

**Date :**  
31/10/2001

**Origine :**  
ENSM  
DDRI

**Réf. :**  
ENSM n° 36/2001  
DDRI n° 133/2001  
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

Monsieur 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 :**

25202

**Titre :**

Prise en charge des traitements des maladies métaboliques héréditaires.  
Mise à jour de la liste des médicaments.

**Résumé :**

La liste des médicaments pris en charge pour le traitement des maladies métaboliques héréditaires a été revue (Comité national d'expert du 22.05.01)

**Pièces jointes : 1**

**Liens :**

Mod.circ	DGR	9/1999	ENSM	1/1999
Mod.circ	DDRI	57/1999	ENSM	35/1999
Mod.circ	ENSM	41/2000	DDRI	119/2000

**Date d'effet :**

Immédiate

**Date de Réponse :**

**Dossier suivi par :**

ENSM/Dr RICATTE - Dr LAPORTE - DDRI/Mme MARTRAY

**Téléphone :**

01.42.79.34.58      01.42.79.32.94      01.42.79.42.24

**Echelon National du Service Médical  
Direction Déléguée aux Risques**

31/10/2001

MMES et MM les Directeurs

- des Caisses Primaires d'Assurance Maladie
- des Caisses Générales de Sécurité Sociale

**Origine :**  
ENSM  
DDRI

MMES et MM les Médecins Conseils Régionaux

Monsieur le Médecin Conseil Chef de Service de la Réunion

MMES et MM les Médecins Conseils Chefs de Service  
des Echelons Locaux

**Pour attribution**

**N/Réf. :** ENSM n° 36/2001 - DDRI n° 133/2001

**Objet :** Prise en charge des traitements des maladies métaboliques héréditaires – Mise à jour de la liste des médicaments

La liste des médicaments pris en charge pour le traitement des maladies métaboliques héréditaires du métabolisme a été revue lors du Comité national d'experts le 22 mai 2001.

Elle est jointe en annexe.

**Le Médecin Conseil National**

**Le Directeur Délégué aux Risques**

**Pr Hubert ALLEMAND**

**Pierre-Jean LANCERY**

**Comité national d'experts du 22.05.2001**

**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 DOCOHEXANOIQUE	DHA MODULE®	Déficit de l'oxydation des acides gras
ACIDE DOCOHEXANOIQUE +ACIDE ARACHIDONIQUE®	DHA+AA MODULE® (ATU)	Déficit de l'oxydation des acides gras
ACIDE URSODESXYCHOLIQUE	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 BEAUFOUR® CITRATE DE BETAÏNE UPSA® CYSTADANE® (ATU)	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants Acidémies méthylmaloniques variants
CARBAMYL-GLUTAMATE	CARBAGLU® (ATU)	Déficit en carbamyl phosphate synthétase et en N-acétylglutamate synthétase
CITRATE DE SODIUM ET POTASSIUM	FONCITRIL 4000®	Acidurie arginino-succinique
L-CITRULLINE	STIMOL® CITRULLINE (PCH)	Déficit en carbamyl phosphate synthétase Déficit en N-acétylglutamate synthétase Déficit en ornithine carbamyl transférase Intolérance aux protéines dibasiques

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
CHLOROQUINE	NIVAQUINE®	Porphyries
BITARTRATE DE CYSTEAMINE	CYSTAGON® (RH)	Cystinose
CHLORHYDRATE DE CYSTEAMINE	COLLYRE A LA CYSTEAMINE (PCH)	Cystinose
CREATINE	NEOTON® (ATU)	Déficits en créatine. Certaines cytopathies mitochondriales Certains déficits de la $\beta$ oxydation avec myolyse et/ou myocardiopathie
CYSTINE	CYSTINE B6 BAILLEUL® CYSTICHOL® GELUCYSTINE®	Homocystinuries classiques Homocystinuries variants
DEXTROMETORPHANE	DEXIR® – ERGIX® TUXIUM® - ATUXANE®	Hyperglycinémie sans cétose
CO-ENZYME Q10	UBITEN (ATU) IUVACOR (ATU) DECORENONE® (ATU)	Déficits de la chaîne respiratoire (cytopathies mitochondriales)
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 DE SODIUM (PCH)	Hyperlactacidémies primitives

