



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

# Rapport annuel 2012

Dépistage Néonatal Suisse



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

<b>Genre d'analyses</b>	<b>2012</b>	<b>Total 1965-2012</b>
Phénylalanine (MS/MS)	<b>86'954</b>	3'705'005
Gal-1-P Uridyltransférase (enzymatique)	<b>86'954</b>	3'536'372
Galactose (enzymatique)	<b>86'954</b>	3'397'330
Thyreoïde-stimulating hormone (DELFA)	<b>86'954</b>	2'851'700
Biotinidase (fluorimétrique)	<b>86'954</b>	2'116'336
17OH-Progestérone (DELFA)	<b>86'954</b>	1'692'673
Acylcarnitines (MS/MS)	<b>86'954</b>	634'760
Trypsine immunoréactive IRT (DELFA, pilote)	<b>86'954</b>	170'152

## 2. Cas décelés et identifiés :

<b>Pathologies</b>	<b>2012</b>	<b>Total 1965-2012</b>
Phénylcétonurie et autres Hyperphénylalaninémies *	<b>11</b>	465
Galactosémie / Déficit en galactokinase / Déficit en l'UDP-gal-4-épipimérase*	<b>2</b>	87
Hypothyroïdie primaire	<b>24</b>	783
Déficit en biotinidase (complet)	<b>1</b>	37
Déficit en biotinidase (partiel / transitoire)	<b>8</b>	13
Syndrome adrénogénital	<b>6</b>	179
Déficit en MCAD	<b>9</b>	58
Mucoviscidose	<b>32</b>	61

\* traités ou non traités