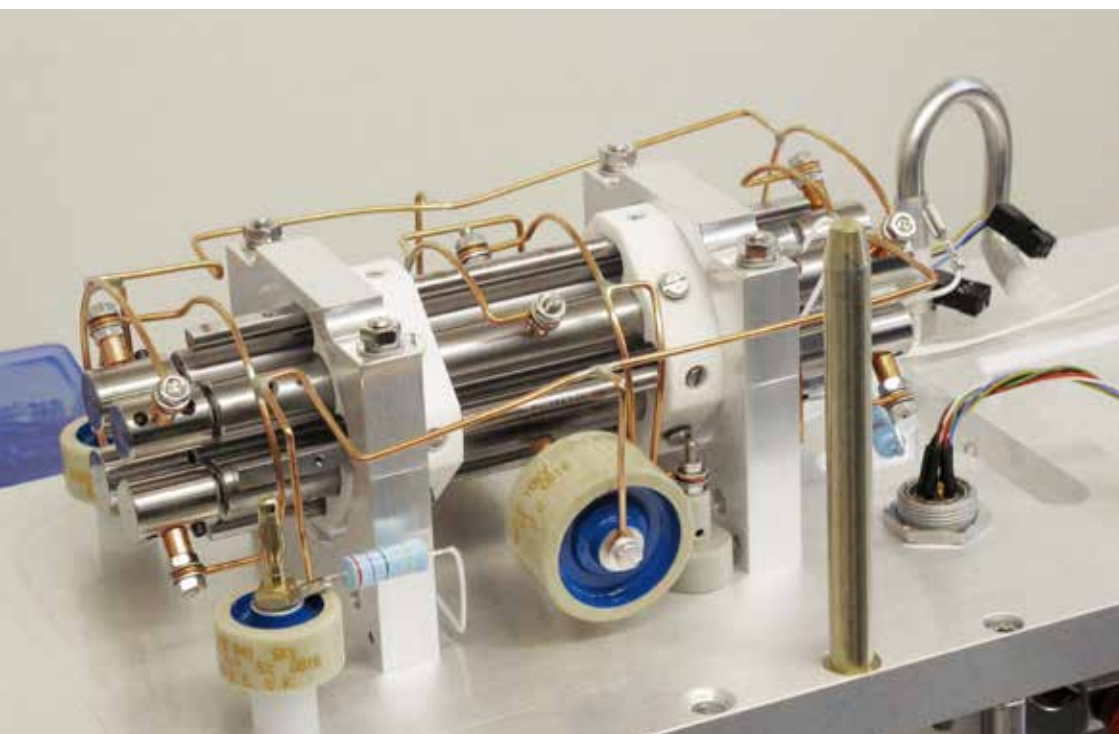


**Dépistage Néonatal**  
Neugeborenen Screening  
Screening Neonatale  
Screening dal Novnaschi

# Rapport annuel 2014

Dépistage Néonatal Suisse



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

Genre d'analyses	Total	
	2014	1965-2014
Phénylalanine (MS/MS)	86 339	3 876 871
Gal-1-P Uridyltransférase (enzymatique)	86 339	3 708 238
Galactose (enzymatique)	86 339	3 569 196
Thyreoidea-stimulating hormone (DELFI A)	86 339	3 023 566
Biotinidase (fluorimétrique)	86 339	2 288 202
17OH-Progestérone (DELFI A)	86 339	1 864 539
Acylcarnitines (MS/MS)	86 339	806 626
Trypsine immunoréactive IRT (DELFI A)	86 339	342 018
Glutaryl carnitine (MS/MS) à partir de novembre 2014	14 764	0
Acides aminés ramifiés (MS/MS) à partir de novembre 2014	14 764	0

## 2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	Total		Incidence
	2014	1965-2014	
Phénylcétonurie*	5	489	7 928
Autres hyperphénylalaninémies*	7		
Galactosémie / Déficit en galactokinase / déficit en UDP-Gal-4-épimérase*	2	90	41 203
Hypothyroïdie primaire	20	830	3 643
Déficit en biotinidase (complet)	0	41	55 810
Déficit en biotinidase (partiel)	9	31	73 813
Syndrome adrénogénital	5	189	9 865
Déficit en MCAD	9	73	11 050
Mucoviscidose	23	106	3 227
Acidurie glutarique de type 1 (AG1)	0	0	-
Maladie du sirop d'érable (MSUD)	0	0	-
<b>Cas totaux (2014)</b>	<b>80</b>		<b>1 079</b>
<b>Cas totaux</b>		<b>1 849</b>	<b>2 097</b>

\* traités ou non traités

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 cette année dans plusieurs revues, dont: "Sage-femme suisse", "Soins infirmiers", et "Paediatrica".

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.

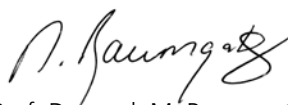
Si vous souhaitez nos instructions complètes concernant la prise de sang pour le test de Guthrie, veuillez prendre contact au numéro de téléphone, respectivement à l'adresse mentionnée ci-dessous.

Pour information, nous nous permettons d'en rappeler les points les plus importants au verso.

Nous vous prions d'agréer nos salutations distinguées



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



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

Mars 2015



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

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. Prière de remplir sans exception tous les cercles sur le papier buvard avec du sang (ne pas gouter plusieurs fois et ne pas utiliser des capillaires car l'EDTA inhibe les analyses et peut induire des résultats incorrects ) pour que le sang soit bien visible au recto et au verso; le sang peut dépasser les cercles.  
N'utilisez jamais des anticoagulants pour la prise de sang.
2. Prière de compléter toutes les indications demandées en caractères d'imprimerie – y compris la date de la prise de sang, l'heure, ainsi que la semaine de grossesse, le poids à la naissance et le genre d'alimentation etc., ceci est absolument nécessaire pour l'interprétation des résultats.  
Pour assurer le bon déroulement du dépistage de la mucoviscidose, les informations sur la survenue éventuelle d'un **iléus méconial** restent très importantes.
3. Emballer uniquement des cartes séchées (2-3 heures).
4. "Le 4<sup>ème</sup> jour de vie" correspond à un nourrisson âgé de plus de 72 heures, de moins de 96 heures.
5. Expédier les cartes le jour même.
6. Ne pas oublier d'indiquer l'expéditeur.
7. Contamination: Nous vous prions d'éviter tout contact de la carte d'échantillonnage avec du lait, de la poudre de lactose utilisée pour soigner l'ombilic et du désinfectant.