Mikroben infiziert werden können, mit denen sie sonst nie in Kontakt gekommen wären. Aus diesem Grund kommt den Hygiene-Empfehlungen in den Spitälern grosse Bedeutung zu. Bei jedem CF-Screening werden auch gesunde Träger von CF-Mutationen gefunden (solche, die im Screening positiv sind, aber einen normalen Schweisstest haben) und es gibt Menschen, die einen solchen Trägerstatus gar nicht wissen möchten.

Wie funktioniert ein CF-Screening?

Wird im Guthrie-Test ein erhöhter IRT-Wert gefunden, werden im gleichen Blutstropfen die sieben in der Schweiz häufigsten Genmutationen (DNA-Analyse) gesucht. Ist auch dieser zweite Test positiv (Nachweis mindestens einer CF-Genmutation), gilt das Screening als positiv. Da das NGS eine Reihenuntersuchung gemäss dem heute geltenden Gesetz für genetische Untersuchungen beim Menschen darstellt, ist keine schriftliche Erlaubnis der Eltern notwendig. Wird durch das Screening ein Verdacht auf eine CF gestellt, so wird eines der acht pädiatrischen CF-Studienzentren informiert, die die Eltern mit dem Kind zur weiteren Abklärung aufbieten. Bei negativer DNA-Analyse bzw. Borderline-Resultaten im IRT-Test wird – analog dem etablierten Neugeborenen-Screening – ein zweiter Guthrietest direkt vom NGS-Labor beim zuständigen Kinderarzt bzw. der zuständigen Hebamme eingefordert. Sollte bei diesem zweiten IRT-Test der Grenzwert von 50 ng/ml überschritten sein, wird ebenfalls ein CF-Zentrum zur weiteren Abklärung informiert (vgl. Abb. 1).

Im CF-Zentrum werden die weiteren diagnostischen Abklärungen



gen gemäss den internationalen Richtlinien^{9,10} (Schweisstest, genetische Untersuchungen im Blut usw.) nur bei Zustimmung der Eltern gemacht und der Verdacht einer CF erhärtet oder verworfen. Ist der Schweisstest positiv, ist die Diagnose CF gesichert. Ist der Schweisstest negativ, werden keine weiteren Abklärungen gemacht. Diese Kinder können gesund sein und keine weiteren Erkrankungen haben, oder sie sind gesunde CF-Genträger, oder haben eine atypische CF, die erst im Erwachsenenalter Symptome macht und meistens mild verläuft. Diese Eltern werden über die Möglichkeit des CF-Trägerstatus bzw. des Vorliegens einer milden atypischen CF-Variante aufgeklärt. Allen Eltern wird eine ausführliche genetische Beratung betreffend CF-Trägerstatus an einer der offiziellen genetischen Beratungsstellen in der Schweiz angeboten und sie erhalten ein Merkblatt dazu. Der betreuende Kinderarzt oder Hausarzt wird – im Einverständnis der Eltern – dementsprechend informiert, damit er bei allfällig später auftretenden

Symptomen auch adäquate Abklärungen machen kann.

Das jetzige Pilotprojekt ist vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) für 2 Jahre bewilligt. Bei erfolgreicher Durchführung werden wir beim BAG frühzeitig eine reguläre Aufnahme der CF ins NGS beantragen, um eine kontinuierliche Fortsetzung zu gewährleisten.

Korrespondenz: PD Dr. med. Jürg Barben, Präsident SWGCF, Leitender Arzt Pneumologie/Allergologie, Ostschweizer Kinderspital, 9006 St. Gallen.

Literatur:

