

Maladies Héréditaires du Métabolisme

Protégeons collectivement l'accès à des produits diététiques vitaux

Les **Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM)** font partie des maladies rares touchant plus de **3 millions de personnes en France**, soit 1 personne sur 2 000. Sans diagnostic précoce et prise en charge adaptée, ces maladies altèrent considérablement la qualité de vie des personnes atteintes.

Les MHM sont dues à des troubles génétiques héréditaires dans lesquels un défaut enzymatique spécifique perturbe l'utilisation normale par l'organisme des protéines, des lipides ou des glucides comme la phénylcétonurie (la plus répandue), la leucinose, la fructosémie ou la galactosémie.

En raison de l'activité enzymatique réduite ou absente dans ces maladies, des composés spécifiques s'accumulent à des niveaux toxiques dans le corps. Cela peut également empêcher l'organisme de produire de manière adéquate les composés spécifiques dont il a besoin, entraînant des carences. Sans prise en charge, ces perturbations métaboliques, peuvent entraîner de **graves conséquences** comme des troubles cognitifs, des défaillances d'organes et dans certains cas, conduire au décès.

La prise en charge repose essentiellement sur la diététique : une restriction drastique et à vie des apports en protéines, lipides ou glucides. Ce régime très strict est complété par des **Denrées Alimentaires Destinées à des Fins Médicales Spéciales (DADFMS)**, prescrites sur ordonnance. Ces produits ne sont pas de simples compléments : ils sont vitaux, ils complètent l'apport calorique et permettent de diversifier les choix alimentaires du patient. Parfois enrichis en vitamines, minéraux et oligoéléments, ils apportent les éléments indispensables tout en excluant ceux qui sont toxiques pour le patient. **Une bonne observance** est un point primordial pour ce type de pathologies ; la variété de produits à disposition des patients est un point clé.

Aujourd'hui, la mise à disposition des DADFMS est en grande partie gérée par l'**AGEPS***. Le circuit de dispensation actuel permet une gestion centralisée et une simplicité pour les patients grâce à un interlocuteur unique de référence et la livraison des produits à domicile. Leur prise en charge est assurée à 100 % par l'Assurance Maladie, dans le cadre de l'ALD (Affection Longue Durée). Ce dispositif qui a prouvé son efficacité, garantit la continuité des traitements et l'équité entre patients.

Ne changeons pas ce qui fonctionne ! Toute entrave à la disponibilité de ces produits, que ce soit dans le remboursement, la dispensation ou dans l'offre variée actuelle, représente un risque pour la santé des malades.

Filière médicale, filière industrielle et associations s'unissent d'une seule voix pour appeler :

- à préserver un modèle de dispensation simple et efficace,
- à pérenniser un accès gratuit à des produits essentiels,
- in fine, à améliorer la qualité de vie des patients et celle de leurs familles.

Ne les oubliez pas, ils ont besoin de nous.

*Agence Générale des Équipements et Produits de Santé, chargée de l'achat, de la distribution et de la gestion des produits de santé des hôpitaux publics de Paris



LES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Protégeons l'accès à des produits diététiques vitaux pour les patients

QUI EST CONCERNÉ ?

Les MHM font partie des **maladies rares** touchant

1 PERSONNE sur 2 000

soit
3 MILLIONS

de personnes en France



Source : filière de santé G2M

EXEMPLE DE PRISE EN CHARGE NUTRITIONNELLE : LA LEUCINOSE

LA DIÉTÉTIQUE

Avec une **restriction drastique et à vie** des apports en protéines, afin de limiter l'apport en leucine que l'organisme ne peut pas assimiler.

LES DADFMS

Denrées Alimentaires Destinées à des Fins Médicales Spéciales

Ces aliments spéciaux comprennent des **produits hypoprotidiques** et des **mélanges d'acides aminés indispensables** (adaptés à la pathologie et à l'âge).

Les mélanges permettent de couvrir les besoins caloriques ainsi que les apports nécessaires en vitamines, minéraux et oligoéléments indispensables à la santé du patient.



LE DÉPISTAGE

10 maladies héréditaires du métabolisme sont dépistées systématiquement dès la naissance, en France en 2025

Le nombre peut évoluer chaque année

UNE MALADIE ET SES CONSÉQUENCES

Certaines de ces maladies sont des intoxications aux protéines.

Exemple : la **LEUCINOSE**

Les personnes atteintes **possèdent une enzyme non fonctionnelle**. Leur organisme ne peut pas dégrader la leucine, un acide aminé constituant des protéines. La leucine s'accumule dans l'organisme provoquant des **dommages toxiques** sur le foie et le cerveau.



SANS PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

La maladie évolue rapidement vers le **coma** voire le **décès du patient**.



LE MODE DE DISPENSATION & LA PRISE EN CHARGE

Via la prescription, le patient commande des produits, souvent à l'**AGEPS*** sur la base de l'ordonnance du médecin.

*Agence Générale des Equipements et Produits de Santé



Ces produits lui sont livrés à domicile.



Produits
100%
remboursés*

Les produits sont remboursés à 100 % par l'**Assurance Maladie** dans le cadre d'une Affection de Longue Durée (ALD)

*sous condition d'être inscrits sur la liste des produits remboursables par l'Assurance Maladie

FRAGILISER CE DISPOSITIF, C'EST DÉGRADER LA QUALITÉ DE VIE DES PATIENTS !

Toute entrave à la disponibilité de ces produits, que ce soit dans le remboursement ou dans l'offre variée actuelle, mais aussi dans la dispensation, représente un risque pour la santé des malades.

Filière médicale, filière industrielle, associations... Nous œuvrons tous pour le même objectif.

Pérenniser l'accès des produits aux patients et améliorer leur qualité de vie.

