

LES ASSOCIATIONS

Association Francophone des glycogénoses

M. Maes

✉ 112 B, avenue de l'Eygala, 38700 CORENC
☎ 04.76.41.06.64

<http://www.glycogenoses.org/>

Association des familles galactosémiques de France

M^{me} Bertrand

✉ 20, rue Georges Guynemer 44240
LA CHAPELLE SUR ERDRE

<http://galactosemie@free.fr>

Association Française de Crigler-Najjar

M^{me} Beinat

✉ 8, rue Henri Golaudin 92140 CLAMART
☎ 01.45.29.08.90

<http://crigler-najjar.9online.fr>

Association Française des fructosémies

M^{me} Barbe

✉ 26, rue de la Sablonnière Le Murger Bat Bourgogne
Esc E 28100 DREUX
☎ 02.37.50.22.78

Sites officiels Maladies rares

↳ Fédération des maladies orphelines:

<http://www.maladies-orphelines.fr>

↳ Orphanet :

<http://www.orpha.net>

Nos Coordonnées

Centre de référence national des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

Service de Pédiatrie du Professeur Philippe LABRUNE
Hôpital Antoine-Béclère

✉ 157, rue de la Porte de Trivaux 92140 CLAMART
☎ 01.45.37. 42.72
☎ 01.45.37.42.99

LES DIFFÉRENTS CENTRES

Centres hospitaliers		Médecins correspondants	Téléphone « Standard »
Ile de France	Hôpital Antoine Béclère	Pr Labrune	01 45 37 44 44
	Hôpital Necker	Pr de Lonlay	01 44 49 40 00
	Hôpital Robert Debré	Dr Ogier de Beaulny	01 40 03 20 00
	Hôpital Lariboisière	Dr Woimant	01 49 95 65 65
	Hôpital Louis Mourier	Pr Deybach	01 47 60 61 62
Brest	CHU de Morvan	Pr De Parscau	02 98 22 33 33
Nantes	CHU Nantes	Pr Küster	02 40 08 33 33
Tours	Hôpital Bretonneau	Dr Maillot	02 47 47 47 47
Angers	CHU Angers	Pr Bonneau	02 41 35 36 37
Poitiers	CHU Poitiers	Pr Gilbert	05 49 44 38 36
Bordeaux	Hôpital Pellegrin-enfants	Pr Lacombe	05 56 79 56 79
Toulouse	Hôpital des enfants	Dr Broué	05 34 55 85 66
Montpellier	Hôpital Arnaud de Villeneuve	Pr Picaud	04 67 33 67 33
Marseille	Hôpital de la Timone	Dr Chabrol	04 91 38 68 08
Nice	CHU Nice	Pr Paquis-Fluckinger	04 92 03 77 77
Lyon	Hôpital Edouard Herriot	Dr Guffon	0820 0 820 069
Nancy	CHU Brabois	Pr Feillet	03 83 65 60 60
Lille	Hôpital Jeanne de Flandres	Dr Dobbelaere	03 20 44 59 62

Centres de référence

Centres de compétences

Hôpital Antoine-Béclère
157, rue de la Porte de Trivaux
92140 CLAMART



Hôpital
Antoine-Béclère



Centre de référence national
des **Maladies héréditaires**
du métabolisme hépatique

Réseau national de prise en charge

- Nos missions
- Le parcours du patient
- Informations pratiques

Coordinateur :

Pr Philippe LABRUNE

Secrétariat :

01.45.37. 42.72

Fax :

01.45.37.44.99

LES MISSIONS DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

✱ Assurer au malade et à ses proches une prise en charge optimale pour les patients souffrant d'une maladie hépatique du métabolisme :

- en améliorant l'accès au diagnostic
- en informant et en formant les patients et leur entourage
- en élaborant un guide sur le traitement à suivre

✱ Améliorer la prise en charge de proximité :

- en identifiant les correspondants hospitaliers
- en organisant la filière de soin ville-hôpital (cf. « Parcours du patient »)
- en formant et informant les professionnels de santé non spécialistes (médecins traitants...)