- [1] Balfour-Lynn I.M. Newborn screening for cystic fibrosis: evidence for benefit. *Arch Dis Child* 2008; 93: 7–10.
- [2] Crossley J.R., Elliott R.B., Smith P.A. Dried-blood spot screening for cystic fibrosis in the newborn. *Lancet* 1979; 1: 472–474.
- [3] Massie J., Clements B., Australian Paediatric Respiratory Group. Diagnosis of cystic fibrosis after newborn screening: the Australasian experience – twenty years and five million babies later: a consensus statement from the Australasian Paediatric Respiratory Group. *Pediatr Pulmonol* 2005; 39: 440–446.
- [4] Grosse S.D., Boyle C.A., Botkin J.R. et al. Newborn screening for cystic fibrosis: Evaluation of benefits and risks and recommendations for state newborn screening programs. *MMWR Recomm Rep* 2004; 53 (RR-13): 1–36.
- [5] Southern K.W., Munck A., Pollitt R. et al. A survey of newborn screening for cystic fibrosis in Europe. *J Cyst Fibros* 2007; 6: 57–65.
- [6] Comeau A.M., White T.B., Campbell P.W. 3rd et al. Guidelines for implementation of cystic fibrosis newborn screening programs: Cystic Fibrosis Foundation workshop report. *Pediatrics* 2007; 119: e495–e518.
- [7] Castellani C., Southern K.W., Brownlee K. et al. European best practice guidelines for cystic fibrosis neonatal screening. *J Cyst Fibros* 2010; 8: 153–173.
- [8] Brice P., Jarrett J., Mugford M. Genetic screening for cystic fibrosis: an overview of the science and the economics. *J Cyst Fibros* 2007; 6: 255–261.
- [9] Rosenstein B.J., Cutting G.R., for the Cystic Fibrosis Foundation Consensus Panel. The diagnosis of cystic fibrosis: A consensus statement. *J Pediatrics* 1998; 132: 589–595.
- [10] Farrell P.M., Rosenstein B.J., White T.B. et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report. *J Pediatr* 2008; 153: S4–S14.

Swiss Working Group for Cystic Fibrosis (SWGCF)
Société suisse de pneumologie pédiatrique (SSPP)

Dépistage néonatal de la mucoviscidose également en Suisse – dès le premier janvier 2011

Jürg Barben¹, Toni Torresani², Martin H. Schöni³, Sabina Gallati⁴, Matthias Baumgartner⁵ et task force dépistage néonatal de la mucoviscidose*

¹ PD Dr. med. Président du Swiss Working Group for Cystic Fibrosis (SWGCF), secrétaire de la société suisse de pneumologie pédiatrique (SSPP), médecin-chef de pneumologie/allergologie, Ostschweizer Kinderspital St Gall

² Dr. phil. Directeur du dépistage néonatal suisse et du Proteinlabor Endokrinologie, Cliniques pédiatriques universitaires Zurich

³ Prof. Dr. med. Médecin-chef de la pédiatrie ambulatoire, Clinique pédiatrique universitaire, Berne

⁴ Prof. Dr. phil. Directrice du département de génétique humaine, clinique pédiatrique universitaire, Berne

⁵ Prof. Dr. med. Directeur du département des maladies métaboliques, cliniques pédiatriques universitaires Zurich

* Autres membres : Carmen Casaulta (Berne), Anne Mornand (Genève), Ralph Fingerhut (Zurich), Gaudenz Hafen (Lausanne), Alexander Möller (Zurich), Nicolas Regamey (Berne)

Nous disposons en Suisse, depuis plus de 40 ans, d'un dépistage néonatal pour de nombreuses maladies métaboliques congénitales, communément appelé «test de Guthrie». Le 4^{ème} jour de vie, on prélève chez chaque nouveau-né en Suisse un petit échantillon de sang qu'on laisse sécher sur un papier-filtre. Depuis l'automne 2005, l'évaluation est centralisée dans le laboratoire de dépistage néonatal de la Clinique pédiatrique universitaire de Zurich. Jusqu'ici, six maladies traitables étaient dépistées et, dès le 1^{er} janvier 2011, la mucoviscidose sera ajoutée à ce dépistage (tabl. 1).

Avec une incidence d'environ 1:2500, la mucoviscidose est le trouble du métabolisme congénital le plus fréquent en Suisse, ce qui signifie que la mucoviscidose est plus fréquente que toutes les maladies testées jusqu'ici. Exception faite de l'ileus méconial, la mucoviscidose connaît elle aussi un intervalle asymptomatique immédiatement après la naissance. Le diagnostic, souvent tardif, après des mois, voire des années, se basait jusqu'ici sur des symptômes cliniques (toux réci-

dante ou bronchite chronique, troubles de la croissance staturo-pondérale, stéatorrhée, douleurs abdominales chroniques, rhinosinusite chronique, polypes nasaux, etc.). Durant les dernières années, les possibilités thérapeutiques se sont considérablement améliorées et l'espérance de vie a augmenté de façon dramatique. D'après le registre américain de patients avec mucoviscidose, l'âge médian est en moyenne déjà de presque 40 ans et en Grande-Bretagne on estime l'âge de survie moyen à 50 ans pour les patients nés au XXI^{ème} siècle^[1].

