



Maladies héréditaires du métabolisme

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme, atteignant les enfants comme les adultes. Plus de 500 maladies sont identifiées à ce jour, qu'on peut classer en 3 types :

- Maladies par intoxication
- Maladies par déficits énergétiques
- Maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

Dans le cadre de la filière G2M, elles sont représentées par 7 groupes de centres de référence :

- Maladies Héréditaires du métabolisme
- Maladies Lysosomales
- Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer
- Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- Maladies Héréditaires du métabolisme hépatique
- Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Maladie de Fabry



Les MHM font l'objet de traitements de plus en plus nombreux

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoces. Elles font l'objet de traitements de plus en plus nombreux : nutritionnels, médicamenteux, par thérapie génique, enzymothérapie substitutive, molécule chaperonne etc.

*19 centres de référence
(7 coordonnateurs et 12 constitutifs)
47 centres de compétence
41 laboratoires de diagnostic/recherche
19 associations de patients
2 sociétés savantes*

Coordonnatrices du réseau

Pr Pascale De Lonlay
Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades
www.filiere-g2m.fr
azza.khemiri@aphp.fr