

**Date :**  
27/09/1999

**Origine :**  
DDRI  
ENSM

**Réf. :**  
DDRI n° 57/99  
ENSM n 35/99  
n /  
n /

MMES et MM les Directeurs  
- des Caisses Primaires d'Assurance Maladie  
- des Caisses Générales de Sécurité Sociale

MMES et MM les Médecins Conseils Régionaux  
M. le Médecin Conseil Chef de service de la Réunion

MMES et MM les Médecins Conseils Chefs de service des  
Echelons locaux

(Pour attribution)

**Plan de classement :**

2520

**Titre :**

PRISE EN CHARGE DES TRAITEMENT DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

**Résumé :**

PRISE EN CHARGE DES TRAITEMENTS DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES -  
MISE A JOUR DE LA LISTE DES MEMBRES DE LA COMMISSION NATIONALE D'EXPERTS, DE LA  
LISTE DES ALIMENTS DIETETIQUES DESTINES A DES FINS MEDICALES SPECIALES ET DE LA  
LISE DES MEDICAMENTS

**Pièces jointes :** 3

**Liens :**

Mod.circ DGR 9/99 ENSM 1/99

**Date d'effet :**

**Dossier suivi par :**  
**Téléphone :**

**Date de Réponse :**

DGR : Mme MARTRAY - ENSM : Dr LAPORTE / Dr RICATTE  
01/42/79/42/24 01/42/79/32/94 01/42/79/34/58

**Direction de la Gestion du Risques  
Echelon National du Service Médical**

27/09/99  
MMES et MM les Directeurs  
- des Caisses Primaires d'Assurance Maladie  
- des Caisses Générales de Sécurité Sociale

**Origine :** MMES et MM les Médecins Conseils Régionaux  
DDRI M. le Médecin Conseil Chef de service de La Réunion  
ENSM  
MMES et MM les Médecins Conseils Chefs de service des  
Echelons locaux  
  
(Pour attribution)

**N/Réf. :** DDRI n° 57/99 – ENSM 35/99

**Objet :** prise en charge des traitements des maladies métaboliques héréditaires - mise à jour de la liste des membres de la commission nationale d'experts, de la liste des aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales et de la liste des médicaments

Suite à la démission du Pr Jean-Pierre FARRIAUX et au décès du Dr Claude LARGILLIERE, la Direction de la Sécurité sociale nous a fait connaître par lettre du 28 mai 1999 la nouvelle liste des membres de la commission d'experts qui siège auprès de l'échelon national du Service médical (annexe 1).

La liste des aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales a été modifiée (annexe 2).

La liste des médicaments pris en charge pour le traitement des maladies héréditaires du métabolisme a également été revue et approuvée par la commission nationale d'experts le 6 avril 1999, elle est jointe en annexe 3.

<b>Le Directeur de la Gestion du Risque</b>	<b>Le Médecin Conseil National Adjoint</b>
<b>Denis PIVETEAU</b>	<b>Docteur Alain Rousseau</b>

@NV

ANNEXE 1

**MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES**

*COMPOSITION DE LA COMMISSION D'EXPERTS*

<b>Adresse</b>	
-	<b>Dr Nadia BELMATOUG</b> Service de Médecine interne du Pr Fantin Hôpital Beaujon 100, boulevard Leclerc - 92110 CLICHY
-	<b>Dr Jacques BERTHELOT</b> Service de Génétique CHU 4, rue de Larrey – 49033 ANGERS Cedex 01
-	<b>Pr Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR</b> Neuro-pédiatrie Hôpital Trousseau 26 avenue du Dr Arnold Netter - 75012 PARIS
-	<b>Dr Pierre BRISSOT</b> Clinique des Maladies du foie CHU Pontchaillou 35033 RENNES Cedex 09
-	<b>Pr Priscille DIVRY</b> Laboratoire de Biochimie Hôpital Debrousse 29 rue Soeur Bouvier - 69322 LYON Cedex 05
-	<b>Pr Pierre GUIBAUD</b> Service de Pédiatrie-Génétique Hôpital Debrousse 29 rue Soeur Bouvier - 69322 LYON Cedex 05
-	<b>Dr Juliane LEGER</b> Service d'Endocrinologie Hôpital Robert Debré 48, boulevard Serurier - 75935 PARIS Cedex 19