Depuis 1979, avec la trypsine immunoréactive (IRT), nous disposons d'une méthode simple et très fiable pour le dépistage de la mucoviscidose dans le sang, facilement applicable chez le nouveau-né^[2]. Les premiers grands programmes de dépistage de la mucoviscidose ont été lancés en 1981 déjà en Nouvelle-Zélande et en Australie^[3]. A ce jour, un programme de dépistage néonatal de la mucoviscidose existe dans tous les états américains et dans un grand nombre de pays européens comme la Grande-Bre-

tagne, l'Irlande, l'Ecosse, la France, l'Autriche et la Pologne ainsi que dans certaines régions d'Italie et d'Espagne^[4,5]. Entre-temps, des recommandations américaines et européennes ont été également édictées pour le développement, la mise en pratique et la gestion de tels programmes^[6,7].

Quels sont les avantages du dépistage néonatal de la mucoviscidose?

Jusqu'il y a une dizaine d'années, il n'existait pas d'études contrôlées démontrant l'avantage du dépistage précoce de la mucoviscidose. De nombreuses études publiées ces dernières années montrent par contre que le diagnostic précoce permet une amélioration de l'état nutritionnel et de la croissance, un meilleur développement cérébral (grâce à une substitution adéquate en vitamine E), moins de maladies et de séjours à l'hôpital et, en partie, également une meilleure fonction pulmonaire^[1,8].

Certaines études ont aussi démontré une survie prolongée. Tous les programmes de dépistage soulignent le grand bénéfice psychologique, le diagnostic précoce abrégant le temps de souffrance et d'incertitude

des parents. Le diagnostic précoce permet en outre un planning familial réfléchi et la possibilité d'un diagnostic prénatal pour la fratrie à venir, en cas de nouveau désir de grossesse^[4].

Quels sont les inconvénients?

Tout examen de dépistage connaît des résultats faux négatifs et faux positifs. Par l'introduction d'un procédé en deux étapes (fig. 1), les faux positifs sont limités au minimum. Le but est de viser un équilibre optimal afin de dépister précocement le plus possible d'enfants avec une mucoviscidose (= bonne sensibilité), en ne retenant que ceux qui développent effectivement une mucoviscidose symptomatique (= bonne spécificité). Le test à la sueur précisera finalement la présence d'une mucoviscidose avec ses symptômes typiques (mucoviscidose classique). Le délai jusqu'à l'obtention de ce résultat n'est pas perçu uniformément par les parents. Les taux de faux négatifs, c'est-à-dire les enfants ayant une mucoviscidose et n'ayant pas été décelés par le test de dépistage sont estimés aux USA à 2-4%^[4]. Cela dépend essentiellement du nombre de mutations génétiques, estimées actuellement à 1600, englobées

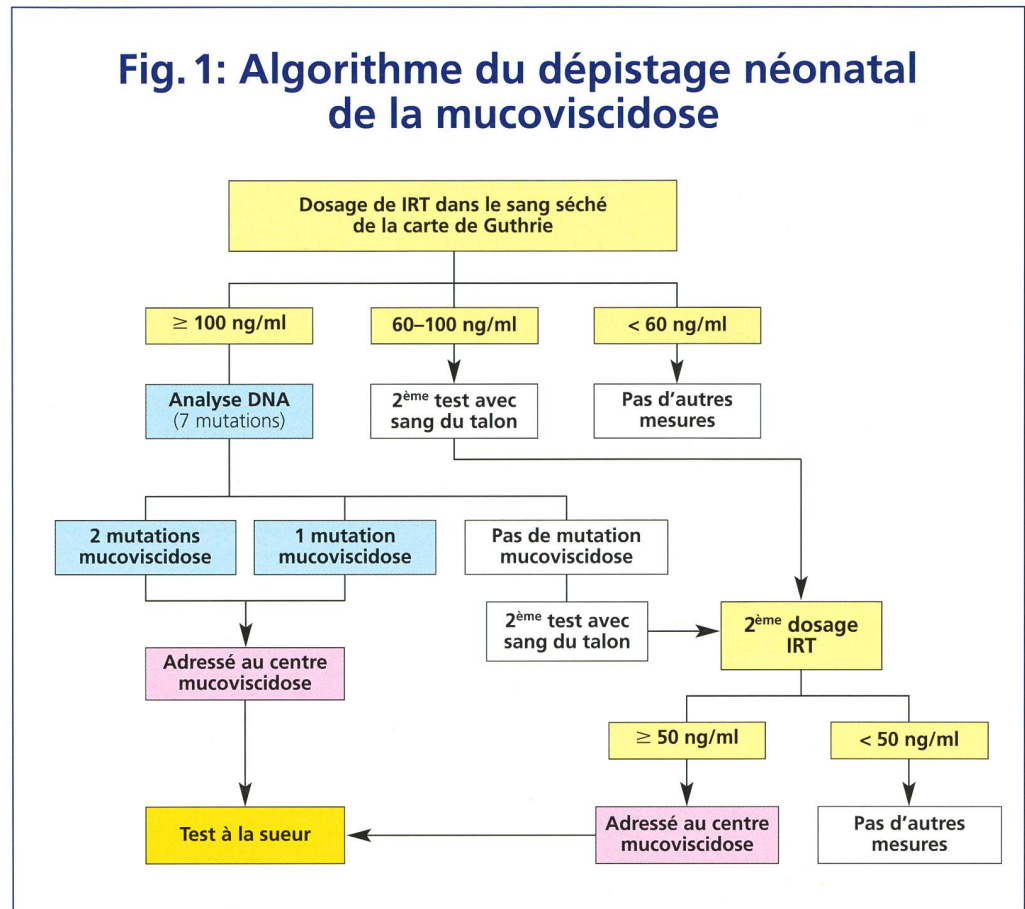
Tableau 1: Maladies dépistées actuellement par le Programme national de dépistage systématique néonatal

