



Dépistage Néonatal
Neugeborenen-Screening
Screening Neonatale
Screening dal Novnaschè



Dépistage Néonatal Suisse

Rapport annuel 2024

Avant-propos

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

En 2024, 80 509 dépistages néonataux ont été réalisés. L'année sous revue a permis à notre laboratoire de franchir deux étapes de toute importance.

La première a été d'ajouter au panel de dépistage néonatal une 11^e maladie, l'amyotrophie spinale (AMS). Le dépistage des 10 premiers mois a permis de dépister 6 nouveau-nés avec AMS et d'appliquer un traitement présymptomatique à ceux présentant un risque élevé d'AMS infantile.

La deuxième étape a suivi fin août 2024, avec le déménagement du Laboratoire de dépistage néonatal suisse dans le nouveau bâtiment pour les laboratoires, l'enseignement et la recherche de l'Hôpital universitaire pour enfants de Zurich. Afin de poursuivre le dépistage sans interruption, nous avons déménagé nos appareils en plusieurs étapes. Le dépistage néonatal est réalisé sur le nouveau site dans la Clinique Lengg depuis le 2 septembre 2024. Le déménagement nous a donné du fil à retordre, notamment car notre ancien laboratoire était localisé sur le toit de l'hôpital pour enfants, sans ascenseur. Il a donc fallu déplacer tous les gros appareils au moyen d'une grue. L'emménagement, par contre, s'est avéré assez simple et nous retrouvons une infrastructure performante, dont notamment un système de transport des petits colis de la boîte de réception au bâtiment hospitalier grâce à un tunnel souterrain menant jusqu'au Laboratoire du dépistage néonatal suisse.

L'année sous revue a été particulièrement exigeante et nous sommes fiers·ères d'avoir pu appliquer notre planification sans difficulté et d'avoir mené à bien le projet exceptionnel de déménagement du Laboratoire du dépistage néonatal suisse. C'est pourquoi nous souhaitons ici remercier nos collaboratrices et collaborateurs de leur précieuse contribution, ainsi que des interventions et des heures de travail supplémentaires en lien avec le déménagement et sa planification. Nous les remercions chaleureusement pour le travail fourni au sein du laboratoire.

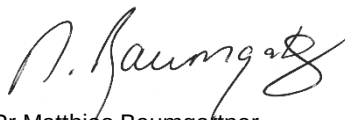
Chère infirmière, cher infirmier, chère ou cher sage-femme, chère ou cher collègue, merci de votre collaboration. Sans vous, nous ne pourrions pas dépister les nouveau-nés en Suisse avec autant de succès.

Vous trouverez ci-dessous notre rapport annuel 2024, dans lequel nous recensons le nombre de dépistages 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	2024	Total 1965-2024
Phénylalanine (MS/MS)	80 509	4 747 129
Gal-1-P Uridyltransférase (fluorimétrique)	80 509	4 578 496
Galactose (fluorimétrique)	80 509	4 439 454
Thyreoidea-stimulating hormone (Immunoassay)	80 509	3 893 824
Biotinidase (fluorimétrique)	80 509	3 158 460
17-OH-Progestérone (Immunoassay)	80 509	2 734 797
Acylcarnitines à chaîne moyenne (MS/MS)	80 509	1 676 884
Trypsine immunoréactive IRT (Immunoassay)	80 509	1 212 276
Glutarylcarbitine (MS/MS)	80 509	885 022
Acides aminés ramifiés (MS/MS)	80 509	2 454 502
TREC et KREC (qPCR)	80 509	516 494
Délétion homozygote du gène SMN1 (qPCR)	68 711	68 711

2. Cas décelés et identifiés :

Pathologies	2024	Total 1965-2024	Incidences
Phénylcétonurie & autres hyperphénylalaninémies*	15	639	1:7 400
Galactosémie / déficit en galactokinase / déficit en UDP-Gal-4-épimérase* et déficit en galactose mutarotase	1	115	1:40 000
Hypothyroïdie primaire	28	1 125	1:3 500
Déficit en biotinidase (complet et partiel)	7	176	1:17 900
Syndrome adrénogénital	8	267	1:10 200
Déficit en MCAD	6	149	1:11 300
Mucoviscidose	23 [#]	382 [§]	1:3 200
Acidurie glutarique de type 1 (AG1)	1	6	1:148 000
Maladie du sirop d'érable (MSUD)	2	16	1:153 000
Immunodéficience combinée sévère (SCID)	0	13	1:40 000
Agammaglobulinémie (lymphocytopénie sévère des cellules B)	3	10	1:52 000
L'amyotrophie spinale (AMS)	6	6	1:11 500
Cas totaux (2024)	100		1:800
Cas totaux		2 904	1:1 600

* qu'un traitement soit nécessaire ou non

[#] Nombre provisoire, tous les retours n'étaient pas encore disponibles à la date de publication

[§] 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
Lenggstrasse 30
CH-8008 Zürich
Telefon: +41 44 249 56 15
Web: www.neoscreening.ch

Rédaction :

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

Date de publication :

Juillet 2025

Photo de couverture :

Susanna Sluka, Dre sc. nat.

Une prestation de



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

 *Das Spital der
Eleonorenstiftung*

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