

**LISTE DES ACTES ET PRESTATIONS
AFFECTION DE LONGUE DURÉE**

Syndrome de Prader-Willi

**Protocole national de diagnostic et de soins
pour les maladies rares**

Janvier 2012

Ce document est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de Santé
2 avenue du Stade de France - F 93218 Saint-Denis La Plaine CEDEX
Tél. :+33 (0)1 55 93 70 00 - Fax :+33 (0)1 55 93 74 00

Ce document a été validé par le Collège de la Haute Autorité de Santé en janvier 2012.
© Haute Autorité de Santé – 2012

Sommaire

1	Avertissement.....	4
2	Liste des actes et prestations	5
2.1	Actes médicaux et paramédicaux	5
2.2	Information et éducation thérapeutique des patients et de l'entourage .	7
2.3	Biologie.....	8
2.4	Actes techniques	9
2.5	Traitements.....	11

1 Avertissement

La loi n° 2004-810 du 13 août 2004 relative à l'assurance maladie a créé la Haute Autorité de Santé et a précisé ses missions, notamment dans le domaine des affections de longue durée (article R. 161-71 du Code de la sécurité sociale).

En son article 6, elle modifie l'article L. 322-3 du Code de la sécurité sociale qui définit les circonstances d'exonération du ticket modérateur pour l'assuré, et l'article L. 324-1 du même Code qui précise les obligations en cas d'affection de longue durée, notamment celle d'établir un protocole de soins de façon conjointe, entre le médecin traitant et le médecin-conseil de la Sécurité sociale. Ce protocole est signé par le patient ou son représentant légal.

Conformément à ses missions, fixées par le décret n° 2004-1139 du 26 octobre 2004, la Haute Autorité de Santé formule des recommandations sur les actes et prestations nécessités par le traitement des affections mentionnées à l'article L. 324-1 pour lesquelles la participation de l'assuré peut être limitée ou supprimée, en application des 3° et 4° de l'article L. 322-3.

Ces recommandations portent le cas échéant sur les conditions dans lesquelles doivent être réalisés ces actes et prestations. La liste des actes et prestations qui suit pour le syndrome de Prader-Willi cible ainsi l'ensemble des prestations qui peuvent apparaître justifiées pour la prise en charge d'un malade en ALD, lors d'un suivi ambulatoire. Elle doit servir de base aux protocoles de soins pour les patients en ALD, en sachant que certaines situations particulières de complications faisant l'objet d'interventions spécifiques peuvent être à l'origine d'actes et de soins non listés ici.

Seules les propositions thérapeutiques dans le cadre de l'autorisation de mise sur le marché (AMM), des protocoles thérapeutiques temporaires (PTT), des autorisations temporaires d'utilisation (ATU) et de l'article L. 162-17-2-1 du CSS ont fait l'objet d'une relecture de l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (Afssaps).

2 Liste des actes et prestations

2.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Médecin généraliste	Tous les patients en coordination avec le centre de référence / centre de compétence
Pédiatre	Tous les nourrissons, enfants et adolescents en coordination avec le centre de référence / centre de compétence
Pédiatre néonatalogue	Tous les nouveau-nés et nourrissons au cours des premiers mois de vie
Pédiatre endocrinologue	Tous les nourrissons, enfants et adolescents
Pédiatre neurologue	Si retard important des acquisitions psychomotrices
Endocrinologue/diabétologue	Tous les adolescents et adultes
Nutritionniste	Tous les adolescents et adultes
Généticien clinicien	Conseil génétique, diagnostic prénatal
Oto-rhino-laryngologiste	Tous les nourrissons, enfants et adolescents
Pédopsychiatre / psychiatre	Tous les patients
Rhumatologue	Tous les patients adultes
Chirurgien orthopédiste	Suivi et prise en charge de la scoliose ou autres
Chirurgien-dentiste	Tous les patients
Orthodontiste	Tous les patients
Ophtalmologiste	Tous les patients
Chirurgien viscéral	Chirurgie de la cryptorchidie chez les garçons ou complications digestives
Dermatologue	Tous les patients
Gynécologue	Toutes les adolescentes et adultes
Urologue	Tous les adolescents et adultes

