

Rapport annuel 2008

Dépistage néonatal en Suisse

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

Genre d'analyses	2008	Total 1965–2008
Phénylalanine (TMS)	79 736	3 370 024
Gal-1-P Uridyltransférase (enzymatique, Astoria)	79 736	3 201 391
Galactose (enzymatique, Astoria)	79 736	3 062 349
Thyroïde-stimulating hormone (DELFI)	79 736	2 516 719
Biotinidase (Wolf)	79 736	1 781 355
17OH-Progestérone (DELFI)	79 736	1 357 692
Acylcarnitines (TMS)	79 736	299 779

2. Cas décelés et identifiés:

Maladies	2008	Total 1965–2008
Phénylcétonurie et autres Hyperphénylalaninémies *	15	401
Galactosémie (déficit en gal-1-P-uridyltransférase)	0	55
Déficit en galactokinase	0	3
Déficit en l'UDP-gal-4-épipimérase *	1	21
Hypothyroïdisme primaire	21	687
Déficit en biotinidase	0	21
Hyperplasie surrénale congénitale	8	151
Déficit en MCAD	9	31

* traités ou non traités

Correspondance

Neugeborenen-Screening Schweiz, Dr. phil. nat. T. Torresani, (directeur technique),
Prof. Dr. med. M. Baumgartner, (directeur médical), Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich, Tel. 044 266 71 11

Directives pour le prélèvement du test de Guthrie

Nouveau-nés de poids de naissance (PN) supérieur à 2000 g

prélèvement au 4^e jour de vie (c'est à dire entre 72 et 96 heures de vie)

Nouveau-nés de poids de naissance (PN) inférieur à 2000 g

1^{er} prélèvement au 4^e jour de vie (72 à 96 heures de vie)

2^e prélèvement à la fin de la 2^e semaine de vie, ou le jour de la sortie, si elle a lieu plus tôt

Nouveau-nés transfusés ou exsanguino-transfusions

1^{er} prélèvement indispensable avant la transfusion

2^e prélèvement:

- nouveau-nés de PN supérieur à 2000 g: 3–5 jours post transfusion;
- nouveau-nés de PN inférieur à 2000 g: à la fin de la 2^e semaine de vie, ou le jour de la sortie, si elle a lieu plus tôt, au minimum 3 à 5 jours après la dernière transfusion.

Technique

Piquer le talon assez profondément pour que les gouttes soient volumineuses (trop souvent la compassion entraîne une piqure trop superficielle). Ne pas utiliser EMLA. Essayer les premières gouttes sur un tampon sec (sans produit désinfectant). Déposer immédiatement au centre de **chaque** cercle dessiné sur le buvard une goutte assez volumineuse pour que le sang soit visible **recto et verso** (le sang peut toutefois dépasser les cercles). Ne pas utiliser des capillaires parce que l'EDTA inhibe les analyses.

Imbiber les 6 cercles (!) puis laisser sécher la carte à l'air pendant 2 à 3 heures. Ne jamais déposer la carte sur un radiateur ni au soleil, ne pas la sécher à l'air chaud, ni l'emballer à l'état humide!

Introduire la carte séchée dans l'enveloppe pré-adressée.

Contamination

Évitez que la carte n'entre en contact avec du lait, poudre de lactose pour les soins du cordon ombilical ou désinfectant.

Inscriptions

SVP de façon lisible et complète, en **MAJUSCULES!**

Expéditeur: barcode de l'adresse de l'hôpital ou de la sage-femme, avec n° de téléphone.

Remarques: «avant transfusion», «avant exsanguino-transfusion», «2^e test après transfusion», «2^e test après exsanguino-transfusion», sexe, poids de naissance et âge gestationnel sont des données importantes pour notre interprétation.

Envoi

IMPORTANT: envoyer les cartes séchées immédiatement (=par le prochain courrier) avec l'enveloppe pré-adressée au laboratoire. Les unités de néonatalogie avec plus d'une naissance par jour doivent expédier les cartes 2 fois par jour (tampon d'expéditeur sur l'enveloppe). La carte devrait être au laboratoire le jour prochain.