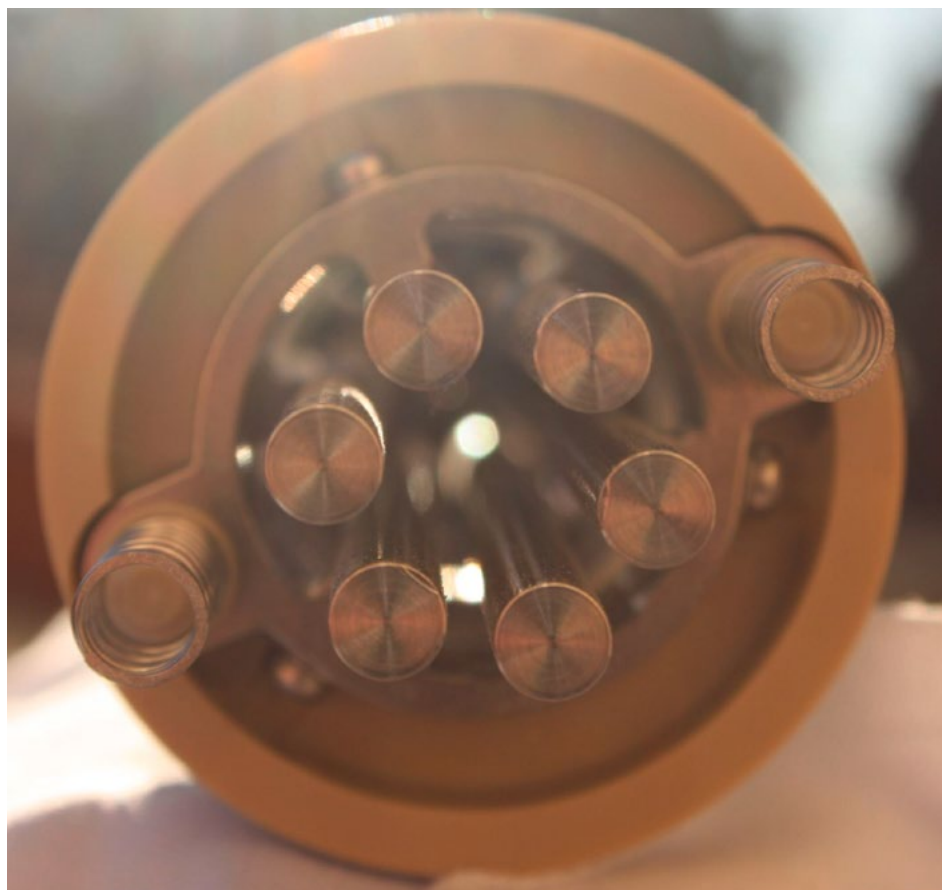


Dépistage Néonatal
Neugeborenen Screening
Screening Neonatale
Screening dal Novnaschi

Rapport annuel 2019

Dépistage Néonatal Suisse



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

Analyses	2019	Total 1965-2019
Phénylalanine (MS/MS)	85 166	4 315 801
Gal-1-P Uridyltransférase (fluorimétrique)	85 166	4 147 168
Galactose (enzymatique)	85 166	4 008 126
Thyreoïde-stimulating hormone (Immunoassay)	85 166	3 462 496
Biotinidase (fluorimétrique)	85 166	2 727 132
17OH-Progestérone (Immunoassay)	85 166	2 303 469
Acylcarnitines à chaîne moyenne (MS/MS)	85 166	1 245 556
Trypsine immunoréactive IRT (Immunoassay)	85 166	780 948
Glutaryl carnitine (MS/MS) ¹	85 166	453 694
Acides aminés ramifiés (MS/MS) ¹	85 166	2 023 174
TREC et KREC ²	85 166	85 166

2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	2019	Total 1965-2019	Incidences
Phénylcétonurie & autres hyperphénylalaninémies*	10	543	1:8 000
Galactosémie / déficit en galactokinase / déficit en UDP-Gal-4-épipimérase*	2	99	1:42 000
Hypothyroïdie primaire	18	970	1:3 600
Déficit en biotinidase (complet)	2	56	1:49 000
Déficit en biotinidase (partiel)	3	81	1:34 000
Syndrome adrénogénital	9	219	1:10 600
Déficit en MCAD	2	103	1:12 100
Mucoviscidose	28	266	1:3 000
Acidurie glutarique de type 1 (AG1) ¹	2	4	1:90 700
Maladie du sirop d'érable (MSUD) ¹	0	1	1: 455 000
SCID (déficits immunitaires combinés sévères) ²	6	6	1:14 000
Agammaglobulinémie (lymphocytopénie sévère des cellules B) ²	2	2	1:43 000
Cas totaux (2019)	84		1:1 000
Cas totaux		2 350	1:1 840

* qu'un traitement soit nécessaire ou non

¹ Depuis le 1.11.2014 les maladies de l'acidurie glutarique de type 1 (AG1) et la maladie du sirop d'érable (MSUD) sont recherchées. Il y a déjà eu un dépistage de MSUD de 1965 – 1986.

² Depuis le 1.1.2019, les déficits immunitaires combinés sévères (SCID) et la lymphocytopénie sévère des cellules B (agammaglobulinémie) sont également recherchés.

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 la revue spécialisée "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. Rálpf Fingerhut
(directeur technique)

(Mise à jour août 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

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^{ième} goutte à côté de la première.

Mais il ne faut PAS GOUTTER SUR la 1^{ière} 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^{ème} 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.