ANNEXE 1 (suite)

<b>Adresse</b>	
-	<b>Pr Bernard LEROUX</b> Service de Pédiatrie American Memorial Hospital 47 rue Cognacq-Jay - 51092 REIMS Cedex
-	<b>Dr Hélène OGIER DE BAULNY</b> Service de Neuropédiatrie et Maladies métaboliques Hôpital Robert Debré 48, boulevard Serurier - 75935 PARIS Cedex 19
-	<b>Pr Jean-Marie SAUDUBRAY</b> Neuro-Génétique et Maladies Métaboliques Hôpital Necker-Enfants Malades 149 rue de Sèvres - 75743 PARIS Cedex 15
-	<b>Pr Michel VIDAILHET</b> Médecine infantile III Hôpital d'Enfants rue du Morvan – 54511 VANDOEUVRE Cedex
-	<b>Le Médecin Conseil National de la Caisse Nationale de l'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés ou son représentant</b>
-	<b>Le Médecin Conseil National de la Caisse Nationale de l'Assurance Maladie et Maternité des travailleurs non salariés des professions non agricoles ou son représentant</b>
-	<b>Le Médecin Conseil National de la Caisse Centrale de la Mutualité Sociale Agricole ou son représentant</b>
-	<b>A TITRE D'OBSERVATEUR : un pharmacien désigné par L'Assistance Publique des Hôpitaux de Paris</b>

## ANNEXE 2

<p style="text-align: center;"><b>LISTE DES ALIMENTS DIETETIQUES DESTINES A DES FINS MEDICALES SPECIALES PRIS EN CHARGE POUR LE TRAITEMENT DES MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES</b></p>
---

### **1. Nutriments indispensables communs à toutes les maladies héréditaires du métabolisme**

1.1. Produits apportant des calories et dépourvus de protides, dits produits hypoprotidiques de confort, qu'ils soient ou non associés à des minéraux, des oligoéléments ou à des vitamines.

1.2. Mélanges de minéraux, vitaminiques ou d'oligo-éléments venant en remplacement des aliments naturels supprimés du régime.

### **2. Nutriments particuliers**

2.1. Mélanges spécifiques d'acides aminés dépourvus des acides aminés précurseurs toxiques, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines et oligo-éléments, destinés au traitement des amino-acidopathies et aciduries organiques héréditaires.

2.2. Mélanges d'acides aminés essentiels et mélanges de céto-analogues, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines et oligo-éléments, destinés au traitement des déficits héréditaires primitifs du cycle de l'urée.

2.3. Mélanges nutritifs à teneur contrôlée en disaccharides, galactose et fructose, contenant protéines, lipides, glucides, sels minéraux et vitamines, destinés au traitement des anomalies héréditaires du métabolisme des glucides (exemples : glycogénoses, galactosémies, fructosémies, déficits de la néo-glucogénèse, ...).

2.4. Mélanges nutritifs à teneur contrôlée en triglycérides à chaîne moyenne (purs ou enrichis en triglycérides chaîne moyenne) contenant ou non protéines, acides gras essentiels, sels minéraux et vitamines, destinés au traitement des anomalies héréditaires de l'oxydation des acides gras, des hyperlipoprotéïnémies héréditaires monogéniques sévères de l'enfance et de l'adolescence (déficit en apo C II et en lipoprotéine-lipase).