- ▶ Phénylcétonurie
- ▶ Galactosémie (déficit en transférase, kinase, épimérase)
- ▶ Déficit en Biotinidase
- ▶ MCADD (Déficit en déshydrogénase des Acyl-CoA à chaîne moyenne)
- ▶ Hypothyroïdie congénitale
- ▶ Hyperplasie congénitale des surrénales
- ▶ **Nouveau: Mucoviscidose**

dans le test de dépistage. Mais cela signifie aussi qu'à l'avenir il faudra quand même penser, en présence de symptômes évocateurs, à une mucoviscidose, car même le plus performant des tests de dépistage ne pourra déceler tous les enfants atteints de cette maladie. Plus grand est le nombre de mutations recherchées, plus grand sera le nombre décelé de formes frustes de mucoviscidose (formes atypiques), qui ne développeront peut-être des symptômes qu'à l'âge de 20 ou 30 ans. Pour cette raison, en Suisse, ne sont identifiées que les sept mutations génétiques les plus fréquentes de la mucoviscidose. Un autre inconvénient potentiel est qu'un enfant diagnostiqué précocement soit infecté, lors d'un séjour dans un centre pour enfants avec mucoviscidose, par des germes avec lesquels il ne serait jamais entré en contact en dehors d'un tel centre. Les recommandations d'hygiène dans les hôpitaux se justifient donc pleinement. Tous les tests de dépistage détectent aussi des porteurs sains d'une mutation pour la mucoviscidose (test de dépistage positif mais test à la sueur normal), condition que certaines personnes ne souhaitent pas connaître.

Comment fonctionne exactement le test de dépistage pour la mucoviscidose?

Lorsqu'on constate une valeur élevée de IRT, on cherche dans la même goutte de sang, par analyse de l'ADN, les sept mutations génétiques les plus fréquentes en Suisse. Si ce deuxième test est également positif (découverte d'au moins une mutation génétique), le dépistage est considéré comme positif. Le dépistage néonatal étant une analyse proposée de manière systématique selon la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), le consentement écrit des parents n'est pas nécessaire. Si le test de dépistage fait suspecter une muco-



viscidose, un des huit centres pédiatriques d'étude de la mucoviscidose sera informé. Il convoquera les parents et l'enfant pour des investigations complémentaires. Lorsque l'analyse de l'ADN est négative ou le test IRT à la limite de la norme, un deuxième test de Guthrie sera demandé au pédiatre ou à la sage-femme responsable – par analogie à la démarche établie pour le dépistage néonatal. Si, lors de ce deuxième test IRT, la limite de 50 ng/ml est dépassée, un centre pour enfants avec mucoviscidose sera informé afin de procéder aux examens nécessaires (fig. 1).

