

## Kommentar zur Erfassung der Neuralrohrdefekte

durch die Swiss Pediatric Surveillance Unit (SPSU): Bulletin BAG 2002, 36/02, 624–630

Die Zahl der in der Schweiz diagnostizierten Kinder mit Neuralrohrdefekt (NRD) wird im oben genannten Bericht mit 39 Fällen – 14 Lebendgeborene und 25 pränatal erfasst und abortierte Fälle – angegeben. Dies ist wesentlich weniger, als in früheren Schätzungen publiziert worden ist (ca. 80 Fälle<sup>1</sup>). Zwar wird darauf hingewiesen, dass die pränatale Erfassung «lückenhaft sei, weil ganze Kantone wie... nicht mit einbezogen» seien. Da wir in den Diskussionen um die Einführung einer allgemeinen Folsäureprophylaxe auch zu Händen der Politiker darauf angewiesen sind, korrekte Prävalenzwerte vorlegen zu können, riefen diese etwas vagen Angaben nach einer vertieften Abklärung und Beurteilung.

### Lebendgeborene Kinder mit Neuralrohrdefekten (NRD)

Der SPSU-Jahresbericht 2001 beziffert die Zahl der Lebendgeborenen mit NRD auf 14 Kinder. Dies das Resultat der Meldungen aus allen 38 pädiatrischen bzw. neonatologischen Ausbildungsspitalern bzw. Kinderabteilungen der Schweiz. Es gibt keinen Grund, die Richtigkeit dieser Zahlen zu bezweifeln. Unter diesen 14 Patienten figuriert nur ein einziger Fall mit Anenzephalie, obwohl aufgrund diverser in- und ausländischer Statistiken die Häufigkeit dieser schwersten Form eines NRD nur ungefähr 30 (0–50)% unter derjenigen der Spina bifida liegen sollte. Das weitgehende Fehlen von Anenzephalien lässt sich mit der Tatsache erklären, dass diese Missbildung fast immer pränatal diagnostiziert wird (auch

im oben genannten Fall!), und dies früh genug, um die Schwangerschaft noch abbrechen zu können. Die Anenzephalien dürften deshalb fast ausnahmslos in der Rubrik der pränatalen Diagnosen erfasst sein.

### Pränatal diagnostizierte Neuralrohrdefekte

Die 25 pränatal diagnostizierten, nicht ausgetragenen Fälle stammen aus 4 Sonographie-Zentren: Frauenklinik USZ, Zürich; Universitäts-Frauenspital Basel; Frauenklinik des Kantonsspitals Luzern; Maternité HUG, Genf. Damit werden Fälle aus allen Landesregionen erfasst. Als Stichprobe ist diese Kohorte zweifellos gross genug, um repräsentative Resultate zu liefern. Eine Abschätzung der Prävalenz und Hochrechnungen für die ganze Schweiz sind aber erst möglich, wenn der Umfang der Stichproben genau bekannt ist. Diesen einzugrenzen war der Sinn dieser nachträglichen Evaluation.

Da die frühe pränatale Ultraschalldiagnose einer Spina bifida oft schwierig und mit sehr schwerwiegenden Konsequenzen behaftet ist, werden Verdachtsfälle zur Einholung einer Expertenmeinung bzw. zur Bestätigung der Diagnose in der Regel einem Zentrumsspital zugewiesen, an denen auf diesem Gebiet besonders erfahrene Fachärzte/innen tätig sind. Die Zuweisung erfolgt z.T. auch aus juristischen Gründen, um ein Zweitgutachten zur Vornahme einer Interruptio zu erhalten. In drei der genannten Zentren werden deshalb schwangere Frauen auch von zuweisenden Spitalern und Gynäkologen aus den umliegenden Kantonen beurteilt und registriert.

Die beigelegte Tabelle zeigt das geschätzte Einzugsgebiet dieser 4 Zentren. Daraus geht hervor, dass Verdachtsfälle aus rund 4,25 Millionen Menschen (bzw. 43 000 Geburten) erfasst werden oder aus 59% der gesamten Bevölkerung.

