

Base de Données des Médicaments

BDM

Présentation
Recherche par code
Recherche sur autres critères
Equivalents thérapeutiques
Analyse d'ordonnance
Codification
Téléchargement
Modifications du mois

MAJ : 22/10/2019
Version : 1172

BdM_IT

Présentation
Recherche par code
Recherche par laboratoire
Nouvelles Inscriptions
Modifications de la semaine
Téléchargement

MAJ : 22/10/2019
Version : 1172

TNB

Présentation
Recherche par code
Recherche par chapitre
Recherche sur autres critères
Téléchargement

MAJ : 18/10/2019
Version : 56

LPP

Présentation
Recherche par code
Recherche par chapitre
Téléchargement

MAJ : 25/10/2019
Version : 554

Fiche

Recommandations ANAES

Code CIP : 3400933452025

Présentation : STIMOL SOL BUV SACHET

Date de Mise à jour : 23/09/2013

Recommandation ANAES n° : 1

MALADIES METABOLIQUES HEREDITAIRES

Circulaire DSS-1 C/DGS/DH n° 96-403 du 28 juin 1996 remplaçant la circulaire DSS-DM/DH n° 95-35 du 21 avril 1995 relative à la prise en charge des médicaments et des aliments destinés au traitement des maladies métaboliques héréditaires

NOR: TASS9630358C

(Texte non paru au Journal officiel)

Textes abrogés : circulaire DSS-DM/DH/95/35 du 21 avril 1995 relative à la prise en charge des médicaments et des aliments destinés au traitement des maladies métaboliques héréditaires.

La présente circulaire a pour objectif de définir l'organisation d'un système spécifique et transitoire de délivrance et de prise en charge des médicaments et aliments indispensables à la survie ou à la prévention des handicaps lourds et irréversibles des patients atteints de maladies métaboliques héréditaires, le nombre de ces patients étant inférieur à 1500. Le système spécifique envisagé est largement inspiré du système existant pour la phénylcétonurie, qui est la maladie métabolique héréditaire la plus fréquente.

1. Les maladies métaboliques héréditaires, les médicaments et les aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales pour lesquels la prise en charge est autorisée

a) Définition.

Les maladies métaboliques héréditaires sont des maladies monogéniques, le plus souvent transmises sur le mode mendélien récessif autosomique ou lié à l'X, plus rarement sur le mode dominant. Cette définition exclut les maladies métaboliques non héréditaires (notamment la maladie coeliaque) et les maladies métaboliques à hérédité polygénique (notamment les hyperlipoprotéïnémies et les hyperuricémies de cause non monogénique). Ces pathologies sont des maladies de longue durée au sens de l'article

L. 324-1 du code de la sécurité sociale et bénéficient de l'exonération de

ticket modérateur (inscription sur la liste des trente maladies exonérantes de l'article D. 322-1).

b) Prise en charge.

La liste des maladies métaboliques héréditaires, fixées dans le cadre de l'article D. 322-1 du code de la sécurité sociale, pour lesquelles la prise en charge est autorisée, figure en annexe.

La liste des médicaments et des aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales pris en charge pour le traitement de chacune des maladies métaboliques héréditaires autorisées au remboursement figure en annexe.

2. Organisation de la prise en charge

a) Demande d'attribution des produits.

En dehors du cas particulier de la phénylcétonurie, il n'existe pas de dépistage systématique des maladies métaboliques héréditaires. Le médecin traitant ayant effectué un diagnostic de maladie métabolique héréditaire prend contact avec le médecin conseil de la caisse d'assurance maladie du patient en vue d'établir conjointement un protocole d'examen spécial.

b) Etablissement du protocole d'examen spécial.

Le médecin conseil demande au service médical de sa caisse nationale d'assurance maladie de faire valider par la commission d'experts le projet de protocole d'examen spécial comportant le diagnostic de maladie métabolique héréditaire et la thérapeutique proposée par le médecin traitant. La commission d'experts valide le protocole d'examen spécial auquel elle annexe le schéma global de traitement dont elle précise la durée.

c) La commission d'experts.

La commission d'experts siège auprès de l'échelon national du service médical de la C.N.A.M.T.S. Les services médicaux des caisses nationales d'assurance maladie la consultent sur tout protocole d'examen spécial établi pour une maladie métabolique héréditaire.

d) Décision de prise en charge.

L'échelon national du service médical avertit le médecin conseil de la Caisse d'assurance maladie de la validation du protocole d'examen spécial. Le médecin conseil accorde la prise en charge des produits sur la base du protocole d'examen validité et en application de l'article L. 324-1 du code de la sécurité sociale.

e) Délivrance et prise en charge des produits.