Angiologue	Tous les adultes
Médecin rééducateur	Tous les adultes et si besoin pour les enfants
Autres spécialistes (neurologue, cardiologue, pneumologue, gastro-entérologue, anesthésiste-réanimateur, etc.)	Selon besoins
Infirmier(ère)	En cas de pansement sur lésion cutanée ou injection de l'hormone de croissance, suivi du diabète
Diététicien(ne)	Tous les patients <i>Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou d'un réseau)</i>
Masseur-kinésithérapeute	Tous les patients
Psychologue	Tous les patients <i>Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou d'un réseau)</i>
Orthophoniste	Tous les patients
Psychomotricien(ne)	Tous les enfants <i>Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou d'un réseau)</i>
Ergothérapeute	Tous les patients <i>Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou d'un réseau)</i>

Orthoptiste	Selon besoins
-------------	---------------

2.2 Information et éducation thérapeutique des patients et de l'entourage

L'information et l'éducation thérapeutique constituent une dimension de l'activité de soins. Elles doivent permettre la bonne compréhension et l'implication du patient ayant un syndrome de Prader-Willi et de ses proches. L'éducation thérapeutique vise à « aider les patients et leur entourage à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique ».

L'éducation du patient ayant un syndrome de Prader-Willi est possible dans la majorité des cas, cependant les pulsions et l'obsession pour la nourriture en limitent l'efficacité. L'éducation de l'entourage est indispensable.

2.2.1 L'information

Elle doit porter :

- sur l'histoire naturelle et le pronostic du SPW, sur les traitements prescrits, leurs effets indésirables possibles ;
- sur la nécessité d'un suivi régulier et sur la planification des examens nécessaires au diagnostic, au suivi de la maladie ou au dépistage des complications éventuelles.

2.2.2 L'éducation thérapeutique

Elle portera en particulier sur les points suivants :

- prévention de l'obésité : bases de la prise en charge diététique et des troubles de la prise alimentaire (succion, déglutition, hyperphagie) ;
- prévention, prise en charge des troubles du comportement et des troubles psychiatriques graves ;
- dépistage des complications : respiratoires, digestives ;
- réadaptation à l'effort ;
- connaître les troubles de la sensibilité à la douleur et les troubles de régulation thermique et hydrique ;
- apprentissage des injections dans le cadre du traitement par GH, par insuline, des soins locaux, notamment lors d'obésité sévère.

Ces actions d'éducation thérapeutique requièrent le concours de différents professionnels de santé, qui peuvent intervenir au moyen d'actes individuels auprès des patients ou par une éducation de groupe. La coordination des différents professionnels est préférable à la juxtaposition d'interventions isolées.

Le recours aux associations de patients est systématiquement proposé, le choix devant en rester au patient. Les associations peuvent participer activement à l'éducation thérapeutique en informant, orientant, aidant, soutenant le patient et ses proches.

2.3 Biologie

Examens	Situations particulières
Examens spécifiques	
Diagnostic génétique : <ul style="list-style-type: none"> - analyse de la méthylation de l'ADN au niveau du locus SNRPN par biologie moléculaire - FISH - caryotype 	Évaluation initiale <i>Analyse de la méthylation de l'ADN hors nomenclature, réalisée en milieu hospitalier</i> Si le caryotype du patient est anormal, il est nécessaire de confirmer le diagnostic en réalisant un caryotype des parents
Examens systématiques	
Hémogramme	Évaluation initiale et suivi
Ionogramme sanguin	Évaluation initiale et suivi
Urée sanguine	Évaluation initiale et suivi
Créatininémie	Évaluation initiale et suivi
Bilan métabolique : glycémie à jeun, insulïnémie à jeun, HbA1c, uricémie, créatininémie, CRP, bilirubine totale et conjuguée	Évaluation initiale et suivi
Bilan hépatique (ASAT, ALAT, γ GT)	Évaluation initiale et suivi
Exploration anomalie lipidique	Évaluation initiale et suivi
Gazométrie sang veineux et/ou artériel	Évaluation initiale et suivi
Calcémie, phosphorémie	Évaluation initiale et suivi

