

Seuils décisionnels pour les Maladies Héréditaires du Métabolisme incluses dans le Programme National de Dépistage Néonatal au 05/01/2026

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Phénylcétonurie	Phénylalanine (PHE)	PHE : Seuil de Retest : 120 μM Seuil d'action : 150 μM Entre 150 et 299 $\mu\text{mol/L}$: 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 : 2 Ratio XLE/ALA/C5 : 20 Entre 300 et 499 $\mu\text{mol/L}$: 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 type 1	Succinylacétone (SA)	SA : Seuil de Retest : 2,5 μM Seuil d'action : 2,7 μM
Acidurie glutarique type 1	Glutarylcarbitine (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 : 2,0 μM Seuil d'action : 2,5 μM Entre 2,5 et 3,9 $\mu\text{mol/L}$: buvard de contrôle demandé par le CRDN + demander si prise de Pivmecillinam Selexid®
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 en VLCAD	Tetradecenoylcarnitine (C14:1)	C14:1 : Seuil de Retest : 0,30 μM Seuil d'action : 0,37 μM Ratio C14:1/C2 : 0,022
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