

	Date du début du DNN en France	Incidence en France	Manifestations cliniques	Marqueur(s)	Traitement
Maladies endocriniennes					
Hypothyroïdie congénitale (HC)	1978	1/2 631	Retard mental	TSH	Médicaments
Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)	1995 à partir de 32 SA	1/21 340	Déshydratation → décès	17 hydroxy-progesterone (17OHP)	Médicaments
Maladies héréditaires du métabolisme					
Aminoacidopathies					
Phénylcétonurie (PCU)	1972	PCU + HPMP 1/6 365	Retard mental	Phénylalanine (Phe)	Traitement diététique
Leucinose (MSUD)	2023	< 1/130 000	Coma avec séquelles neurologiques	Leucine totale (XLeu)	Traitement diététique
Tyrosinémie de type 1 (HT-1)	2023	< 1/120 000	insuffisance hépatocellulaire sévère, carcinome	Succinylacétone (SA)	Médicament + traitement diététique
Homocystinurie (HCY)	2023	< 1/300 000	Retard psychomoteur, embolies pulmonaires, AVC	Méthionine (Met)	Médicament ± traitement diététique
Déficits de la bêta-oxydation					
Déficit en MCAD (MCADD)°	2020	1/26 464	Risque de mort subite	Octanoylcarnitine (C8)	Éviction du jeûne
Déficit en LCHAD (LCHADD)°	2023	< 1/100 000	Rhabdomyolyse, insuffisance hépatocellulaire, troubles du rythme cardiaque, hypoglycémie sans cétose	3-OH-palmitoyl-carnitine (C16OH)	Éviction du jeûne Traitement diététique Médicament
Déficit de la captation de la Carnitine (CUD)	2023	< 1/100 000	Insuffisance cardiaque grave, arrêt cardiaque	Carnitine libre (C0)	L-carnitine
Aciduries organiques					
Acidurie glutarique de type 1 (AG-1)	2023	< 1/100 000	Encéphalite métabolique, Syndrome de Leigh	Glutarylcarnitine (C5DC)	Traitement diététique
Acidurie isovalérique (IVA)	2023	< 1/50 000	Coma pouvant engager le pronostic vital.	Isovalérylcarnitine (C5)	Traitement diététique
Drépanocytose (Syndrome Drépanocytaire Majeur, SDM) en population ciblée	1989 population ciblée à risque SDM	1/411	Infections → décès	Présence de l'hémoglobine S (HbS)	Prise en charge Antibiothérapie Médicaments Hydratation
Mucoviscidose (MV)	2002	1/6 331	Infections pulmonaires, malabsorption	TIR + ADN	Prise en charge nutritionnelle et respiratoire Médicaments