Dans un des huit centres pédiatriques de la mucoviscidose, les examens complémentaires pour confirmer ou écarter le diagnostic de mucoviscidose, selon les directives internationales^{9,10} (test à la sueur, examens génétiques dans le sang, etc.), ne seront effectués qu'avec le consentement des parents. Un test à la sueur posi-

tif confirme le diagnostic. S'il est négatif, aucun autre examen ne sera pratiqué. Ces enfants sont soit sains, soit porteurs sains d'une mutation pour la mucoviscidose. Ils peuvent aussi avoir une mucoviscidose atypique, qui ne se manifestera qu'à l'âge adulte et qui aura généralement un décours bénin. Les parents sont informés du possible état de porteur, respectivement de la présence d'une variante atypique, bénigne de la mucoviscidose et on leur proposera un conseil génétique détaillé à ce sujet par un des centres de génétique officiels en Suisse; ils recevront aussi un aide-mémoire. Avec le consentement des parents, le pédiatre ou le médecin de famille sera informé, ce qui lui permettra de mettre en route les investigations nécessaires dès qu'apparaîtront des symptômes évocateurs.

Le projet pilote actuel est reconnu par l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) pour une

durée de 2 ans. Si l'expérience s'avère positive, nous demanderons auprès de l'OFSP l'inclusion définitive de la mucoviscidose dans le programme de dépistage néonatal, afin d'en garantir la poursuite.

Correspondance PD Dr. med. Jürg Barben, Präsident SWGCF, Leitender Arzt Pneumologie/Allergologie, Ostschweizer Kinderspital, 9006 St. Gallen.

Références

Voir dans ce numéro page 19.

Traduction: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds



Natürlicher Schutz für die sensible Baby-Schnupfen-Nase

Emser® Nasentropfen

- befeuchten und befreien die Nasenschleimhaut bei vermehrter Schleim- und Krustenbildung
- unterstützen durch ihre Mineralstoff- und Spurenelementkombination die Schleimhautfunktion
- stärken die lokale Abwehrkraft
- unterstützen die Verflüssigung zäher Sekrete und neutralisieren saure Stoffwechselprodukte mit ihrem Hydrogencarbonat-Puffer-System

Mit Natürlichem Emser Salz

Frei von Konservierungsstoffen – nach Anbruch 6 Monate haltbar



Erhältlich in Apotheken und Drogerien!

Alle Termine und Kurse immer aktuell online!



PRO MEDICO

INFO-HOTLINE: +49 (0) 18 05 34 32 32

www.Pro-Medico-Fortbildung.com

Medizinische Fortbildungsgesellschaft
Deutschland | Österreich | Schweiz

GRUND-AUSBILDUNG AKUPUNKTUR & CHINESISCHE MEDIZIN
NACH DEN RICHTLINIENVORGABEN DES SHV

TCM-VOLLAUSBILDUNG MASTER OF ACUPUNCTURE

TCM-SONDERKURSE

z.B. AKUTAPING, ERNÄHRUNGSLEHRE, QIGONG, QZ U.A.

SHONISHIN & BABYSHIATSU KOMBINATIONSAUSBILDUNG

SHIATSU FÜR HEBAMMEN

GEBURTSHILFLICHE HYPNOTHERAPIE

... für Hebammen seit fast 20 Jahren die Kompetenz in Akupunktur & Chinesischer Medizin im deutschsprachigen Raum.

- Ausbildungszyklus und Kurse entsprechen den SHV-Ausbildungsempfehlungen!
- Konstanz – nah' an der Schweiz, unser Kursort für die Schweiz.

„Ihr Weg“ zur Buchung www >> Fortbildung buchen >> Hebammen >> Gesamtübersicht

www.Pro-Medico-Fortbildung.com
Informationen und Kursbuchungen

Bodyfeet

NaturheilpraktikerIn

Berufsbegleitende Ausbildung (4 Jahre)

Beginn im März in Thun und Rapperswil sowie August in Aarau

www.bodyfeet.ch

"Durch die fundierte Ausbildung wurde ich gut auf den Praxisalltag vorbereitet
Nicole Zuber, Naturheilpraktikerin



Info 033 225 44 22

Ausbildung in Pränatal- und Geburtstherapie

in Winterthur

Die prozessorientierte Ausbildung lehrt die Fähigkeit, mit ganz frühen Prägungen aus Schwangerschaft und Geburt therapeutisch zu arbeiten, sei es mit Erwachsenen, Babys oder werdenden Eltern. Die Ausbildung ist berufsbegleitend.

Wir bieten im Institut Informationsabende zur Ausbildung an:

Mo, 17.01.2011, 19.15-21.30 Uhr
Mo, 06.06.2011, 19.15-21.30 Uhr

Ausbildungsbeginn: 16.-20.11.2011

Weitere Informationen sowie ausführliche Ausbildungsunterlagen erhalten Sie vom Institut oder über unsere Homepage. Wir freuen uns auf Ihren Besuch.