T4L, TSH	Évaluation initiale et suivi
IGF-1	Évaluation initiale et suivi, surveillance du traitement par GH
DHA, S-DHA	Évaluation initiale si pilosité pubienne précoce chez l'enfant
Évaluation hypogonadisme : œstradiol, testostérone, inhibine B, hormone antimüllérienne	Évaluation initiale et suivi (enfant, adolescent, adulte) <i>Hormone antimüllérienne hors nomenclature</i>
Cortisol 8 h, test au Synacthène® ou cycle du cortisol	Évaluation initiale et suivi
Test de stimulation de GH	Évaluation initiale (avant le traitement par GH) et en fin de croissance
Test LHRH	Évaluation initiale et suivi puberté
Bilan osseux : 25-OH vit D, phosphatases alcalines, parathormone	Évaluation initiale et suivi
Ghrelinémie	Évaluation initiale et suivi <i>Acte hors nomenclature</i>
Examens indiqués selon la situation clinique	
Hyperglycémie provoquée <i>per os</i>	Avant traitement par GH et dans tous les cas si obésité après l'âge de 2 ans, suivi annuel sous traitement par GH si anormal
Bilan biologique adapté en cas de diabète	Se reporter à la liste des actes et prestations de l'ALD 8 (Diabète)
Autres examens biologiques	Selon avis spécialisé et pathologies associées

2.4 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Examens systématiques	
IRM hypophysaire	Tous les patients
Tomodensitométrie hypophysaire	Si contre-indications IRM, claustrophobie
Âge osseux	Évaluation initiale et suivi, tous les enfants et adolescents
Radiographie pulmonaire	Évaluation initiale et suivi selon

	besoins
Radiographie du rachis	Évaluation initiale et suivi
Radiographie des hanches	Systématique à 4 mois puis selon besoin
Oxymétrie nocturne, polygraphie et/ou polysomnographie	Évaluation initiale et suivi
Panoramique dentaire	Évaluation initiale et suivi
Échographie pelvienne	Évaluation initiale et suivi
Échographie testiculaire	Évaluation initiale et suivi
Densitométrie osseuse avec étude de la composition corporelle	Évaluation initiale et suivi <i>Non prise en charge pour le suivi</i>
Examens non systématiques selon la situation clinique	
Radioscopie de la déglutition	Suspicion de fausse route (toux, infection, stagnation pondérale) ou alimentation nasogastrique de plus de 2 mois
Électrocardiogramme	Évaluation initiale et suivi du traitement par modafinil
Holter ECG isolé ou dans le cadre de la polysomnographie	Avant traitement par modafinil
Épreuve d'effort	Patients adultes/adolescents obèses
Scintigraphie myocardique	Patients adultes/adolescents obèses si impossibilité de réaliser l'épreuve cardiaque d'effort
Épreuve fonctionnelle respiratoire	Patients adultes obèses
Polysomnographie avec étude des temps de latence d'endormissement diurne	Si endormissement diurne excessif non expliqué par des troubles respiratoires du sommeil
Impédancemétrie	Patients adultes obèses
Chirurgie de la cryptorchidie	Tous les garçons, si possible avant 2 ans
Chirurgie de la scoliose	Si besoin
Chirurgie dentaire	Si besoin
Traitement orthodontique	Si besoin
Drainage lymphatique	Patients adultes/adolescents obèses avec lymphœdème

