

Šã ĉ^Á^•Á ææã•Áæ{ ã•ã|^•Áě Á  
Ú![\*!æ { ^Áæã ^} cæ^Á~ ..à..&[ ã Á  
][~!Á^Áæã{ ^} cÁ^Á ææã•Á  
{ ..cæ[ |ã ~ ^•Á@!...ããæ^•

S^] ĉ{ à!^ÁGEG

## **Comité de coordination du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires sous la Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques au ministère de la Santé et des Services sociaux**

M<sup>me</sup> Sophie Albert-Martel, diététiste, Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean

M<sup>me</sup> Manon Bouchard, présidente du comité de coordination, diététiste, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

M<sup>me</sup> Geneviève Dufresne, directrice adjointe finances, Centre universitaire de santé McGill

M<sup>me</sup> Marie-Claude Gagnon, directrice adjointe, Direction adjointe de la biologie médicale, ministère de la Santé et des Services sociaux

M<sup>me</sup> Geneviève Gingras, représentante des personnes ayant une maladie métabolique héréditaire et de leurs familles

D<sup>re</sup> Rachel Laframboise, médecin généticien, CHU de Québec – Université Laval

M<sup>me</sup> Geneviève Lafrance, diététiste, Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie –Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

M<sup>me</sup> Emilia Morelli, diététiste, Centre universitaire de santé McGill

M. John Derek Ng Yan Hing, conseiller en biologie médical, ministère de la Santé et des Services sociaux

Dr. Alan O'Brien, médecin généticien, Centre hospitalier de l'Université de Montréal

M. Denis Ouellet, directeur, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale, ministère de la Santé et des Services sociaux

M<sup>me</sup> Angela Perluzzo, gestionnaire de la stratégie budgétaire et financière, Centre universitaire de santé McGill

M<sup>me</sup> Marie-Pier Veilleux, secrétaire du comité de coordination, conseillère en biologie médicale, ministère de la Santé et des Services sociaux

### **Édition**

La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux

Le présent document s'adresse spécifiquement aux intervenants du réseau québécois de la santé et des services sociaux et n'est accessible qu'en version électronique à l'adresse :

**[www.msss.gouv.qc.ca](http://www.msss.gouv.qc.ca)**, section **Publications**

Le genre masculin est utilisé sans aucune discrimination et dans le seul but d'alléger le texte.

Dépôt légal – 2024

Bibliothèque et Archives nationales du Québec

ISBN : 978-2-550-98732-1 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

© Gouvernement du Québec, 2024

Depuis la fin des années 1960, le réseau québécois de la santé et des services sociaux réalise le dépistage de certaines maladies métaboliques héréditaires traitables chez le nouveau-né. Le fait d'identifier ces maladies quelques jours seulement après la naissance permet de commencer un traitement rapidement et ainsi d'éviter des dommages physiques et intellectuels importants à l'enfant. Pour une majorité de ces maladies, le traitement consiste en un régime restreint en protéines, en lipides ou en glucides que la personne doit poursuivre tout au long de sa vie. Des maladies métaboliques héréditaires peuvent aussi être diagnostiquées à des âges plus avancés par les services médicaux spécialisés. Les personnes diagnostiquées peuvent se voir prescrire une alimentation avec restriction importante en protéines, en lipides ou en glucides.

Le Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH) répond aux objectifs suivants :

- assurer aux personnes ayant une maladie métabolique héréditaire nécessitant un régime restreint en protéines, en lipides ou en glucides un accès aux produits nutritionnels thérapeutiques qui leur sont prescrits, et ce, peu importe la région sociosanitaire où elles résident;
- favoriser la fidélité au traitement, étant donné les conséquences très graves d'une interruption du traitement (ex. : déficience intellectuelle, complications neurologiques, décès, etc.) et les coûts sociaux, familiaux et individuels importants que cela peut entraîner;
- éviter à ces personnes et à leurs familles d'avoir à assumer un fardeau financier important.

