

Seuils décisionnels pour les 7 maladies héréditaires du métabolisme Réévaluation de septembre 2023 pour une application le 01/10/2023

Dans le cadre de l'extension du programme national de dépistage néonatal à 7 nouvelles maladies héréditaires du métabolisme, les seuils ont été réévalués par la commission biologie du dépistage néonatal suite à la RCP COMMET dédiée au dépistage néonatal du 22/09/2023. **Les seuils modifiés sont en rouge.**

Pathologie	Biomarqueurs	Percentiles (retest / action / urgence)	Seuils retenus le 27/03/23
Homocystinurie	Methionine (MET) Ratio MET/PHE Homocystéine totale (HCY)	99,5 / 99,9	MET : Seuil de Retest : 35 µM Seuil d'action : 40 µM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 µM
Leucinose	Totale Leucine (XLE) Ratio XLE/ALA Ratio XLE/ALA/C5	99,5 / 99,9	XLE : Seuil de Retest : 250 µM Seuil d'action : 300 µM Seuil d'urgence : 500 µM Ratio XLE/ALA : 1,5 Ratio XLE/ALA/C5 : 20
Tyrosinémie	Succinylacétone (SA)	99,95 / 99,99	SA : Seuil de Retest : 2,5 µM Seuil d'action : 3,0 µM
Acidurie glutarique type 1	Glutaryl carnitine (C5DC) Ratio C5DC/C8	99,5 / 99,9	C5DC : Seuil de Retest : 0,45 µM Seuil d'action : 0,50 µM Ratio C5DC/C8 : 10
Acidurie Isovalérique	Isovalérylcarnitine (C5)	99,95 / 99,99	C5 : Seuil de Retest : 1,5 µM Seuil d'action : 2,0 µM
Déficit en LCHAD	Hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH)	99,95 / 99,99	C16OH : Seuil de Retest : 0,10 µM Seuil d'action : 0,12 µM
Déficit primaire en carnitine	Carnitine libre (C0) Acylcarnitines Totales (ACT)	1 ^{er} / 0,03 / 0,01 1 ^{er}	C0 : Seuil de Retest : 7 µM Seuil d'action : 6 µM Seuil contrôle J21 : 6 µM Seuil d'urgence : 4 µM ACT : 1 µM