Diese Zahl gilt allerdings nur für die Meningo-Myelozelen und Enzephalozelen, aber nicht für die Anenzephalien. Da ein Anenzephalus auch für etwas weniger spezialisierte sonographisch tätige Frauenärzte gut erkennbar ist, werden solche Fälle seltener an ein Zentrum zur Zweitbeurteilung weitergewiesen. Das Einzugsgebiet für Anenzephalien dürfte sich auf ungefähr drei Viertel des vorhin genannten Anteils, d.h. auf etwa 44% der Gesamtpopulation, beschränken. Dies ist eine grobe Schätzung aufgrund der geführten telefonischen Interviews, aber kompatibel mit der Diskrepanz zwischen der gefundenen und der erwarteten Zahl von pränatalen Anenzephalie-Diagnosen.

Um die Gesamtzahl für die Schweiz zu errechnen, müssen demnach die nicht ausgetragenen Fälle von Spina bifida mit Faktor 1,7, die Anenzephalien mit 2,2 multipliziert werden.

### Prävalenzberechnung

Aufgrund der 25 abortierten Fälle – 21 Myelo- und Enzephalozelen und 4 Anenzephalien – ergeben sich mit dieser Hochrechnung gesamtschweizerisch 45 fötale NRD; dazu kommen 14 Lebendgeborene (die ausnahmslos ebenfalls pränatal erkannt worden sind, z.T. allerdings erst nach der 24. Woche). Insgesamt also 59 NRD

<sup>1</sup> Tönz O, Lüthy J, Raunhardt O: Folsäure zur Verhütung von Neuralrohrdefekten. Schweiz Med Wschr 1996; 126: 177–87.

### Neuralrohrdefekte – Ultraschalldiagnostik 2001

Approximatives Einzugsgebiet der bei der Erhebung mitwirkenden Ultraschallzentren Zürich, Basel, Luzern, Genf			
Kanton	Einwohner in Tausend	erfasst in ZH, BS, LU, GE	Bemerkungen (wo letztinstanzlich beurteilt)
ZH	1211	1211	Zürich
BE	944	—	Bern
LU	347	347	Luzern
UR	35	35	Zürich
SZ	130	130	Zürich; Luzern
NW/OW	70	70	Luzern
GL	39	39	Zürich
ZG	99	99	Zürich; Luzern
FR	236	—	Lausanne; Bern
SO	244	125	Bern; Basel; Zürich
BS/BL	448	448	Basel
SH	73	73	Zürich
AI/AR	68	15	St. Gallen; Zürich
SG	449	70	St. Gallen; Randregionen nach Zürich
GR	187	—	Chur
AG	544	530	Zürich; Basel; Randregionen nach Luzern; Bern
TG	277	270	Zürich; Randregionen nach St. Gallen
TI	310	310	Zürich; Luzern
VD	620	—	Lausanne
VS	276	—	Lausanne; Bern
NE	166	—	Lausanne
GE	409	409	Genf
JU	69	69	Basel; Genf
CH	7204	4250	59% werden in den 4 Zentren erfasst

Die hier errechnete/geschätzte Erhebungsquote gilt für die Diagnostik bei Verdacht auf MMC und Enzephalozelen. Für Anecephalien ist sie kleiner (siehe Text).

Diese Einschätzung erfolgte nach telefonischer Rücksprache mit Prof. Zimmermann, Zürich; Dr. Tercanli, Basel; Dr. Etienne-Turchi, Luzern; PD Dr. Biedermann, Chur; Dr. Bronz, Bellinzona; Dr. Müller, Winterthur; Dr. Lüscher, Münsterlingen; Dr. Drack, St. Gallen; Dr. Hänel, Solothurn; Dr. Beck, Olten; Dr. Werder, Altdorf; Dr. Barbesat, Neuchâtel. Ihre Bereitschaft zur Auskunftserteilung sei hier ausdrücklich verdankt.

auf 73 500 Geburten, was einer Prävalenz von 0,8‰ entspricht. Gegenüber früheren Schätzungen von 80 Fällen bei rund 83 000 Geburten (1993/94) eher wenig; aber auch deutlich weniger, als das sehr zuverlässige Eurocat-Register des Kantons Waadt für die Jahre 1989–1999 aufweist: 81 NRD bei 84 471 Geburten (Diagnose bei allen Föten und Totgeburten autoptisch bestätigt), d.h. eine Prävalenz von 0,96‰<sup>2</sup>.