Les individus présentant un diagnostic de maladie métabolique héréditaire figurant dans la « Liste des maladies admissibles au PAQTMMH » ci-jointe peuvent être inscrits au programme. La procédure pour inscrire l'utilisateur admissible au programme est décrite dans [le guide destiné aux intervenants du réseau de la santé et de services sociaux](#). Ce guide peut être consulté sur le site web du ministère de la Santé et des Services sociaux à l'adresse qui suit, [[www.msss.gouv.qc.ca](http://www.msss.gouv.qc.ca)], dans la section *Publications*. Seuls les produits figurant sur la [Liste de produits nutritionnels thérapeutiques](#) sont couverts par le PAQTMMH. Cette liste officielle peut être consultée sur le même site web. Elle est mise à jour deux fois par année, soit au printemps et à l'automne.

La liste des maladies admissibles au programme est, quant à elle, mise à jour au besoin. Tout changement apporté à cette version de la liste est inscrit en **caractères gras**.

## LISTE DES MALADIES ADMISSIBLES AU PROGRAMME ALIMENTAIRE QUÉBÉCOIS POUR LE TRAITEMENT DE MALADIES MÉTABOLIQUES HÉRÉDITAIRES

MALADIES ADMISSIBLES	ABRÉVIATION	OMIM
<b>LES AMINOACIDOPATHIES</b>		
Leucinose - Maladie du sirop d'érable [ <i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i> ]	MSUD	248600
Phénylcétonurie (déficit en phénylalanine hydroxylase) [ <i>PAH</i> ] <b>Autres formes d'hyperphénylalaninémie</b>	PKU	261600 233910 261640 264070 261630
Tyrosinémie type 1 [ <i>FAH</i> ]	TYR-1	276700
Tyrosinémie type 2 [ <i>TAT</i> ]	TYR-2	276600
Tyrosinémie type 3 [ <i>HPD</i> ]	TYR-3	276710
Alcaptonurie	AKU	203500
Déficience en adénosine kinase	ADK	614300
Déficience en phosphoglycérate déshydrogénase [ <i>PHGDH</i> ]	PHGDHD	601815
<b>LES MALADIES DU CYCLE DE L'URÉE</b>		
Acidurie argininosuccinique [ <i>ASL</i> ]	ASA	207900
Argininémie [ <i>ARG1</i> ]	ARG	207800
Citrullinémie type I [ <i>ASS1</i> ]	CIT-1	215700
Citrullinémie type II (déficit en citrine) [ <i>SLC25A13</i> ]	CIT-2	605814 603471
Déficit en ornithine transcarbamylase [ <i>OTC</i> ]	OTC	311250
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1 [ <i>CPS1</i> ]	CPS	237300
Déficit en N-acétylglutamate synthase [ <i>NAGS</i> ]	NAGS	237310
Syndrome de l'hyperornithinémie-hyperammonniémie-homocitrullinurie (Syndrome triple H ou HHH) [ <i>SLC25A15</i> ]	HHH	238970
<b>SECTION TROUBLE DE LA BÊTA-OXYDATION DES ACIDES GRAS</b>		
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue [ <i>HADHA</i> ]	LCHAD	609016
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue [ <i>ACADVL</i> ]	VLCAD	201475
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale [ <i>HADHA, HADHB</i> ]	TFP	609015
Déficit en carnitine palmitoyltransférase IA [ <i>CPT1A</i> ]	CPT-1A	255120
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II [ <i>CPT2</i> ]	CPT-2	600649 608836 255110
<b>SECTION ACIDURIES ORGANIQUES ET HYPERHOMOCYSTÉINÉMIES</b>		
Acidémie isovalérique (déficit en isovaléryl-CoA déshydrogénase) [ <i>IVD</i> ]	IVA	243500
Acidémie méthylmalonique <ul style="list-style-type: none"> <li>• déficit en méthylmalonyl-CoA mutase [<i>MUT</i>]</li> <li>• déficit dans le métabolisme de la cobalamine (types Cbl) [ex. : <i>MMAA, MMAB, MMACHC, MMADCH, LMBRD1, ABCD4</i>]</li> </ul>	MMA MMACbl*	251000 251100 251110 277400 277410
Déficit en MTHFR	MTHFR	277380 614857 607093
Acidémie propionique (déficit en propionyl-CoA carboxylase) [ <i>PCCA, PCCB</i> ]	PROP	606054
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase); [ <i>HMGCL</i> ]	HMG	246450
Acidurie glutarique type 1 (déficit en glutaryl CoA déshydrogénase) [ <i>GCDH</i> ]	GA-1	231670