**ANNEXE 3**

**LISTE DES MEDICAMENTS PRIS EN CHARGE  
POUR LE TRAITEMENT DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME**

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
ACIDE URSODESXYCHOLI QUE	ARSACOL 150 DELURSAN 250 DESTOLIT URSOLVAN 200	Troubles du métabolisme des acides biliaires
ARGININE	ARGININE VEYRON CITRARGININE, PARGINE SARGENOR	Déficits du cycle de l'urée
ASPARTATE DE MAGNESIUM ET POTASSIUM	ASPARTATE DE Mg et K (PCH)	Acidurie arginino-succinique
BENZOATE DE SODIUM	BENZOATE DE SODIUM (PCH)	Hyperglycinémie sans cétose, Déficits du cycle de l'urée
BETAÏNE	CITRARGININE CITRATE DE BETAÏNE BEAUFOR CITRATE DE BETAÏNE UPSA CYSTADANE (ATU)	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants Acidémies méthylmaloniques variants
CARBAMYL- GLUTAMATE	CARBAMYL- GLUTAMATE ORPHAN (ATU)	Déficit en carbamyl phosphate synthétase et en N-acétylglutamate synthétase
CITRATE DE SODIUM ET POTASSIUM	FONCITRIL 4000	Acidurie arginino-succinique

## ANNEXE 3 (suite)

<b>LISTE DES MEDICAMENTS PRIS EN CHARGE POUR LE TRAITEMENT DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME</b>
---

Principe actif	Médicament	Indications thérapeutiques
L-CITRULLINE	STIMOL CITRULLINE (PCH)	Déficit en carbamyl phosphate synthétase Déficit en N-acétylglutamate synthétase Déficit en ornithine carbamyl transférase Intolérance aux protéines dibasiques
CHLOROQUINE	NIVAQUINE	Porphyries
BITARTRATE DE CYSTEAMINE	CYSTAGON (RH)	Cystinose
CHLORHYDRATE DE CYSTEAMINE	COLLYRE A LA CYSTEAMINE (PCH)	Cystinose
CYSTINE	CYSTINE B6 BAILLEUL CYSTICHOL GELUCYSTINE	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants
DEXTROMETORPHANE	NODEX TUXIUM	Hyperglycémie sans cétose
CO-ENZYME Q10	UBITEN (ATU) IUVACOR (ATU)	Déficits de la chaîne respiratoire (cytophathies mitochondriales)

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
L CARTININE	LEVOCARNIL (RH)	Acidémie méthylmalonique Acidémie propionique Déficit multiple en carboxylases Acidémie méthylcrotonique Déficit en pyruvate carboxylase Hyperlactacidémies primitives Acidémie isovalérique Acidurie glutarique de type I Homocystinurie Déficits du cycle de l'urée Déficits d'oxydation des acides gras
2-CHLOROPROPIONATE	2- CHLOROPROPIONATE (PCH)	Hyperlactacidémies primitives
L-GLYCINE	L-GLYCINE (PCH)	Acidémie isovalérique
HISTIDINATE DE CUIVRE	HISTIDINATE DE CUIVRE (PCH)	Maladie de Menkès
5-HYDROXYTRIPTAMINE	LEVOTONINE	Troubles du métabolisme des bioptérines (BH4)
IMIGLUCERASE	CEREZYME	Maladie de Gaucher sévère
L-DOPA	SINEMET	Troubles du métabolisme du BH4
L-LYSINE	L-LYSINE (PCH)	Intolérance aux protéines dibasiques
METRONIDAZOLE	FLAGYL	Acidémies méthylmaloniques et propioniques