Da-Sein Institut - Unterer Graben 29 - CH-8400 Winterthur
Tel +41 52 203 24 55 - Fax +41 52 203 24 56
info@energitarbeit.ch - www.da-sein-institut.ch

**BEIDE BASEL
BL/BS**

061 693 31 71
061 322 33 64

Neumitglieder:

Contessi Nadia, Basel, 2009,
Bern; Kumpli Mirjam, Orma-
lingen, Studentin an der BfH

- «Hintergründe zum plötzlichen Kindstod – Diskussion über die aktuellen Empfehlungen»
- «Schiefhals/Kopfdeformitäten: erkennen, vorbeugen, behandeln»

Eine persönliche Einladung mit ordentlicher Traktandenliste folgt Anfang März.

Madeleine Grüninger



Foto: Josianne Bodart Senn

BERN

Neumitglieder:

Gebhart Cecilia Madlaina Lara,
Münchenbuchsee, Studentin an
der ZHAW; Gehrich Manuela,
Solothurn, Studentin an der BfH;
Wyss Engler Kathrin, Rüfenacht,
1999, Bern

**Frei praktizierende
Hebammen**

Wir treffen uns am Montag,
31. Januar 2011, 19.30 bis
21.30 im Frauenberatungszentrum
Aarberggasse 16, Bern
Yvonne Studer Badertscher

**Weiterbildungsprogramm
2011**

- **19. Februar 2011:** Reanimation unter einfachen Umständen, mit Dr. Anna Rockel-Loenhoff in Berneck, SG. – *Hinweis:* Es hat noch **einen** freien Platz
- **30. Mai 2011:** Reanimation unter einfachen Umständen mit Dr. Anna Rockel-Loenhoff in Berneck, SG. – *Hinweis:* Wiederholung der Weiterbildung vom 19. Februar 2011
- **2. Juli 2011:** Schüsslersalze Nr. 13 bis 27, die sogenannten «Erweiterungsstoffe der Biochemie nach Dr. Schüssler» für Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett; Aufbaukurs mit Jo Marty. – *Hinweis:* Zielpublikum sind Teilnehmerinnen des Grundkurses vom 20. November 2010 und Interessierte, die die Salze 1 bis 12, die sogenannten «Grundsätze» bereits anwenden.
- **8./9. November 2011:** Obligatorische Kantonale Hebammenfortbildung in St.Gallen. – *Hinweis:* Die Sektion Ostschweiz führt diese Fortbildung neu im Auftrag des Gesundheitsdepartements des Kantons St.Gallen durch. Hebammen, die im Kanton St.Gallen angestellt sind oder eine Berufsbewilligung für die freiberufliche Tätigkeit im Kanton St.Gallen haben, werden zu dieser – für sie unent-

geltlichen – Fortbildung angeboten. Inhalt: Aktuelle Themen aus Geburtshilfe, Perinatalogie und Neonatologie, referiert durch ausgewiesene Fachpersonen.

Anmeldung & Information bei
Anna Heldstab Indermaur
Telefon 071 744 70 12
info@praxisheldstab.ch

Anna Heldstab Indermaur

Sektionsfortbildung

«Frau! Frau? Frau...» – Frau zwischen «Au» und «Wow»
13. Januar 2011
9.00 bis 17.00 Uhr
Haus Bruchmatt, Luzern

Dozentin:

Frau Annina Hess Cabalzar,
M.A Psychotherapeutin SPV/ASP

Anmeldung:

Judith Ulrich-Appert
Telefon 041 850 14 93

Kosten:

M Fr. 150.–, NM Fr. 180.–,
Lernende Fr. 100.–

Silvia Schmid-Baur

**VAUD-NEUCHÂTEL-
JURA**

021 903 38 57
021 653 86 32

Nouveaux membres:

Altevogt Noemi, Neuchâtel,
2010, Lausanne; D'ans Joanne,
Moutier, étudiante à l'HES de
Lausanne; Von Kaenel Cyndie,
La Chaux-de-Fonds, 2009,
Genève

**ZÜRICH
UND UMGEBUNG**

052 385 55 67
052 203 26 11

Neumitglieder:

Harling Macha, Richterswil,
2001, Zürich; Leo Leandra,
Zürich, 2007, St. Gallen; Szancsik
Izabel, Zürich, 2004, Rostock DE;
Walser Nicole, Uster, 1993,
St. Gallen

FRIBOURG

026 660 12 34

Nouveau membre:

