

# Vos Interlocuteurs

## Pédiatrie

Médecins Bip d'urgence : 210

(via le standard de Necker 01 44 49 40 00)

Pr de Lonlay : [pascale.delonlay@nck.aphp.fr](mailto:pascale.delonlay@nck.aphp.fr)

Dr Valayannopoulos : [vassili.valaya@nck.aphp.fr](mailto:vassili.valaya@nck.aphp.fr)

Dr Arnoux : [jean-baptiste.arnoux@nck.aphp.fr](mailto:jean-baptiste.arnoux@nck.aphp.fr)

Dr Brassier : [anais.brassier@nck.aphp.fr](mailto:anais.brassier@nck.aphp.fr)

Dr Touati : 01.44.49.48.52

Secrétariat de consultation 01 44 49 48 52

Secrétariat d'hospitalisation 01 44 49 48 61

ou HP jour 01 71 19 64 07

Secrétaire du centre de référence

Mme Lehec : [ref.metabolique@nck.aphp.fr](mailto:ref.metabolique@nck.aphp.fr)

Cadre de santé HP Mme Ranvier : 01 44 49 48 65

cadre de santé HDJ Mme Faivre : 01 44 49 48 05

cadre de santé HDJ thérapeutique et diagnostic

Mme Bores : 01 44 49 48 95

Psychologue Mme Barbier : 01 44 49 48 67

Psychomotricienne Mme David

Enseignante spécialisée Mme Vinel : 01 44 38 16 16

Educatrice Mme Bayart : 01 44 49 55 35

Diététiciennes Mme Assoun : 01 44 49 48 64

Mme Le Verge

Mme Dubois

Assistantes sociales Mme Leboeuf : 01 44 49 56 89

Mme Laberrigue : 01 44 49 55 55

Ergothérapeutes Mme Germa & Mme Deladrière

Masseur kinésithérapeute Mme Karsenty

## Adultes (service de Néphrologie adulte)

Médecins Dr Servais : [aude.servais@nck.aphp.fr](mailto:aude.servais@nck.aphp.fr)

Dr Hummel : [aurelie.hummel@nck.aphp.fr](mailto:aurelie.hummel@nck.aphp.fr)

Secrétariat 01 44 49 54 13

Consultation 01 44 49 54 16

Diététicienne Mme Bazzaoui : 01 44 49 49 40

# Vos contacts

CENTRE DE RÉFÉRENCE MaMEA

## Urgences métaboliques

Journée

Pédiatrie : 01 44 49 40 00 Bip 210

Adultes : 01 44 49 40 00 poste 95445

Nuit, WE, jours fériés

01 44 49 40 00 Poste 92697

## Secrétariats

Service pédiatrique

Secrétariat de consultation

Tel. 01 44 49 48 52 matin

Fax. 01 44 49 48 50

Secrétariats hospitaliers

01 44 49 48 61 (CRD, 2ème étage, porte D4)

01.71.19.64.07 (HP jour)

Service adulte

Tel. 01 44 49 55 58

Fax. 01 44 49 48 50

E-mail: [ref.metabolique@nck.aphp.fr](mailto:ref.metabolique@nck.aphp.fr)

Médecins joignables par e-mails, secrétariat, bip

## Plan d'accès

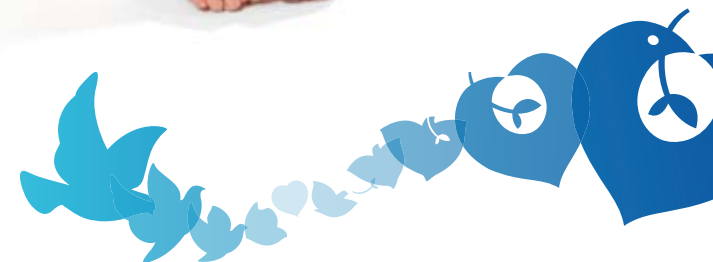


# Ma.M.E.A

CENTRE DE RÉFÉRENCE



Maladies  
héréditaires  
du métabolisme  
de l'enfant  
et de l'adulte



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS  
NECKER-ENFANTS MALADES



## Maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte

Hôpital Necker-Enfants Malades

Le centre de référence MaMEA prend en charge les enfants et les adultes atteints de maladies héréditaires du métabolisme. Coordonné par le Pr Pascale de Lonlay, le centre est basé à l'hôpital Necker-Enfants Malades (Paris 15ème) et possède un service d'urgence.