Womit ist diese Differenz zu erklären? Temporäre Schwankung, regionale Unterschiede oder unvollständige Erfassung? Ob es sich um eine echte Abnahme handelt, wird erst entschieden werden können, wenn Resultate von zwei bis drei aufeinander folgenden Jahren vorliegen. Es wäre aber durchaus denkbar, dass ein allgemein höherer Folsäurekonsum oder die gezielte Folsäureprophylaxe, die von einer Minorität der potenziell Schwangeren durchgeführt wird, Wirkung zeigt. Dieses Wunschdenken wird durch die Tatsache genährt, dass keine der in der SPSU-Studie erfasste Mutter mit einem NRD-Kind eine gezielte Prävention durchgeführt hatte.

<sup>2</sup> Addor MC: EUROCAT: Registry of Switzerland. Canton of Vaud. Division de génétique médicale CHUV, Lausanne.

O. Tönz, Luzern

**Adresse des Autors:**

Prof. Dr. med. O. Tönz  
Schlösslihalde 26  
6006 Luzern

## Kommentar: Neuralrohrdefekte in der Schweiz

Ein signifikanter Teil der Neuralrohrdefekte (*neural tube defects*; NTDs) kann durch eine perikonzeptionelle Supplementierung von Folsäure verhindert werden: darüber besteht kein Zweifel. Diese Folsäureprophylaxe kann gezielt auf Frauen im fertilen Alter zugeschnitten werden, oder aber durch eine Supplementierung von gewöhnlichen Lebensmitteln (z.B. Mehl) erreicht werden. In der Schweiz konnten bisher weder das Eine noch das Andere erreicht werden.

Um diesem Ziel näherzukommen, hat die Schweizerische Pediatric Surveillance Unit 2001 ein gesamtschweizerisches Projekt zur Erfassung von NTD bei Neugeborenen gestartet. Die SPSU basiert auf die freiwillige Mitarbeit der Pädiater, Neonatologen und Kinderchirurgen an über 40 pädiatrische Spitäler und Abteilungen in der gesamten Schweiz. Sie ist als Instrument gut eingesetzt und auch im internationalen Quervergleich validiert.

Nun wird ein beträchtlicher Teil der Fälle von NTD mittels Ultraschalldiagnostik bereits vor der Geburt erkannt; in solchen Fällen wird oft die Schwangerschaft unterbrochen, es kommt nicht zur Geburt. Diese Fälle kann das SPSU-Netz nicht erfassen. Daher wurden – nur für diese Studie, als Einzelfall im Rahmen der SPSU – vier Zentren für pränatale Ultraschalldiagnostik (Basel, Genève, Luzern, Zürich) zusätzlich rekrutiert. Das Ziel der SPSU-Studie wurde klar festgehalten: einerseits die *präzise Erfassung der Inzidenz bei der Geburt*; andererseits eine *Trenderkenntnis und Schätzung, aber keine gesamthafte Erfassung, der prenatal erkannten und abortierten Fälle*. Im ersten Jahr wurden der SPSU insgesamt 39 NTD-Fälle gemeldet. Vierzehn wurden bei Geburt erkannt; 25 wurden bereits prenatal diagnostiziert.

Eine erste gründliche Auswertung wurde erst nach abgeschlossenen 3 Jahren geplant. Immerhin wollten wir bereits nach dem ers-

ten Jahr im Zwischenbericht Folgendes festhalten:

- Die Inzidenz bei Geburt im 1. Jahr der SPSU-Erfassung (14 Fälle) deckt sich sehr gut mit der Umfrage, die in den Jahren 1998 bis 2000 von Vera Büttiker (Zürich) auf allen schweizerischen Kinderchirurgie-Abteilungen durchgeführt worden war (43 Fälle in 3 Jahren, entsprechend etwa 14 Fälle/Jahr).
- Für jedes Neugeborene mit NTD gibt es etwa zwei andere, die bereits vor Geburt erkannt und abgetrieben werden (in diese pränatale Gruppe fallen auch die meisten Anenzephalien)
- bei keinem einzigen der NTD-Fällen war eine perikonzeptionelle Folsäuresubstitution erfolgt. Es scheint also, dass die Folsäureprophylaxe immer noch ungenügend durchgeführt wird.

Besonders die dritte Aussage schien Grund genug, die Ergebnisse bereits nach dem ersten Jahr zu veröffentlichen.