MALADIES ADMISSIBLES	ABRÉVIATION	OMIM
Déficit isolé en 3-méthylcrotonyl-coA carboxylase (3-méthylcrotonyl glycinurie) <ul style="list-style-type: none"> <li>déficit en MCCC1 (type 1)</li> <li>déficit en MCCC2 (type 2)</li> </ul>	3-MCC	210200 210210
Déficit en bêta-cétothiolase [ACAT1]	BKT	203750
Déficit en holocarboxylase synthétase [HLCS]	MCD	253270
Homocystinurie classique (déficit en cystathionine bêta-synthase) [CBS]	HCY	236200
<b>Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase / Maladie HSD10 [HSD17B10]</b>	<b>HSD10MD</b>	<b>300438</b>
<b>TROUBLES DE LA SYNTHÈSE DE LA CRÉATINE</b>		
Syndrome de déficit cérébral en créatine de type 1 (déficit en transporteur de la créatine lié à l'X) [SLC6A8]	CCDS1	300352
Syndrome de déficit cérébral en créatine de type 2 (déficit en L-arginine:glycine amidinotransférase) [GATM]	CCDS3	612718
Syndrome de déficit cérébral en créatine de type 3 (déficit en guanidinoacétate méthyltransférase) [GAMT]	CCDS2	612736
<b>SECTION MÉTABOLISME DES GLUCIDES</b>		
Hypoglycémie hyperinsulinémique familiale de type 6 (hyperinsulinisme et hyperammoniémie) [GLUD1]	HIHA	606762
Déficit en GLUT1 ( <i>Glucose Transport Protein Deficiency</i> ) [SLC2A1]	GLUT1	606777
Gycogénoses <b>GSD0A</b> GSD1A GSD1B GSD3 GSD6 <b>GSD9A1</b>	GDS*	<b>240600</b> 232200 232220 232400 232700 <b>306000</b>
<b>SECTION MALADIES MITOCHONDRIALES</b>		
Déficit en pyruvate carboxylase [PC]	PC	266150
Déficit en pyruvate déshydrogénase E1 $\alpha$ /E1 $\beta$ /E2/E3/X [PDHA1, PDHB, DLAT, DLD, PDX1]	PDH*	312170 614111 245348 246900 245349
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases [ETF $\alpha$ , ETF $\beta$ , ETFDH]	MADD	231680
Encéphalopathie éthylmalonique [ETHE1]	EME	602473
<b>Encéphalopathie hyperammoniémique par déficit en anhydrase carbonique VA / Déficit en CA-VA [CA5A]</b>	<b>CA5AD</b>	<b>615751</b>
<b>Syndrome de neuropathie-ataxie-rétinite pigmentaire / Syndrome NARP [MTATP6]</b>	<b>NARP</b>	<b>551500</b>
<b>Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A [MOCS1]</b>	<b>MOCODA</b>	<b>252150</b>
<b>SECTION MÉTABOLISME DES LIPIDES</b>		
Maladie de Wolman (LIPA)	WOL	613497
Déficit en lipoprotéine lipase	LPL	238600
<b>SECTION AUTRES MALADIES</b>		
Épilepsie pyridoxino-dépendante [ALDH7A1] [NKH]	EPD	266100
Hyperglycinémie sans cétose [AMT, GLDC, GCSH]	NKH	605899 238300 238310
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie [SLC7A7]	LPI	222700

\* Le symbole (\*) après l'abréviation indique qu'elle peut être complétée par la (les) lettre (s) spécifique (s) au type de déficit dont il est question, car plusieurs formes existent.

