

# Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme (Adulte)

## PRÉSENTATION DU CENTRE ET DES PATHOLOGIES



Le centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme est porté par le Dr Cecilia MARELLI TOSI au CHU de Gui de Chauliac à Montpellier.

Il est affilié à la filière de santé maladies rares immuno-hématologiques G2M, L'équipe pluridisciplinaire de ce CCMR prend en charge les patients adultes qui présentent des maladies héréditaires du métabolisme.

Les Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) sont la conséquence du déficit d'origine génétique d'une enzyme ou d'un transporteur impliqués dans de nombreuses voies métaboliques.

Elles sont classées en 3 groupes selon une physiopathologie commune :

- Les Maladies par intoxication
- Les Maladies par déficit énergétique
- Les Maladies des molécules complexes

## L'ÉQUIPE



### **Dr Cecilia MARELLI TOSI**

- Praticien hospitalier
- Neurologie comportementale et CMRR



**DÉFICIT EN MCAD (ACYL-COA DÉSHYDROGÉNASE DES ACIDES  
GRAS À CHAÎNE MOYENNE) ET AUTRES DÉFICITS DE LA B-  
OXYDATION MITOCHONDRIALE DES ACIDES GRA**

[Cliquez ici](#)

**GANGLIOSIDOSES À GM2**

[Cliquez ici](#)

**ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE**

[Cliquez ici](#)

**MALADIE DE NIEMANN PICK DE TYPE C**

[Cliquez ici](#)

**ACIDURIES ORGANIQUES : ACIDÉMIE MÉTHYLMALONIQUE ET  
ACIDÉMIE PROPIONIQUE**

[Cliquez ici](#)

## CONTACT



### **Centre de compétence - Maladies héréditaires du métabolisme**

**Adresse:** CHU Gui de Chauliac

Département de Neuropédiatrie

80 Avenue Fliche

34295 MONTPELLIER CEDEX 5

**Téléphone:** 04 67 33 60 27

## ACTUALITÉS



## LIENS UTILES



### **SITE DE LA FILIÈRE: G2M**



### **PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES MONTPELLIER-NÎMES**

Hôpital A. de Villeneuve  
371 av. du doyen Giraud  
34295 Montpellier cedex 5