O. Tönz hat uns angesprochen und eingewendet, dass die Inzidenz möglicherweise grösser sei, als man aus der SPSU-Studie herauslesen könne. Das ist richtig, denn es war nicht Ziel der Studie, eine gesamthafte Inzidenz (prä- und postnatal) zu ermitteln. Eine flächendeckende pränatale Erfassung würde die Mitarbeit der Gynäkologie und Geburtshilfe benötigen – eine ehrenvolle Aufgabe, die aber den Rahmen des in der SPSU Möglichen sprengen würde. Wir haben alle Unterlagen der SPSU-Studie O. Tönz zur Verfügung gestellt. Er hat mittels einer telefonischen Umfrage die Grösse der Population geschätzt, die *nicht* im pränatalen Netz der SPSU-Studie erfasst werden konnte. Dann hat er die SPSU-Zahlen hochgerechnet und ist auf eine Gesamtinzidenz von 59 Fällen pro 73'500 Geburten in der Schweiz gekommen.

Die Hochrechnung von O. Tönz ist eine wertvolle Ergänzung der ersten SPSU-Studie. Die neu geschätzte Gesamtinzidenz ist nun etwas tiefer als seine früheren Schätzungen von etwa 80 Fälle auf 83'000 Geburten in der Schweiz). Ist der Unterschied signifikant? Wenn man berücksichtigt, dass es sich in beiden Fällen um Schätzungen handelt, dann ist der Unterschied gering. Die nach der Geburt erhobenen Daten der SPSU haben, wie die frühere Umfrage von Vera Büttiker, den Vorteil, dass es keine Schätzungen, sondern «harte» Daten sind – also für eine politische Debatte tauglich. Ob nun «nur» 14 Fälle/Jahr bei Geburt, oder 60 Fälle/Jahr gesamthafte – es ist beides zuviel, vor allem wenn man bedenkt (und besonders hier ist die SPSU-Studie wertvoll), dass in keinem einzigen der geborenen Fälle eine Folsäureprophylaxe vorausgegangen war! Die beste Verwendung der SPSU-Daten wäre der Nachweis eines Rückganges der Inzidenz, wenn endlich die Folsäureprophylaxe durchgeführt werden würde. In diese Richtung sollten Pädiater und Geburtshelfer ihre Anstrengungen fokussieren.

Es seien hier noch einmal die SPSU-Informationsstellen in den Spitälern, die vier Ultraschallzentren und O. Tönz verdankt. Die SPSU-Studie wird fortgesetzt, die neueren Daten laufend offengelegt.

E. Boltshauser, A. Superti-Furga,  
Zürich und Lausanne,  
und das SPSU-Komitee

### Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Andrea Superti-Furga  
Division de Pédiatrie Moléculaire  
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois  
Rue du Bugnon  
1011 Lausanne  
Tél. 021 314 34 82  
Fax 021 314 35 46  
e-mail: [asupert@chuv.unil.ch](mailto:asupert@chuv.unil.ch)

## Commentaire à propos de la saisie des cas de défauts de fermeture du tube neural

par la Swiss Pediatric Surveillance Unit (SPSU): Bulletin OFSP 2002, 36/02, 624–630

Le rapport susmentionné fait état de 39 cas de défauts de fermeture du tube neural (DFTN) diagnostiqués en Suisse; à savoir: 14 nouveau-nés et 25 diagnostics prénataux avortés. Ce chiffre est nettement inférieur à celui publié dans des estimations antérieures (environ 80 cas<sup>1</sup>). On précise cependant que la saisie prénatale pourrait être lacunaire étant donné que des cantons entiers tels que ... n'ont pas été recensés. A l'heure des discussions avec les politiciens à propos de l'opportunité d'introduire une prophylaxie généralisée par l'acide folique, ces données, assez vagues, nous obligent à une meilleure analyse et à davantage de précisions.

