



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



Dépistage Néonatal Suisse

# Rapport annuel 2023

# Avant-propos

Chère infirmière, cher infirmier, chère ou cher sage-femme, chère ou cher collègue,

En 2023, notre Laboratoire de dépistage néonatal suisse a reçu 82 038 cartes de dépistage. Ce chiffre inférieur à l'année précédente est corrélé à la nette baisse des naissances recensée par l'Office fédéral de la statistique (OFS) la même année.

Mais 2023 restera non seulement dans les esprits comme une année avec peu de naissances mais aussi comme une année où nous avons réussi à franchir un cap important. En effet, le Service d'accréditation suisse a accrédité en août 2023 le Laboratoire de dépistage néonatal suisse selon la norme ISO 15189.

Nous avons également reçu d'autres bonnes nouvelles en décembre 2023 de la part de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Ce dernier a admis définitivement le dépistage néonatal du déficit immunitaire combiné sévère (SCID), jusque là limité temporellement, et a ajouté l'amyotrophie spinale (AMS) comme 11<sup>e</sup> maladie au panel du dépistage néonatal suisse. Depuis le 1<sup>er</sup> mars 2024, tous les nouveau-nés en Suisse sont désormais aussi dépistés à l'AMS.

Cette année encore, des projets avancent et fin août aura lieu le déménagement du Laboratoire de dépistage néonatal suisse dans le nouveau bâtiment de l'Hôpital universitaire pour enfants que vous pouvez voir en page de garde de ce rapport. Depuis plus d'un an, nous travaillons à l'élaboration d'une planification minutieuse qui nous permettra de continuer le dépistage sans interruption durant la phase de déménagement.

L'année dernière a été particulièrement exigeante et parsemée de défis, c'est pourquoi nous souhaitons ici remercier nos collaboratrices et collaborateurs de leur précieuse contribution, ainsi que du travail fourni au sein du laboratoire.

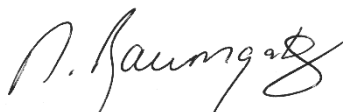
Chère infirmière, cher infirmier, chère ou cher sage-femme, chère ou cher collègue, merci de votre collaboration. Sans vous, nous ne pourrions pas dépister les nouveau-nés en Suisse avec autant de succès.

Vous trouverez ci-dessous notre rapport annuel 2023, dans lequel nous recensons le nombre d'analyses et de cas détectés l'année dernière.

Nous vous adressons nos salutations les meilleures.



Susanna Sluka, Dre sc. nat.  
(directrice technique)



Pr Matthias Baumgartner  
(directeur médical)

# Chiffres et faits

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

Analyses	2023	Total 1965-2023
Phénylalanine (MS/MS)	82 038	4 666 620
Gal-1-P Uridyltransférase (fluorimétrique)	82 038	4 497 987
Galactose (fluorimétrique)	82 038	4 358 945
Thyreoïde-stimulating hormone (Immunoassay)	82 038	3 813 315
Biotinidase (fluorimétrique)	82 038	3 077 951
17-OH-Progestérone (Immunoassay)	82 038	2 654 288
Acylcarnitines à chaîne moyenne (MS/MS)	82 038	1 596 375
Trypsine immunoréactive IRT (Immunoassay)	82 038	1 131 767
Glutaryl carnitine (MS/MS)	82 038	804 513
Acides aminés ramifiés (MS/MS)	82 038	2 373 993
TREC et KREC (qPCR)	82 038	435 985

## 2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	2023	Total 1965-2023	Incidences
Phénylcétonurie & autres hyperphénylalaninémies*	20	624	1:7 500
Galactosémie / déficit en galactokinase / déficit en UDP-Gal-4-épimérase* et déficit en galactose mutarotase	3	114	1:39 000
Hypothyroïdie primaire	31	1097	1:3 500
Déficit en biotinidase (complet et partiel)	6	169	1:18 200
Syndrome adrénogénital	16	259	1:10 200
Déficit en MCAD	10	143	1:11 200
Mucoviscidose	32	359 <sup>§</sup>	1:3 200
Acidurie glutarique de type 1 (AG1)	0	5	1:161 000
Maladie du sirop d'érable (MSUD)	0	14	1:170 000
Immunodéficience combinée sévère (SCID)	1	13	1:34 000
Agammaglobulinémie (lymphocytopénie sévère des cellules B)	4	7	1:62 000
<b>Cas totaux (2023)</b>	<b>123</b>		<b>1:700</b>
<b>Cas totaux</b>		<b>2 804</b>	<b>1:1 700</b>

\* qu'un traitement soit nécessaire ou non

§ Les chiffres peuvent encore changer en raison de la réévaluation de certains diagnostics.

# Mentions légales

Éditeur :

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)  
Universitäts-Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
CH-8032 Zürich  
Telefon: +41 44 266 77 33  
Web: [www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch)

Rédaction :

Susanna Sluka, Dre sc. nat. (directrice technique)  
Pr Matthias Baumgartner (directeur médical)  
Esther Albertin (assistante de direction)

Date de publication :

Août 2024

Photo de couverture :

Barbora Prekopová (photographe)

Une prestation de



**Das Spital der  
Eleonorenstiftung**

---

À des fins de protection de l'environnement, nos rapports annuels sont exclusivement publiés en ligne, sur notre site Web.