

	AG1	AIV	HCY	HT1	LCHAD	MCAD	MSUD > 500	MSUD 250-499	PCD Seuil très anormal	PCD seuil limite anormal	PCU
Prévalence estimée	1/100.000	1/100.000	1/344.000	1/125.000	1/100.000	1/15.000	1/150.000		1/100.000		1/10.000
Biomarqueur sanguin	C5DC + C5DC/C8	C5	Meth, Meth/Phé + Hcyt	SUAC	C16OH	C8	XLE	XLE + ratios	C0	C0 + Total AC	Phé
CRDN : Seuil d'action du dépistage	C5DC > 0,45 µM (99,9èp)	C5 > 2µM	Meth > 35µM (99,9èp) ET Meth/Phé > 0,65	SUAC > 2 µM	C16OH > 0,07 µM (99,99èp)	C8 > 0,5 µM	XLE > 500 µM	XLE > 250µM (99,9ep)	C0 < 5 µM (99,9èp)	C0 < 8 µM ET Total AC : 1 µM	Phé > 120 µM
CRDN : Test de 2è ligne	C5DC/C8 : 10	/	Hcyt > 10 µM	/	/	/	/	XLE/Ala : 1,5 XLE/Ala/C5 : 20	/	2è buvard J21 C0 : 8 µM	/
Diagnostics différentiels	Déficit en MAD, Insuffisance rénale, mère AG1	AIV asympto, déficit en SBCADD, déficit en MAD, source exogène de C5-AC	Prématuré, insuffisance rénale, sepsis, insuff. Hépatique, causes génétiques rares d'HCY	Exceptionnels (et bénins) : Pseudo déficits en FAAH, déficit en MAAI	Catabolisme important, Autres déficit de la βOAG	Hétérozygote MCAD, déficit en MAD, prématuré sous parentérale	Parentérale +++, Hydroxyprolinémie, insuffisance hépatique		Mère ou enfant AG1, MCAD ou 3MCC, prématurité, mère végétarienne, mère PCD		Prématuré, HyperPhé transitoire, déficit en BH4, ...
Délai d'appel et de convocation	Appel immédiat : 1/ si va bien : H24 (pas le WE) ; 2/ si symptômes : hosp immédiat	Appel immédiat : 1/ si va bien : H24 (WE aussi) ; 2/ si symptômes : hosp immédiat	Pas d'appel le vendredi. Convocation dans les 24h (pas le WE).	Appel immédiat : 24h (avant J15 +++)	Appel immédiat : 1/ si va bien : H24 (WE aussi) ; 2/ si symptômes : immédiat	Appel immédiat : 1/ si va bien : H24 (pas le WE) ; 2/ si symptômes : hosp immédiat	Appel immédiat : Hosp le jour même	Appel le jour même ou report au lundi si vendredi. 24h (pas le WE)	Pas d'appel le vendredi. Convocation dans la semaine.		Pas d'appel le vendredi. Convocation dans les 24h (pas le WE).
Bilan spé initial	ACNp, CAOu, C5DCu, génétique	ACNp, CAOu, génétique	CAAp, HCYtp, B12, Folates, génétique	SUACu, δALAu, CAAp, BHc, Hémostase, AFP, génétique	ACNp, CAOu, Echo cardiaque, ECG, Echo abdo, génétique	ACNp, CAOu, génétique	CAAp, CAOu, (+/-DNPHu) génétique	CAAp, CAOu, génétique	Bilan enfant +mère : ACNp, ACNu, CAOu, génétique		CAAp, activité DHPRp, Ptérines u, génétique
Biologie spécialisé : délai de rendu des résultats (à réception au laboratoire, en jours ouvrés)	ACNp, CAOu: 5jrs C5DCu: 7 jrs Génétique:	ACNp: 48h CAOu: 72h Génétique	CAAp, HCYtp: 72h	SUAC: 72h	ACNp: 48h	ACNp: 48h CAOu: 72h	CAAp: aussi vite que possible	CAAp: rapidement	Carnitine libre sang et urines : 5 jrs		CAAp, activité DHPRp, Ptérines u, génétique
Médicaments délais	Si risque décompensation : G10, L20, Carn	Si coma : G10, L20, Carnitine, Glycine	A la 2è Cs : Pyridoxine, ac. folique	Si tb hémostase : d'emblée Orfadin®	Carnitine. Si risque décompensation : G10	Carnitine	Valine, Isoleucine	/	A la 2è Cs : Carnitine		Immédiat si Phé > 360 mM : Kuvan® pour test
DADFMS délais	Si confirmation : PFD1 ; 3-6 jours (GA1 Anamix Infant®)	Si confirmation : PFD1 ; 3-6 jours (IVA Anamix Infant®)	Après le test à la Vit B6 (2 à 6 semaines) HCY Anamix Infant®	Si confirmation : PFD1 ; 3-6 jours (TYR Anamix Infant®)	Si confirmation: Monogen ou Lipistart ou lait écrémé	/	Usage immédiat : MSUD Anamix Infant®, MSUD2 secunda®	3-6 jours après la confirmation diag. MSUD Anamix Infant®, MSUD2 secunda®	/	/	Mélange d'AA sans Phé pour Nourrisson