### Enfants nés vivants avec défaut de fermeture du tube neural (DFTN)

Le rapport annuel 2001 de la SPSU mentionne 14 cas de bébés nés vivants avec un DFTN. Ce résultat découle de l'annonce faite par la totalité des 38 cliniques ou services pédiatriques et néonatalogiques suisses participant à l'enseignement. Il n'y a pas de raison de mettre ces chiffres en doute. Parmi ces 14 patients, il n'y a qu'un seul cas d'anencéphalie bien que, selon diverses statistiques suisses et étrangères, la fréquence de cette forme, la plus sévère des DFTN, n'est inférieure à celle de la spina bifida que de 30 (0–50) %. La quasi absence des anencéphalies est facilement explicable par le fait que cette malformation est aujourd'hui pour ainsi dire toujours diagnostiquée en anténatal (c'était également le cas ici) et ceci à une

période où l'interruption de grossesse est encore possible. Tous les anencéphales peuvent dès lors faire partie de la cohorte du diagnostic prénatal.

### Défauts de fermeture du canal neural (DFTN) diagnostiqués en prénatal

Les 25 cas de DFTN diagnostiqués en prénatal et avortés ont été signalés par 4 centres d'échographie: maternité universitaire de Zurich; maternité universitaire de Bâle; maternité de l'Hôpital Cantonal de Lucerne et maternité universitaire de Genève. Ces 4 centres recrutent des cas de toutes les régions du pays. Cette cohorte représente un échantillonnage certainement suffisamment grand pour livrer des résultats représentatifs. L'évaluation de la prévalence et son extrapolation pour toute la Suisse ne sont cependant possibles que si l'étendue de cet échantillonnage est connue avec précision. La présente évaluation en complément du rapport de la SPSU a pour but d'analyser cette étendue.

Comme le diagnostic précoce par échographie d'une spina bifida est souvent difficile et très lourd de conséquence, il est d'usage de référer les cas suspects à un hôpital central disposant de spécialistes reconnus, dans le but d'obtenir un avis d'expert ou simplement une confirmation du diagnostic. Cette procédure se fait également pour des raisons juridiques dans le but d'obtenir une deuxième expertise qui permettra l'interruption de grossesse. Trois des quatre centres cités reçoivent également de gynécologues et d'hôpitaux des femmes enceintes d'autres cantons avoisinants pour évaluation et enregistrement.

Le tableau ci-après montre l'estimation de la zone de recrutement des 4 centres. On peut en déduire que l'échantillonnage des cas suspects se rapporte à 4,25 millions de personnes (respectivement 43 000 naissances), c'est-à-dire le 59 % de la population totale.

Ce chiffre n'est cependant valable que pour les méningomyélocèles et les encéphalocèles et non pour les anencéphales. Comme le diagnostic sonographique des anencéphales est plus facile et de ce fait également accessible aux gynécologues moins spécialisés, les cas sont moins souvent référés vers les centres de compétence pour l'obtention d'un deuxième avis. La zone de recrutement pour les anencéphales serait ainsi réduite de  $\frac{3}{4}$  par rapport à l'estimation ci-dessus et pourrait concerner le 44 % de la population générale. Il s'agit là d'une appréciation grossière qui découle d'interviews téléphoniques, elle expliquerait néanmoins la discrépance entre le nombre de diagnostics d'anencéphalie trouvé par rapport à celui qui est attendu.

Pour connaître la casuistique globale pour la Suisse, il convient de multiplier le nombre des cas de spina bifida avortés par 1,7 et celui des anencéphales par 2,2.

### Calcul de la prévalence

En parlant des 25 cas avortés recensés (21 myélo- et encéphalocèles et 4 anencéphales), nous arrivons par notre facteur de correction à 45 cas de DFTN fœtaux pour toute la Suisse; à cela s'ajoutent les 14 cas nouveau-nés (tous également diag-

<sup>1</sup> Tönz O, Lüthy J, Raunhardt O: Folsäure zur Verhütung von Neuralrohrdefekten. Schweiz Med Wschr 1996; 126; 177–87.

