

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

Maladies Héritaires du Métabolisme		
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 : 2 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 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 µmol/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 = C3+C5+C5DC+C8+C10+C16OH)	C0 : Seuil de Retest : 7 µM Seuil d'action : 6 µM Seuil contrôle J21 : 6 µM Seuil d'urgence : 4 µM ACT : 1 µM

Maladies endocriniennes

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Hypothyroïdie congénitale	TSH	TSH : GSP : Seuil de Retest : 12 mU/L Seuil d'action : 17 mU/L Autodelfia : Seuil de Retest : 15 mU/L Seuil d'action : 20 mU/L
Hyperplasie des surrénales	17-hydroxyprogestérone (17OHP)	17OHP : Seuil de Retest : < 32 SA : non réalisé [32 – 34[SA : 60 nmol/L [34 – 36[SA : 35 nmol/L ≥36 SA : 17 nmol/L Seuil d'action : < 32 SA : non réalisé [32 – 34[SA : 90 nmol/L [34 – 36[SA : 50 nmol/L ≥36 SA : 25 nmol/L

Maladies respiratoires et mucoviscidose

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Mucoviscidose	Trypsine immunoreactive (TIR)	TIR : GSP : Seuil de Retest : 50 µg/L Seuil d'action : 60 µg/L Seuil de demande de contrôle TIR si BM négative : 90 µg/L Seuil de contrôle à J21 : 37 µg/L Autodelfia : Seuil de Retest : 55 µg/L Seuil d'action : 65 µg/L Seuil de demande de contrôle TIR si BM négative : 100 µg/L Seuil de contrôle à J21 : 40 µg/L

Maladies hématologiques et immunitaires

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Drépanocytose	Hémoglobine S (HbS)	HbS : Examen qualitatif
Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS)	T-Cell Receptor Excision Circles (TREC)	TREC : Eonis Q : Seuil de Retest : 21 copies/µL Seuil d'action (= seuil d'urgence) : 17 copies/µL Pour les prématurés < seuil d'action : buvard de contrôle demandé par le CRDN Eonis Classique : Seuil de Retest : 500 copies/10 ⁵ cellules Seuil d'action (= seuil d'urgence) : 300 copies/10 ⁵ cellules Pour les prématurés < seuil d'action : buvard de contrôle demandé par le CRDN

Maladie neuromusculaire

Pathologie	Biomarqueurs	Seuils décisionnels
Amyotrophie Spinale (SMA)	SMN1	SMN1 : Examen qualitatif Résultat normal si Cq ≤ 32,00