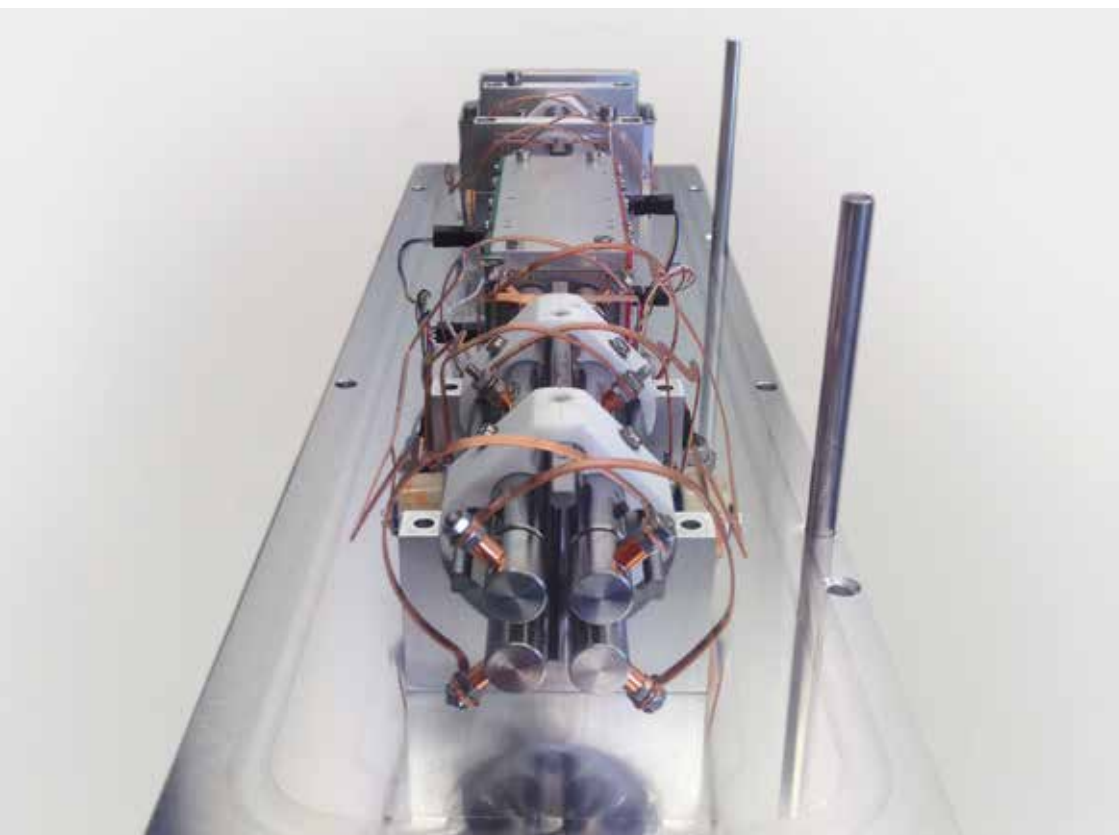


**Dépistage Néonatal**  
Neugeborenen Screening  
Screening Neonatale  
Screening dal Novnaschi

# Rapport annuel 2017

Dépistage Néonatal Suisse



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

Analyses	Total	
	2017	1965-2017
Phénylalanine (MS/MS)	88 028	4 142 089
Gal-1-P Uridyltransférase (fluorimétrique)	88 028	3 973 456
Galactose (enzymatique)	88 028	3 834 414
Thyroïde-stimulating hormone (Immunoassay)	88 028	3 288 784
Biotinidase (fluorimétrique)	88 028	2 553 420
17OH-Progestérone (Immunoassay)	88 028	2 129 757
Acylcarnitines (MS/MS)	88 028	1 071 844
Trypsine immunoréactive IRT (Immunoassay)	88 028	607 236
Glutaryl carnitine (MS/MS)*	88 028	279 982
Acides aminés ramifiés (MS/MS)*	88 028	1 849 462

## 2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	Total Incidences		
	2017	1965-2017	
Phénylcétonurie	6	519	1:8 000
Autres hyperphénylalaninémies	6		
Galactosémie	0	94	1:42 000
Déficit en galactokinase	0		
Déficit en UDP-Gal-4-épimérase	0		
Hypothyroïdie primaire	22	918	1:3 600
Déficit en biotinidase (complet)	3	52	1:49 000
Déficit en biotinidase (partiel)	13	66	1:39 000
Syndrôme adrénogénital	3	206	1:10 400
Déficit en MCAD	6	92	1:11 600
Mucoviscidose	22	165	1:3 700
Acidurie glutarique de type 1*	1	2	1:93 000
Maladie du sirop d'érable*	0	0	
<b>Cas totaux (2017)</b>	<b>82</b>		<b>1:1 090</b>
<b>Cas totaux</b>		<b>2 114</b>	<b>1:1 960</b>

\*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 en 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: "Sage-femme suisse", "Soins infirmiers", et "Paediatrica".

En raison de certaines améliorations et adaptations, nous avons pu réduire le nombre de cercles des cartes destinés à recevoir les gouttes de sang de 6 à 4 cercles. En même temps, nous avons changé les dimensions pour adopter le diamètre international habituel de 1 cm.

De plus, nous sommes sur le point de passer à un nouveau système d'information de laboratoire qui nous permettra de saisir l'âge en heures. La mise en place sera probablement achevée d'ici le milieu de l'année. C'est pourquoi nous aimerions vous demander déjà maintenant d'indiquer sur les cartes, en plus du jour de naissance et du jour du prélèvement, également les horaires (heures et minutes).

Nous vous prions de prendre note des instructions figurant 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)

Avril 2018



**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.

Idéal: 1 goutte remplit un cercle

Alternative: 2 petites gouttes



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 cartes séchées (2-3 heures).
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 cartes le jour même.
7. Ne pas oublier d'indiquer l'expéditeur.
8. 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.