**Défauts de fermeture du tube neural: diagnostic par échographie 2001**

Zone de recrutement approximatif de centres d'échographie ayant participé à l'enquête: Zurich, Bâle, Lucerne, Genève			
Cantons	Habitants/1000	Saisie à ZH, BS, LU, GE	Remarques (derniers lieux d'exams)
ZH	1211	1211	Zurich
BE	944	—	Berne
LU	347	347	Lucerne
UR	35	35	Zurich
SZ	130	130	Zurich; Lucerne
NW/OW	70	70	Lucerne
GL	39	39	Zurich
ZG	99	99	Zurich; Lucerne
FR	236	—	Lausanne; Berne
SO	244	125	Berne; Bâle; Zurich
BS/BL	448	448	Bâle
SH	73	73	Zurich
AI/AR	68	15	St-Gall; Zurich
SG	449	70	St-Gall; régions limitrophes vers Zurich
GR	187	—	Coire
AG	544	530	Zurich; Bâle; régions limitrophes vers Lucerne, Berne
TG	277	270	Zurich; régions limitrophes vers St-Gall
TI	310	310	Zurich; Lucerne
VD	620	—	Lausanne
VS	276	—	Lausanne; Berne
NE	166	—	Lausanne
GE	409	409	Genève
JU	69	69	Bâle; Genève
CH	7204	4250	59% sont saisis par les 4 centres

Le taux de saisie calculé/évalué se rapporte au diagnostic dans les cas de suspicion de MMC et d'encéphalocèle. Pour les anencéphales, ce taux est plus petit (cf. texte).

Cette évaluation a été faite après consultations téléphoniques auprès de: Prof. Zimmermann, Zurich; Dr Tercanli, Bâle; Dr Etienne Turchi, Lucerne; Dr Biedermann, PD, Coire; Dr Bronz, Bellinzzone; Dr Müller, Winterthour; Dr Lüscher, Münsterlingen; Dr Drack, St-Gall; Dr Hänel, Soleure; Dr Beck, Olten; Dr Werder, Altdorf; Dr Barbezat, Neuchâtel. Qu'ils soient ici vivement remerciés pour avoir fourni les informations.

nostiqués en prénatal; cependant en partie seulement après 24 semaines de grossesse). Cela fait 59 DFTN pour 73 500 naissances, ce qui donne une prévalence de 0,8‰. C'est plutôt peu comparé à une estimation précédente de 80 cas pour 83 000 naissances (1993–1996) mais également nettement moins que ce que rapporte le très fiable registre d'Eurocat du canton de Vaud pour les années 1989 à 1999: 81 DFTN pour 84 471 naissances. (Diagnostic confirmé par autopsie chez tous les fœtus et morts nés), c'est-à-dire une prévalence de 0,96‰<sup>2</sup>.

Comment expliquer cette différence? Variations dans le temps? Différences selon la région? Saisie incomplète? On ne saura s'il s'agit d'une réelle diminution qu'au moment où nous disposerons de résultats comparatifs sur 2 ou 3 années consécutives. Il serait toutefois tout à fait possible qu'une consommation générale d'acide folique plus élevée, voire une prophylaxie ciblée qui est suivie par une minorité de femmes potentiellement gravides, commencent à montrer leur effet. Ce rêve est conforté par le fait qu'aucune des mères d'un enfant dépisté avec un DFTN dans l'étude de la SPSU n'a bénéficié d'une prophylaxie ciblée.

O. Tönz, Lucerne  
Traduction: H. Gaze, Neuchâtel

**Adresse de l'auteur:**  
Prof. Dr. med. O. Tönz  
Schlösslihalde 26  
6006 Luzern

## Commentaire: déficits de fermeture du tube neural en Suisse

Il n'y a aucun doute qu'une partie significative des déficits de fermeture de tube neural (*neural tube defects*; NTDs) peuvent être évités par une supplémentation en acide folique dans la période périconceptionnelle. Cette prophylaxie en acide folique peut être ciblée sur les femmes en âge de procréer ou être obtenue par une supplémentation dans aliments de consommation courante (comme par exemple la farine). En Suisse, aucune des deux stratégies n'est appliquée pour l'instant.

Afin de s'approcher de ce but, la Swiss Pediatric Surveillance Unit (SPSU) a débuté en 2001 un projet de recensement des NTD chez les nouveau-nés. La SPSU est basée sur la participation bénévole de pédiatres, de néonatalogues et de chirurgiens pédiatres de plus de 40 hôpitaux pédiatriques et services de pédiatrie dans toute la Suisse. Cet instrument est bien rodé et a été validé au niveau international.

