



**Dépistage Néonatal**  
Neugeborenen Screening  
Screening Neonatale  
Screening dal Novnaschi

# Rapport annuel 2018

Dépistage Néonatal Suisse



## 1. Nombre de nouveau-nés examinés de routine en Suisse et dans la principauté de Liechtenstein :

Analyses	Total	
	2018	1965-2018
Phénylalanine (MS/MS)	88 546	4 230 635
Gal-1-P Uridyltransférase (fluorimétrique)	88 546	4 062 002
Galactose (enzymatique)	88 546	3 922 960
Thyroïde-stimulating hormone (Immunoassay)	88 546	3 377 330
Biotinidase (fluorimétrique)	88 546	2 641 966
17OH-Progestérone (Immunoassay)	88 546	2 218 303
Acylcarnitines à chaîne moyenne (MS/MS)	88 546	1 160 390
Trypsine immunoréactive IRT (Immunoassay)	88 546	695 782
Glutaryl carnitine (MS/MS) <sup>1</sup>	88 546	368 528
Acides aminés ramifiés (MS/MS) <sup>1</sup>	88 546	1 938 008

## 2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	Total		Incidences
	2018	1965-2018	
Phénylcétonurie & autres hyperphénylalaninémies*	14	533	1:8 000
Galactosémie / déficit en galactokinase / déficit en UDP-Gal-4-épimérase*	3	97	1:42 000
Hypothyroïdie primaire	34	952	1:3 600
Déficit en biotinidase (complet)	2	54	1:49 000
Déficit en biotinidase (partiel)	12	78	1:34 000
Syndrome adrénogénital	4	210	1:10 600
Déficit en MCAD	9	101	1:11 500
Mucoviscidose	32	238	1:3 000
Acidurie glutarique de type 1 (AG1) <sup>1</sup>	0	3	1:129 000
Maladie du sirop d'érable (MSUD) <sup>1</sup>	1	1	1: 370 000
<b>Cas totaux (2018)</b>	<b>111</b>		<b>1:800</b>
<b>Cas totaux</b>		<b>2 267</b>	<b>1:1 870</b>

\* qu'un traitement soit nécessaire ou non

<sup>1</sup> A partir du 1.11.2014 les maladies de l'acidurie glutarique de type 1 (AG1) et la maladie du sirop d'érable (MSUD) seront également recherchées. Il y a déjà eu un dépistage de MSUD de 1965 – 1986.

Mesdames les infirmières et sages-femmes, Mesdames, Messieurs et chers Confrères

Veillez trouver ci-joint notre rapport annuel. Sur le côté gauche, vous trouverez les tableaux qui témoignent de notre succès commun. Ces chiffres seront également publiés dans le courant de l'année dans plusieurs revues, dont: "Obstetrica", "Soins infirmiers", et "Paediatrica".

Nous vous prions de prendre note des instructions figurant au verso.

Nous vous prions d'agréer nos salutations distinguées



Prof. Dr. med. M. Baumgartner  
(directeur médical)



PD Dr. rer. nat. Ralph Fingerhut  
(directeur technique)

(Mise à jour mars 2020)



**Dépistage Néonatal**  
**Neugeborenen Screening**  
**Screening Neonatale**  
**Screening dal Novnaschè**

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Telefon 044 266 77 33  
[www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Une prestation de



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL**  
**ZÜRICH**

**Das Spital der**  
**Eleonorenstiftung**

## Résumé des principaux points de prélèvement de sang

1. Appliquer des gouttes de sang sur tous les cercles, sachant qu'il est important de ne goutter à chaque fois que d'un seul côté et qu'il faut veiller à ce que le papier buvard soit imbibé de manière homogène aussi au verso. Si les gouttes de sang sont très petites, il est possible d'appliquer une 2<sup>ième</sup> goutte à côté de la première.

Mais il ne faut PAS GOUTTER SUR la 1<sup>ière</sup> goutte (le sang peut dépasser les cercles).

Idéal: 1 goutte remplit un cercle



Alternative: 2 petites gouttes



Retourner la carte après avoir fait goutter le sang dessus et vérifier.

2. Ne jamais utiliser des anticoagulants, comme p.ex. l'EDTA, l'héparine, etc. Cela risque de fausser les résultats.
3. Prière de compléter toutes les indications demandées en caractères d'imprimerie – y compris la date de la prise de sang, l'heure, la semaine de grossesse, le poids de naissance, le genre d'alimentation etc., ceci est absolument nécessaire pour l'interprétation des résultats.
4. Emballer uniquement des papiers buvards séchés (2-3 heures à l'air libre).
5. "Le 4<sup>ème</sup> jour de vie" correspond à un nourrisson âgé de plus de 72 heures, de moins de 96 heures.
6. Expédier les papiers le jour même.
7. Ne pas oublier d'indiquer l'expéditeur.
8. Contamination: Nous vous prions d'éviter tout contact du papier buvard avec du lait, de la poudre de lactose utilisée pour soigner l'ombilic et du désinfectant.