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
L-GLYCINE	L-GLYCINE (PCH)	Acidémie isovalérique
HEMINE HUMAINE	NORMOSANG® (RH)	Porphyrie(s)
HISTIDINATE DE CUIVRE	HISTIDINATE DE CUIVRE (PCH)	Maladie de Menkès
5-HYDROXYTRIPTAMINE	LEVOTONINE®	Troubles du métabolisme des biotérines (BH4)
IMIGLUCERASE	CEREZYME® (RH)	Maladie de Gaucher sévère
L-DOPA	SINEMET®	Troubles du métabolisme du BH4
L-LYSINE	L-LYSINE (PCH)	Intolérance aux protéines dibasiques
MAGNESIUM	IONIMAG® - OROMAG®	Hypocalcémie par hypomagnésémie congénitale
METRONIDAZOLE	FLAGYL®	Acidémies méthylmaloniques et propioniques
MONTELUKAST	SINGULAIR®	Acidurie mévalonique
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	AMONAPS® (RH)	Déficits du cycle de l'urée
SELEGILINE	DEPRENYL® et ses génériques	Troubles du métabolisme du BH4
SELENIUM	CELNIUM® SELENION® SELENIUM MICROSOL®	Aminoacidopathies Aciduries organiques Déficits du cycle de l'urée
SELS DE ZINC	GALZIN® (ATU) SULFATE DE ZINC (PCH)	Maladie de Wilson Acrodermatitis enteropathica

<b>Principe actif</b>	<b>Médicament</b>	<b>Indications thérapeutiques</b>
TETRAHYDROBIOPTERINE	BH4 <sup>®</sup> (ATU)	Troubles du métabolismes du BH4
TETRA-THIOMOLYBDATE D'AMMONIUM	Non disponible PCH Pas de fournisseur à ce jour	Maladie de Wilson
TRIETHYLENETETRAMINE	TRIENTINE <sup>®</sup> OU TETA <sup>®</sup> OU TRIEN <sup>®</sup> (ATU) TRIETHYLENETETRAMINE(PCH)	Maladie de Wilson
L-TYROSINE	L-TYROSINE (PCH)	PCU-maternelle
URIDINE	L-URIDINE (PCH)	Acidurie orotique
ZYLEUTON	ZYFLO FILMTAB <sup>®</sup>	Acidurie mévalonique
BIOTINE	BIOTINE ROCHE <sup>®</sup>	Acidémie propionique Déficit multiple en carboxylases Acidémie méthylcrotonique Déficit en pyruvate carboxylase Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoire (Cytopathies mitochondriales)
ACIDE FOLINIQUE	ELVORINE <sup>®</sup> FOLINATE de CALCIUM AGUETTANT <sup>®</sup> FOLINATE de CALCIUM DAKOTA PHARM <sup>®</sup> (DPH) FOLINORAL <sup>®</sup> LEDERFOLINE <sup>®</sup> OSFOLATE <sup>®</sup> PERFOLATE <sup>®</sup>	Déficits de synthèse du BH4 Homocystinuries variants Hyperglycinémie sans cétose Acidémie méthylmalonique Déficits du cycle de l'urée
ACIDE FOLIQUE	SPECIAFOLDINE <sup>®</sup>	Homocystinuries classiques Hyperglycinémie sans cétose Déficits du cycle de l'urée
BETA-CAROTENE	PHENORO <sup>®</sup> DIFRAREL 100 <sup>®</sup>	Porphyrie(s)
NICOTINAMIDE	NICOBION <sup>®</sup>	Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoires (cytopathies mitochondriales)
VITAMINE A	A313 <sup>®</sup> AROVIT <sup>®</sup> AVIBON <sup>®</sup>	Abéta et hypobétalipoprotéïnémie
VITAMINE B1	BEVITINE <sup>®</sup> BENERVA <sup>®</sup>	Leucinoses Hyperlactacidémie primitive Déficits de la chaîne respiratoires (cytopathies mitochondriales)

Principe actif	Médicament	Indications thérapeutiques
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 gyree 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
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 POLYVITAMINE BON® ALVITYL® CERNEVIT® (DPH)	Toutes les maladies héréditaires du métabolisme
SOLUTIONS D'OLIGO ELEMENTS	OLIGO ELEMENTS AGUETTANT® (RH) NONAN®	Toutes les maladies héréditaires du métabolisme

Certains médicaments sont disponibles uniquement auprès des pharmacies hospitalières :

**ATU** : Autorisation Temporaire d'Utilisation

**RH** : Prescription réservée aux médecins exerçant dans les établissements de santé

**DPH** : Pas de restriction de prescription, mais médicament non disponible en officine de ville

**PCH** : Fabrication par la Pharmacien Centrale des Hôpitaux de Paris