Actuellement, une importante partie des cas de NTD sont diagnostiqués lors des contrôles échographiques prénataux. Dans ces cas, la grossesse est le plus souvent interrompue. Ces cas ne sont donc pas recensés par le réseau SPSU. Pour cette raison, quatre centres de diagnostic échographique prénatal (Bâle, Genève, Lucerne, Zurich) ont été recrutés – uniquement pour cette étude et de façon exceptionnelle dans le cadre de la SPSU. Le but de l'étude SPSU a été clairement défini: d'une part effectuer un recensement précis de l'incidence à la naissance, d'autre part effectuer une estimation de la prévalence totale, mais pas un recensement exhaustif, incluant les cas diagnostiqués et ayant mené à un avortement dans la période prénatale. Dans la première année, 39 cas de NTD furent annoncés à la SPSU; 14 furent diagnostiqués à la naissance; 25 furent diagnostiqués et avortés avant la naissance. Une première analyse approfondie des résultats est planifiée 3 ans après le début de l'étude.

Nous voulions néanmoins, après la première année, donner des résultats préliminaires:

- L'incidence à la naissance (14 cas) durant la première année de récolte de données par la SPSU est très proche des résultats de l'enquête de Vera Büttiker (Zurich) qui entre les années 1998 et 2000 a recensé tous les cas des centres de chirurgie pédiatrique Suisse (43 cas en 3 ans, c'est à dire environ 14 cas par année).
- Pour chaque nouveau-né avec NTD, il y a environ 2 autres cas diagnostiqués avant la naissance et avortés (dans ce groupe, diagnostiqué en prénatal, se trouvent aussi la plupart des anencéphalies).
- Dans aucun des cas de NTD une substitution périconceptionnelle d'acide folique n'a été administrée. Il apparaît donc que la prophylaxie en acide folique est encore insuffisamment donnée.

Le 3<sup>ème</sup> point nous semblait être une raison suffisante pour rendre public ces résultats après seulement une année d'étude.

O. Tönz nous a fait remarquer que l'incidence de NTD est probablement plus grande que celle qu'on pourrait déduire de l'étude SPSU. Ceci est correct, car ce n'était pas le but de l'étude d'en connaître l'incidence globale (pré et post natale). Un recensement de tous les cas prénataux nécessiterait la participation des gynécologues et des obstétriciens – une tâche méritoire mais qui va au-delà du cadre de la SPSU. Nous avons donc mis le dossier concernant l'étude SPSU à disposition d'O. Tönz, qui – à l'aide d'un questionnaire téléphonique – a estimé la taille de la population qui n'était pas incluse dans le réseau prénatal de l'étude SPSU. Puis il a repris les chiffres de la SPSU et a estimé l'incidence globale à 59 cas pour 73'500 naissances en Suisse.

Le calcul d'O. Tönz est un complément important de la première étude SPSU. La nouvelle incidence globale estimée est maintenant un peu plus basse que ses estimations antérieures de 80 cas pour 83'000 naissances en Suisse. La différence est-elle significative? Lorsque nous nous rappelons qu'il s'agit dans les deux cas d'estimation, la différence devient petite. Les cas recensés après la naissance par la SPSU ont, comme ceux de Vera Büttiker, l'avantage de ne pas être des estimation mais des données réelles, donc valables pour un débat politique. Qu'il n'y ait maintenant «que» 14 cas par année à la naissance ou 60 cas par année au total – c'est de toute façon trop, surtout si l'on pense (c'est ici que l'étude SPSU est particulièrement importante) que dans aucun des cas découvert à la naissance une prophylaxie d'acide folique n'a été donnée. La meilleure utilisation des données SPSU serait d'apporter la preuve de la diminution de l'incidence des NTD lorsque enfin une prophylaxie d'acides foliques sera donnée. C'est dans cette direction que les pédiatres et les obstétriciens devraient concentrer leurs efforts.

Nous aimerions remercier encore une fois les centres de recrutement SPSU dans les hôpitaux, les quatre centres d'échographie prénatale, et O. Tönz. L'étude SPSU continue et les nouvelles données seront rendues publiques dès qu'elles seront disponibles.

E. Boltshauser, A. Superti-Furga,  
Zurich et Lausanne,  
et le Comité SPSU

Traduction: Russia Ha-Vinh et A. Superti-Furga, Lausanne

### Correspondance:

Prof. Dr. med. Andrea Superti-Furga  
Division de Pédiatrie Moléculaire  
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois  
Rue du Bugnon  
1011 Lausanne  
Tél. 021 314 34 82  
Fax 021 314 35 46  
e-mail: [asuperti@chuv.unil.ch](mailto:asuperti@chuv.unil.ch)