Pillonel Anne-Marie, Fribourg,
1977, Ecosse

OSTSCHWEIZ

071 440 18 88

Hauptversammlung

Die HV Sektion Ostschweiz
findet am

**7. April 2011 in der Migros-Club-
schule, Bahnhof St. Gallen** statt.

- Morgens: ordentliche HV
- Nachmittags: **Fortbildung**

ZENTRALSCHWEIZ

041 661 09 93
071 440 25 14

Voranzeige:

Hauptversammlung

31. März 2011

Restaurant Adler, Emmenbrücke
Genauere Infos folgen



Kursorganisation:

Bildungsbeauftragte Deutschschweiz **Marianne Luder-Jufer**, Huttwilstrasse 55, 4932 Lotzwil
Telefon 062 922 15 45, E-Mail: m.luder@hebamme.ch
Anmeldungen für Kurse des SHV: Schriftlich an die Geschäftsstelle des SHV in Bern
Sie finden das ganze Kursprogramm auf **www.hebamme.ch**

Internationaler TCM Kongress in Mannheim

Traditionelle Chinesische Medizin

Vom 26. bis 28. November 2010 fand in Mannheim der vierte internationale TCM Kongress statt. Nebst TCM Therapeuten und Ärzten nahmen auch viele Hebammen aus verschiedenen Ländern daran teil. Nicht selten hörte man in den Pausen Teilnehmende, die sich im heimatischen Dialekt unterhielten.

Am Freitag nutzten die 300 TeilnehmerInnen die Gelegenheit, in verschiedenen Workshops ihr Wissen zu vertiefen. Das vielseitige Angebot umfasste Themen wie Ernährung in der Schwangerschaft nach TCM Aspekten, Shiatsu für Hebammen, Hyperemesis & Co – Syndrome und Therapiestrategien, Massage von Hand und Fuss in der Geburtshilfe, oder Einsatz des Akupunktur bei Schwangerschaftsbeschwerden.

Am Samstag und Sonntag fanden Referate zu den unterschiedlichsten Themenschwerpunkten statt. Viele interessante Inhalte wurden durch kompetente Dozenten vermittelt und Ergebnisse aus Studien vorgestellt. Den 500 TeilnehmerInnen

wurde ein vielseitiges und abwechslungsreiches Programm geboten.

Am Samstag fand zudem eine Sonderveranstaltung statt, das «Experten Konsens Meeting». An diesem waren nebst TCM Spezialisten und Ärzten auch Vertreterinnen der Berufsverbände für Hebammen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz vertreten. Schwerpunktthema war die Akupunktur für Hebammen. Dabei ging es um einen Austausch, eine Analyse des Ist-Zustandes in den verschiedenen Ländern, um Fragen zur Forensik und Qualitätssicherung sowie das Erarbeiten einer Indikationsliste für Hebammen. Am Abend wurde dieses Thema mit Einbezug der



Foto: Ansgar Römer

KongressteilnehmerInnen in einem «Rund-Tisch-Gespräch» vertieft behandelt.

Der Kongress bot Gelegenheit, bereits bestehendes Wissen zu vertiefen und mit Neuem zu ergänzen. Für mich war die Teilnahme zudem eine gute Gelegenheit, das Thema Akupunktur für Hebammen grenzüberschreitend zu betrachten und gewon-

nene Erkenntnisse in meine Arbeit einfließen zu lassen.

Am 2.–3. März 2012 ist unter dem Titel «Hebammen im Dialog – integrative Hebammenarbeit für Klinik und Praxis» der nächste Kongress in Mannheim geplant. Ab Mai 2011 kann das detaillierte Programm unter www.Hebammen-im-Dialog.de angeschaut werden.

Marianne Luder, Bildungsbeauftragte Deutschschweiz

Fortbildungsangebot 2011

Kursnummer und -themen	Datum	DozentIn	Kursorte
7 Krisenintervention in der Geburtshilfe	8. 3. 2011 12. 4. 2011	Michael Freudiger, Notfallpsychologe, Psychotherapeut	Winterthur
8 Yoga in der Schwangerschaft	11. 3. 2011	Brigitte Bruni, Hebamme, Yogalehrerin	Bern
9 Trauma erkennen – Trauma begleiten 4 x 3 Tage	15.–17. 3. 2011	Christiane Sautter, systemische Familientherapeutin Selma Müller, Pflegefachfrau, systemische Beraterin	Zürich
10 Babymassage für das gesunde und auffällige Kind Grundkurs	18./19. 3. 2011 29./30. 4. 2011 17./18. 6. 2011	Sybille Graber, Pflegefachfrau, Erwachsenenbildnerin Giovanna Cafilisch Allemann, Hebamme, Atemtherapeutin, Kinästhetic Trainerin	Bern
11 Homöopathie in der Geburtshilfe Dr. Friedrich Graf/Teil 3	18./19. 3. 2011	Dr. Friedrich Graf Homöopatischer Arzt, Geburtshelfer	Olten
12 Grundkurs Informatik Windows/MS-Office für den Einstieg	22./23. 3. 2011 5./6. 4. 2011	Josef Müller, Stv. Schulleiter Seminarzentrum Eiger, Computer Schule Bern	Bern
13 Unruhige Babys – erschöpfte Mütter	1./2. 4. 2011	Dr. Elisabeth Kurth, Hebamme, Pflegewissenschaftlerin Ursula Dolder, Mütterberaterin, Dozentin	Olten



