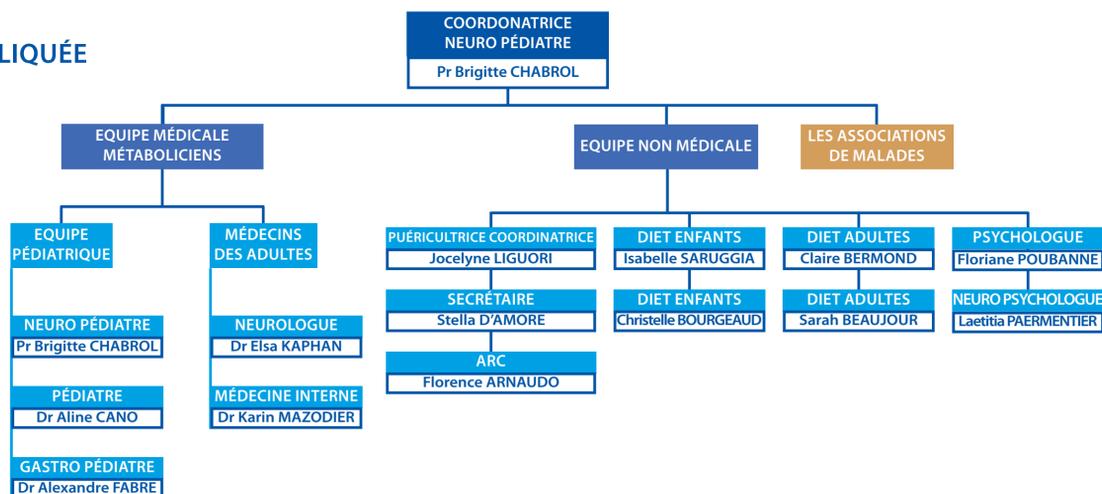


CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME DE MARSEILLE (CRMHM)



EQUIPE IMPLIQUÉE



OBJECTIFS :

PATHOLOGIES PRISES EN CHARGE ET INCIDENCE DE LA MALADIE ET NOMBRE DE PATIENTS EN FRANCE :

Les Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme, classiquement séparées en 3 groupes :

- 1 Les maladies par intoxication.
- 2 Les maladies par déficits énergétiques.
- 3 Les maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

Les MHM sont individuellement très rares (fréquence de 1/5 000 à 1/500 000). 500 environ sont actuellement identifiées.

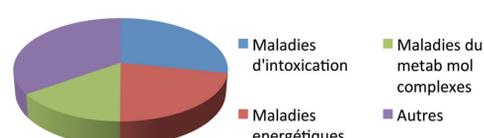
ACTIONS MISES EN PLACE :

- File active totale de patients : **1500** patients (enfants et adultes)
- Centre de Référence unique pour toute la région PACA et la région Corse
- Rôle d'expertise et de suivi :
 - protocole de soins individualisés
 - prise en charge 24h/24,
 - Suivi diététique important
 - Coordination de suivi multidisciplinaire
 - Utilisation de nombreux médicaments « orphelins » spécifiques à une maladie donnée
 - Prise en charge médico-sociale
 - Accompagnement scolaire
- Transition enfant/adulte : avec deux secteurs : maladies d'intoxications et neurométabolisme
- Initiation et participation à de nombreux travaux de recherche
- Développement d'actions d'enseignement régionales, nationales et internationales en particulier dans les pays du pourtour méditerranéen
- Appartenance à un réseau européen (MetabERN) depuis 2016
- Liens forts avec les associations de patients,

ACTIVITÉ HOSPITALIÈRE PAR AN :

1007 consultations, **675** séances en HDJ, **238** hospitalisations conventionnelles

CATÉGORIES DES DIAGNOSTICS :



FORMATIONS :

- DIU maladies héréditaires du métabolisme
- DIU neuropédiatrie
- DU Polyhandicap
- DU Maladies mitochondriales
- Formation personnel soignant
- Formation de médecins étrangers

RECHERCHE : PLUSIEURS AXES DE RECHERCHE

- 1 **SUIVI ET VÉCU DE LA MALADIE PAR LE PATIENT ET SES PARENTS :**
PHRC national sur l'étude de qualité de vie.
Etude neuropsychologique chez les patients atteints de phénylcétonurie.
Etude de l'Analyse Quantifiée de la Marche (AQM) sur l'effet des traitements sur la qualité de la marche et les capacités motrices chez l'enfant atteint de MPS.
Mise en place et participation à de nombreux essais thérapeutiques.
- 2 **APPROCHE PHYSIOPATHOLOGIQUE DE CES MALADIES :**
Etude en Spectro-MR -3D de patients adultes porteurs de phénylcétonurie.
Etude du statut en caroténoïde des patients atteints de phénylcétonurie comparé à des populations témoins.
- 3 **RECHERCHE ÉTHIQUE :**
Thème développé : Ethique/ Handicap/ maladies rares : annonce du diagnostic, prise en charge, émergence de nouveaux essais thérapeutiques, accompagnement de fin de vie.
- 4 **COLLABORATION AU SEIN DU FHU MARCHE :**
Intégration dans le groupe NGS Neuract