## Un centre dédié aux maladies métaboliques rares à l'hôpital Necker :

Le centre MaMEA développe depuis plusieurs années les traitements les plus récents, enzymothérapie, thérapie par réduction de substrat pour les maladies lysosomales, diverses thérapies pour les autres maladies métaboliques. Coordonné par le Pr Pascale de Lonlay, le centre MaMEA travaille en étroite collaboration avec les centres de compétence, les autres centres de référence et les associations de patients sur l'ensemble du territoire national.

## Les missions du centre :

Le centre de référence MaMEA intervient tout au long de la prise en charge des enfants et adultes atteints d'une maladie héréditaire du métabolisme : de l'annonce du diagnostic à l'accompagnement régulier pour les traitements et régimes adaptés, jusqu'à l'orientation vers des consultations spécialisées.

### Les missions du centre sont multiples :

- Établir un **diagnostic rapide** grâce à une équipe spécialisée : métaboliciens (pédiatres et médecins d'adultes), biochimistes, généticiens.
- **Accompagner l'annonce du diagnostic** individuellement et en équipe.
- Proposer un **traitement adapté** aux malades et une **prise en charge globale et cohérente** pour tous les patients.
- **Former les patients et leur famille** au traitement et au régime.
- **Prévenir les complications** et les décompensations.
- Assurer une astreinte pour les **urgences métaboliques 24h / 24**. Assurer un **relai de proximité** avec des médecins et des structures médicales, paramédicales et éducatives.
- **Diriger les familles vers la consultation de génétique** (Service du Pr Munnich) pour des consultations spécialisées, ainsi que pour des consultations de conseil génétique pour la famille, les apparentés et l'organisation du diagnostic prénatal.
- Participer à l'organisation et à la prise en charge du **dépistage néonatal systématique** (pour la phénylcétonurie) ou ciblé (enfants à risque) en collaboration avec les services d'obstétrique et de néonatalogie.
- **Assurer la continuité de la prise en charge** grâce à une collaboration étroite et régulière avec l'équipe de médecine adulte (Service de Néphrologie adulte, Pr Lesavre).

- Diffuser le savoir et les pratiques médicales et paramédicales.
- Développer des programmes de recherche clinique et fondamentale (unité INSERM U781) dédiés aux maladies héréditaires du métabolisme.

## Les maladies métaboliques

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques, héréditaires et définitives. Le diagnostic et le suivi de ces maladies reposent essentiellement sur des méthodes biochimiques complexes ou des études moléculaires. Dans la plupart des cas, les traitements sont soit médicamenteux soit diététiques.

- Les MHM responsables d'intoxication endogène : aminoacidopathies (phénylcétonurie, leucinose, homocystinurie), aciduries organiques (acidémies méthylmalonique, propionique, isovalérique), déficits du cycle de l'urée, anomalies du métabolisme du galactose et du fructose, pathologies des métaux ...
- Les MHM responsables de déficits énergétiques : glycogénoses hépatiques et musculaires, déficits de la chaîne respiratoire mitochondriale, déficits d'oxydation des acides gras, déficits de la néoglucogénèse, de la cétoxydation, de la cétolyse ...
- Les MHM touchant le métabolisme des molécules complexes : maladies lysosomales, maladies péroxysomales, déficits héréditaires de la glycosylation des protéines (CDG), anomalies de la synthèse du cholestérol, anomalies du métabolisme des pentoses phosphates, des alcools gras ...
- (Sjögren-Larsson) ...
- Les MHM touchant une voie métabolique spécifique d'un organe ou d'un système : métabolisme des neuro-transmetteurs, déficits de synthèse de la créatine, de la sérine ... ainsi que les hyperinsulinismes responsables d'hypoglycémies profondes.

DÉVELOPPER  
DES PROGRAMMES  
DE RECHERCHE



DIAGNOSTIC  
RAPIDE



ASSURER  
LA CONTINUITÉ



FORMER LES PATIENTS  
ET LEUR FAMILLE