Organisation des cours de la FSSF:

Chargée de la formation Suisse romande et Tessin, **Valentine Jaquier-Roduner**, En Champ Didon 134, 1740 Neyruz, tél. 026 477 07 44, e-mail: v.jaquier@sage-femme.ch

Inscriptions aux cours de la FSSF: Secrétariat central de la FSSF à Berne, par écrit

Vous trouverez le programme complet des cours sur www.sage-femme.ch

Cours 5/2011

Massage pour bébés: cours de base

Les objectifs du cours:

Intégrer et développer une technique de massage bébé afin de pouvoir l'enseigner aux couples:

- en connaissant une technique de massage bébé et en sachant l'appliquer dans son domaine d'activité;
- en sachant transmettre un massage bébé aux parents tout en tenant compte de la santé de l'enfant et des interactions mère-bébé, père-bébé;

– en ayant les notions de base pour l'organisation d'un cours.

Le contenu de ces journées:

- La peau et le toucher
- Les techniques de base du massage bébé
- Brève introduction à la kinesthétique
- Les effets thérapeutiques du massage bébé; les pleurs
- Le port du bébé en écharpe

comme complément au massage

– L'organisation d'un cours de massage bébé.

Madame Giovanna Cafilisch Allemann, infirmière sage-femme, monitrice de cours de massage pour bébés, formation en thérapie respiratoire LIKA, trainer en Kinaesthetics Infant Handling, conseillère en «Premiers Secours Emotionnels» (Emotionelle Erste Hilfe).

Renseignements et inscription jusqu'au 11 janvier 2010: www.sage-femme.ch.

Formation organisée par la FSSF, en partenariat avec la HEdS-Genève.

11–12 février, 8–9 avril, 20–21 mai 2011 de 9h à 17h, Monthey.

Accompagnatrices de cours:

Pour optimiser le pool des accompagnatrices de cours de la FSSF, nous sommes à la recherche de collègues prêtes à accompagner 3–5 cours par année. Pour cela, il faut de la motivation à gérer la logistique durant les jours de formation, de la souplesse en cas d'imprévus et idéalement une formation de formateur d'adultes.

Renseignements: Valentine Jaquier-Roduner, tél. 026 477 07 44, mail v.jaquier@sage-femme.ch

Il reste encore quelques places pour les cours suivants:

1. Accouchement et plancher pelvien: un confit évitable? 12 janvier 2011 à Lausanne
2. La provocation. 18 janvier 2011 à Lausanne
3. Le périnée au centre du corps. Module I 20–21 janvier à Colombier/Neuchâtel
4. Sages-femmes et médicaments. 4 février 2011 à Lausanne
5. Massage pour bébés: cours de base. 11–12 février, 8–9 avril, 20–21 mai 2011 à Monthey

Les formations de cette année suscitent beaucoup d'intérêt. Les cours se remplissent très rapidement. Si une formation vous tient à cœur, n'attendez pas la dernière minute pour vous inscrire. Si, par contre, vous n'avez rien trouvé qui soit à votre goût, je suis toujours ouverte à recevoir des propositions. Ce programme est fait sur mesure pour vous. Plus je reçois de suggestions et plus vous serez satisfaite.

Le formazioni di quest'anno si riempiono molto in fretta. Se ce n'è una che vi tiene a cuore, non aspettate troppo tempo: rischiate se no di essere deluse perchè il corso è completo. Se non sono riuscita a convincervi col mio programma, se trovate che mancano formazioni su un tema ben preciso, non esitate a contattarmi e vedrò di fare il possibile per esaudire i vostri desideri. Sarebbe magnifico se nel 2012 riuscissi ad organizzare due corsi in Ticino, ma per ciò dovette darmi delle idee.