2.5 Traitements

Traitements pharmacologiques (1)	Situations particulières
Hormone de croissance	<p>Tous les patients, dans le cadre d'une prise en charge globale, et à condition que les comorbidités soient contrôlées</p> <p><i>Les spécialités Genotonorm® et Omnitrope® pour les enfants ont l'AMM chez l'enfant atteint de Prader-Willi, les autres spécialités à base de somatropine recombinante peuvent être utilisées chez l'enfant en cas de retard de croissance lié à un déficit somatotrope. Pour l'adulte, les spécialités à base de somatropine recombinante ont l'AMM en cas de déficit somatotrope sévère.</i></p> <p><i>Prescription initiale hospitalière annuelle réservée aux spécialistes en pédiatrie et/ou endocrinologie et maladies métaboliques exerçant dans les services spécialisés en pédiatrie et/ou endocrinologie et maladies métaboliques</i></p>
Hormones thyroïdiennes	Si besoin
Traitement substitutif par œstroprogestatifs patchs ou oraux	Toutes les femmes à partir de la puberté
Contraceptifs oraux, implants à l'étonogestrel	Si besoin

¹ Les guides mentionnent généralement une classe thérapeutique. Le prescripteur doit s'assurer que les médicaments prescrits appartenant à cette classe disposent d'une indication validée par une autorisation de mise sur le marché (AMM). Dans le cas d'une prescription hors AMM, celle-ci doit faire l'objet d'une information complémentaire spécifique pour le patient.

Testostérone, <i>per os</i> , injectable ou patch	Tous les hommes à partir de la puberté <i>Patch non remboursé</i>
Hydrocortisone	Si déficit corticotrope prouvé ou si prémature pubarche
Modafinil	Chez l'adulte, en cas de narcolepsie prouvée par polysomnographie avec étude des temps de latence <i>Médicament nécessitant une surveillance particulière</i> <i>Prescription initiale réservée aux spécialistes en neurologie ou en pneumologie et/ou aux services spécialisés en neurologie ou en pneumologie et aux médecins exerçant dans les centres du sommeil, renouvellement non restreint</i>
Vitamine D	Tous les enfants et si taux abaissés chez l'adulte
Hypnotiques	Si besoin
Antidépresseurs	Si besoin
Neuroleptiques	Si besoin
Thymorégulateurs	Si besoin
Antihypertenseurs Antiagrégants plaquettaires Antidiabétiques oraux Insuline Hypolipémifiants	Se reporter à la LAP de l'ALD 3, Artériopathie oblitérante des membres inférieurs, chapitre « Contrôle des facteurs de risque cardio-vasculaires », et à la LAP de l'ALD 8 Diabète
Agonistes GLP-1	Selon AMM en cas de diabète de type 2 chez l'adulte
Calcium	Prévention et traitement de l'ostéoporose adapté à la prise alimentaire de calcium et à la calciurie

Dispositifs médicaux	Situations particulières
Articles pour pansements	Si plaies cutanées
Dispositifs d'injection de GH, d'insuline	En cas de traitement par GH ou par insuline
Lunettes de vue (verres et monture)	Si besoin
Corset rachidien	Si scoliose
Coque de maintien	Nourrissons avec hypotonie sévère
Semelles/chaussures orthopédiques	Tous les patients
Bas de contention	Adultes/adolescents obèses
Déambulateur, fauteuil roulant	En cas d'obésité sévère ou scoliose sévère
Sièges et lits adaptés à la corpulence	Si besoin (<i>non inscrit à la LPP</i>)
Coussins, matelas et surmatelas d'aide à la prévention des escarres	Si besoin, en fonction du handicap ou de l'invalidité

Autres traitements	Situations particulières
Traitements du syndrome d'apnées du sommeil	Si besoin, forfait de dispositif médical à pression positive continue
Traitements du syndrome d'hypoventilation alvéolaire	Si besoin, forfait de dispositif médical type BiPAP



Toutes les publications de la HAS sont téléchargeables sur
www.has-sante.fr