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
NTBC	NTBC (ATU)	Tyrosinémie de type I
L-ORNITHINE	L-ORNITHINE (PCH) ORNICETIL CETORNAN	Syndrome triple H
D-PENICILLAMINE	TROLOVOL	Maladie de Wilson Cystinurie (grave, lithiasique)
PHENYLBUTYRATE DE SODIUM	BUPHENYL (ATU)	Déficits du cycle de l'urée
SELEGILINE	DEPRENYL SEGELINE MERCK	Troubles du métabolisme du BH4
SELENIUM	CELNIUM SELENION SELENIUM MICROSOL	Aminoacidopathies Aciduries organiques Déficits du cycle de l'urée
SELS DE ZINC (Sulfate)	SELS DE ZINC (Sulfate) (PCH)	Maladie de Wilson Acrodermatitis enteropathica
TETRAHYDROBIOPTERINE	BH4 (ATU)	Troubles du métabolismes du BH4
TETRA-THIOMOLYBDATE D'AMMONIUM	Non disponible PCH Pas de fournisseur à ce jour	Maladie de Wilson
TRI-ETHYLENETETRAMINE DICHLORHYDRATE	TRIENTINE OU TETA (ATU)	Maladie de Wilson
TRI-ETHYLENETETRAMINE TETRACHLORHYDRATE	TRIEN (PCH)	Maladie de Wilson
L-TYROSINE	L-TYROSINE (PCH)	PCU-maternelle

(Suite)

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
URIDINE	L-URIDINE (PCH)	Acidurie orotique
BIOTINE	BIOTINE ROCHE	Acidémie propionique Déficit multiple en carboxylases Acidémie méthylcrotonique Déficit en pyruvate carboxylase Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoire (Cytopathies mitochondriales)
ACIDE FOLINIQUE	LEDERFOLINE ELVORINE FOLINATE de CALCIUM AGUETTANT (RH) FOLINATE de CALCIUM Roger BELLON FOLINORAL OSFOLATE PERFOLATE (RH)	Déficits de synthèse du BH4 Homocystinuries variants Hyperglycinémie sans cétose Acidémie méthylmalonique Déficits du cycle de l'urée

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
ACIDE FOLIQUE	SPECIAFOLDINE	Homocystinuries classiques Hyperglycinémie sans cétose Déficits du cycle de l'urée
BETA-CAROTENE	PHENORO DIFRAREL 100	Porphyrie
NICOTINAMIDE	NICOBION	Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoires (cytopathies mitochondriales)
VITAMINE A	A313 AROVIT AVIBON	Abéta et hypobétalipoprotéïnémie
VITAMINE B1	BEVITINE BENERVA	Leucinoses Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoires (cytopathies mitochondriales)
VITAMINE B2	BEFLAVINE	Acidémie isovalérique Acidurie glutarique de type I Déficits d'oxydation des acides gras Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoires (cytopathies mitochondriales)
VITAMINE B6	BECILAN VITAMINE B6 RICHARD	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants Atrophie gyrée de la rétine Convulsions pyridoxino-sensibles Hyperglycinémie sans cétose Acidémie méthylmalonique Déficits du cycle de l'urée Hyperoxalurie de type I (oxalose)
VITAMINE B12	DODECAVIT	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants Acidémie méthylmalonique
VITAMINE C	LAROSCORBINE sans sucre VITAMINE C OBERLIN sans sucre VITAMINE C MIDY sans sucre ARKOVITAL	Glycogénose de type I Intolérance au fructose Déficit en fructose 1-6 diphosphatase

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
VITAMINE E	EPHYNAL (injectable) TOCOLION TOCO 500 TOCOPHAN VITAMINE E ORPHAN EUROPE (ATU) TOCOPHEROL BAYER	Troubles du métabolisme du glutathion Déficit primitif d'absorption de vitamine E Cytopathies mitochondriales
SOLUTIONS DE POLYVITAMINES	HYDROSOL POLYVITAMINE ROCHE HYDROSOL POLYV. ALVITYL CERNEVIT (RH)	Toutes les maladies héréditaires du métabolisme
SOLUTIONS D'OLIGO ELEMENTS	OLIGO ELEMENTS AGUETTANT (RH) NONAN (RH)	Toutes les maladies héréditaires du métabolisme

**ATU** : Autorisation Temporaire d'Utilisation

**RH** : Réserve Hospitalière

Les médicaments en ATU ou RH sont disponibles uniquement auprès des pharmacies hospitalières.

**PCH** : fabrication de la Pharmacie Centrale des Hôpitaux de Paris