La pharmacie centrale des hôpitaux de Paris est autorisée à acheter et à disposer les médicaments et aliments dont la liste figure en annexe.

L'échelon national du service médical adresse à la pharmacie centrale des hôpitaux de Paris l'avis favorable à la délivrance des produits. La pharmacie centrale des hôpitaux de Paris rétrocède les médicaments et aliments au patient sans avance de frais de la part de ce dernier. La facture est adressée à la Caisse pivot désignée par la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés, la Caisse nationale d'assurance maladie et maternité des travailleurs non salariés des professions non agricole, et la Caisse centrale de secours mutuels agricoles pour les patients pris en charge.

Une marge de rétrocession de 15 p. 100 au profit de la pharmacie centrale des hôpitaux de Paris, destinée notamment au financement des moyens nécessaires au contrôle de la qualité des aliments dispensés ainsi qu'à la gestion et à la mise en oeuvre du système de dispensation, est appliquée lors de la facturation des médicaments et aliments de prescription médicale pouvant être pris en charge. Une convention de prise en charge est conclue entre les caisses nationales d'assurance maladie et la pharmacie centrale des hôpitaux de Paris. Cette convention fixe notamment les conditions de contrôle de la gestion des opérations réalisées sous la responsabilité de la pharmacie centrale des hôpitaux de Paris et aboutissant à la délivrance et à la prise en charge des médicaments et aliments.

3. Cas particulier de la Ceredase

a) Présentation.

La Ceredase (alglucérase) des laboratoires Genzyme a obtenu une autorisation de mise sur le marché le 12 juillet 1994 dans l'indication thérapeutique "manifestations cliniques sévères de la maladie de Gaucher de type I". Cette spécialité est réservée à l'usage hospitalier.

b) Prescription et décision de prise en charge.

La Ceredase obéit comme les autres produits destinés au traitement des patients atteints de maladies métaboliques héréditaires, aux règles fixées ci-dessus aux points 2a, 2b, 2c et 2d.

c) Délivrance et prise en charge.

La Ceredase est délivrée aux patients dont le protocole d'examen spécial a été validé par la commission d'experts, sans avance de frais de la part de .ceux-ci. La pharmacie à usage intérieur de l'établissement de santé le plus proche du lieu de résidence du patient lui délivre la Ceredase.

La facture est adressée à la Caisse pivot définie ci-dessus au point 2.

Une marge de rétrocession forfaitaire de 100 francs par flacon est appliquée lors de la facturation au profit de la pharmacie à usage intérieur définie au paragraphe ci-dessus; cette marge est destinée notamment au financement des moyens de gestion nécessaires à la bonne dispensation de la Ceredase.

H. GAYMARD

ANNEXE 1

Liste des maladies métaboliques héréditaires, fixée dans le cadre de l'article. D. 322-1 du code de la sécurité sociale (recommandations du haut comité médical de la sécurité sociale), pour lesquelles la prise en charge est autorisée

1. Le métabolisme des protides :

- hyperammoniémies, par déficit du cycle de l'urée ;
- déficits enzymatiques portant sur le métabolisme des acides aminés (principalement phénylalanine, tyrosine, méthionine, acides aminés ramifiés, lysine, histidine, tryptophane et glycine) à l'origine d'aminopathies et d'acidures organiques.

2. Le métabolisme des lipides :

- hyperlipoprotéïnémies héréditaires monogéniques sévères de l'enfance et de l'adolescence ;
- déficits de l'oxydation des acides gras, notamment le déficit systémique en carnitine ;
- déficits de la cétogénèse et de la cétolyse ;
- anomalies héréditaires des peroxysomes (exemple: maladie de Refsum).

3. Le métabolisme des glucides :

- hyperlactacidémies héréditaires ;
- anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale ;
- déficits de la néoglucogénèse, de la glycogénosynthèse et de la glycogénolyse, et notamment les glycogénoses ;
- intolérance aux hydrates de carbone (galactosémie, intolérance au fructose) ;
- déficits héréditaires du métabolisme intestinal des sucres.

4. Le métabolisme de l'hème et des porphyrines.

5. Le métabolisme de la bilirubine et de la synthèse des acides biliaires, notamment la maladie de Crigler Najjar de type I et II.

6. Le métabolisme des métaux, notamment cuivre (Wilson, Menkès), fer (hémochromatose familiale), zinc (acrodermatitis enteropathica), molybdène.

7. Anomalies héréditaires de l'hormonosynthèse, notamment thyroïdienne, parathyroïdienne, surrénalienne et hypophysaire.

8. Maladies de surcharge lysosomiales et apparentées, notamment les mucopolysaccharidoses, les oligosaccharidoses, les sphingolipidoses et les

maladies apparentées.