✱ Participer à l'avancée des travaux scientifiques sur la maladie :

- en créant des banques de données
- en initialisant des projets de recherche et en collaborant avec des équipes de recherche médicale nationale et internationale
- en travaillant en étroite collaboration avec les patients et les associations

LES MISSIONS DU CENTRE DE COMPETENCE

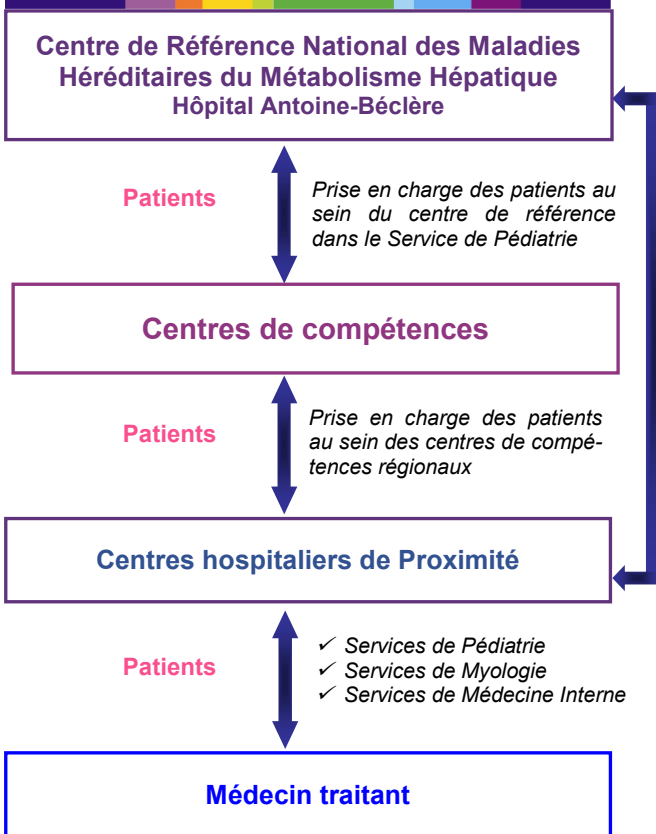
✱ Réaliser le diagnostic initial et la prescription initiale des traitements

✱ Fonctionner en lien étroit avec les services des centres hospitaliers les plus proches du domicile du patient

✱ Assurer le suivi des patients

✱ Etre l'interlocuteur des médecins traitants et les associations de patients

LE PARCOURS DU PATIENT



Consultation chez le médecin traitant

VOS INTERROGATIONS

→ **Prise en charge ?**

La prise en charge de votre maladie héréditaire du métabolisme s'effectue dans le centre de référence ou de compétence où le traitement sera débuté.

→ **Suivi des patients ?**

Un suivi médical (consultation) et un bilan annuel (1 à 3 jours) sont réalisés dans le centre de référence ou de compétences en collaboration avec les centres hospitaliers de proximité et les médecins traitants.

→ **Diagnostic génétique ?**

Le diagnostic génétique est mis en place au sein de l'hôpital Antoine Bécclère en collaboration avec l'Unité de Génétique. Il a pour but de dépister des anomalies ou des mutations sur certains gènes pouvant être à l'origine de la maladie. Dans certains cas, un diagnostic prénatal peut être réalisé.

→ **Banque de données européenne ?**

Le but de cette banque est, à court terme, de collecter une cohorte de données cliniques et épidémiologiques et à moyen terme, de créer un outil d'aide efficace à une meilleure orientation possible dans le dispositif de soins et à un diagnostic clinique plus rapide en France et en Europe.

→ **Société Française pour l'étude des Erreurs innées du Métabolisme – SFEIM**

La SFEIM regroupe des professionnels médicaux et paramédicaux ainsi que des chercheurs. Le but de cette association est de participer, entre autre, à des programmes de recherche sur les maladies du métabolisme.