

Seuils décisionnels pour les Maladies Héréditaires du Métabolisme incluses dans le Programme National de Dépistage Néonatal au 15/11/2024

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Phénylcétonurie	Phénylalanine (PHE)	PHE : Seuil de Retest : 120 µM Seuil d'action : 150 µM Entre 150 et 299 µmol/L : buvard de contrôle demandé par le CRDN
Leucinose	Totale Leucine (XLE) Ratio XLE/ALA Ratio XLE/ALA/C5	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 Entre 300 et 499 µmol/L : buvard de contrôle demandé par le CRDN
Homocystinurie	Methionine (MET) Ratio MET/PHE Homocystéine totale (HCY)	MET : Seuil de Retest : 35 µM Seuil d'action : 40 µM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 µM
Tyrosinémie	Succinylacétone (SA)	SA : Seuil de Retest : 2,5 µM Seuil d'action : 3,0 µM
Acidurie glutarique type 1	Glutarylcarnitine (C5DC) Ratio C5DC/C8	C5DC : Seuil de Retest : 0,45 µM Seuil d'action : 0,50 µM Ratio C5DC/C8 : 10
Acidurie Isovalérique	Isovalérylcarnitine (C5)	C5 : Seuil de Retest : 1,5 µM Seuil d'action : 2,0 µM
Déficit en MCAD	Octanoylcarnitine (C8)	C8 : Seuil de Retest : 0,40 µM Seuil d'action : 0,50 µM
Déficit en LCHAD	Hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH)	C16OH : Seuil de Retest : 0,10 µM Seuil d'action : 0,12 µM
Déficit primaire en carnitine	Carnitine libre (C0) Acylcarnitines Totales (ACT)	C0 : Seuil de Retest : 7 µM Seuil d'action : 6 µM Seuil contrôle J21 : 6 µM Seuil d'urgence : 4 µM ACT : 1 µM