9. Anomalies du transport (acides aminés, glucose et autres métabolites).

10. Anomalies du métabolisme des neurotransmetteurs.

ANNEXE II

Liste des aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales pris en charge pour le traitement des maladies métaboliques héréditaires

I. - NUTRIMENTS COMMUNS A TOUTES LES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

1. Produits apportant des calories et dépourvus de protides, dits produits hypoprotidiques de confort, associés à des minéraux et à des vitamines.

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

II. - NUTRIMENTS PARTICULIERS

1. Leucinoses.

Mélanges d'acides aminés dépourvus de leucine, d'isoleucine et de valine, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines et oligo-éléments.

2. Acidémies méthylmaloniques et propioniques.

Mélanges d'acides aminés sans thréonine, méthionine, valine et isoleucine, et contenant ou non de la leucine, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines ou oligo-éléments.

3. Acidémies isovalériques.

Mélanges d'acides aminés sans leucine, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines et oligo-éléments.

4. Tyrosinémies type I.

Mélanges d'acides aminés sans tyrosine ni phénylalanine, contenant ou non de la méthionine, enrichis ou non en sels minéraux, vitamines et oligo-éléments.

5. Tyrosinémies type II.

Mélanges d'acides aminés sans phénylalanine ni tyrosine, enrichis ou non en sels minéraux et vitamines.

6. Homocystinuries classiques.

Mélanges d'acides aminés sans méthionine, enrichis ou non en sels minéraux et vitamines.

7. Aciduries glutariques.

Mélanges d'acides aminés sans lysine ni tryptophane, enrichis ou non en sels minéraux et vitamines.

8. Galactosémies.

Mélanges nutritifs sans lactose ni galactose, contenant protéines, lipides, glucides, sels minéraux et vitamines.

9. Glycogénoses.

Mélanges nutritifs dépourvus de disaccharides, de fructose et de galactose.

10. Déficits de l'oxydation des acides gras, en apo CII et en lipoprotéine lipase.

Mélanges nutritifs de triglycérides à chaîne moyenne, purs ou enrichis en triglycérides à chaîne moyenne.

11. Déficits du cycle de l'urée.

Mélanges d'acides aminés essentiels enrichis ou non en sels minéraux et vitamines, mélanges de cétoacides et d'hydroxy-analogues.

ANNEXE III

Liste des médicaments pris en charge pour le traitement des maladies métaboliques héréditaires (principes actifs, spécialités et indications thérapeutiques)

* Vitamine C

Laroscorbine injectable

-> Intolérance héréditaire au fructose.

* Vitamine B1 (thiamine)

Benerva, Bevitine, vitamine B1 Delagrangé

-> Leucinoses aiguës, acidoses lactiques, déficits de la chaîne respiratoire, anémies mégalo-blastiques thiamine sensibles.

* Vitamine B2

Beflavine

-> Déficiences héréditaires de l'oxydation mitochondriale des acides gras, déficits de la chaîne respiratoire.

* Vitamine B6 (pyridoxine)

Beciclan, vitamine B6 Richard

-> Homocystinuries vitamino-sensibles, déficits en ornithine amino-transférase, convulsions pyridoxino-dépendantes.

* Vitamine B12 (hydroxo-cobalamine)

Dodecavit, Hydroxo 5000, Novebedouze

-> Aciduries méthylmaloniques, homocystinuries par troubles de reméthylation.

* Biotine

Biotine Roche

-> Aciduries propioniques, déficits multiples en carboxylase biotine sensible par déficit en biotidase ou en holocarboxylase synthétase.

* Nicotinamide

Nicobion 500

-> Maladie de Hartnup.

* Acide folinique.

Lederfoline, osfolate

-> Homocystinuries, malabsorptions congénitales de l'acide folique.

* Betaine

Citrarginine, Citrate de Betaine Beaufour, Citrate de Betaine UPSA, Citro B6

-> Homocystinuries.

* Arginine

Sargenor, Arginine Veyron

-> Hyperammoniémies congénitales par déficit du cycle de l'urée.

* L-Carnitine

Levocarnyl

-> Aciduries propioniques et méthylmaloniques, acidémies isovalériques, homocystinuries, déficits de la chaîne respiratoire, hyperammoniémies congénitales par déficit du cycle de l'urée, déficits héréditaires de l'oxydation mitochondriale des acides gras, aciduries organiques.

* L-Citrulline

Stimol

-> Hyperammoniémies congénitales par déficit du cycle de l'urée.

* Metronidazole

Flagyl

-> Aciduries propioniques et méthylmaloniques.

* Dextrometorphane
Nodex, Tuxium 30
-> Hyperglycémies sans cétose.

[Conservation / Reconstitution](#)