

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

Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase

Protocole national de diagnostic et de soins
pour les maladies rares

Avril 2011

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 avril 2011.
© Haute Autorité de Santé – 2011

Sommaire

1.	Avertissement.....	4
2.	Liste des actes et prestations	5
1.1	Actes médicaux et paramédicaux	5
1.2	Information et éducation thérapeutique des patients et de leurs proches	6
1.3	Biologie.....	7
1.4	Actes techniques	10
1.5	Traitements.....	12

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 l'hyperplasie congénitale des surrénales 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) et des protocoles thérapeutiques temporaires (PTT) 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

1.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Pédiatre endocrinologue	Tous les nourrissons, enfants, adolescents Coordination de la prise en charge et du suivi multidisciplinaire spécialisé jusqu'au transfert en secteur d'endocrinologie adulte
Endocrinologue adulte	Tous les patients adultes Coordination de la prise en charge et du suivi multidisciplinaire
Gynécologue pédiatrique	Toutes les patientes adolescentes Prise en charge à la puberté puis suivi
Gynécologue adulte	Toutes les patientes adultes Prise en charge initiale et suivi
Chirurgien(ne) pédiatrique et adulte (formée à la chirurgie des organes génitaux externes)	Toutes les patientes avec virilisation des organes génitaux nécessitant une chirurgie réparatrice Prise en charge en période néonatale, à l'adolescence puis suivi à l'âge adulte en cas de nécessité
Généticien clinicien	Conseil génétique
Pédiatre	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, en coordination avec le centre de référence/de compétence
Médecin généraliste	Tous les patients en coordination avec le centre de référence/de compétence

Autres spécialistes (obstétricien, rhumatologue, cardiologue, dermatologue, psychiatre, etc.)	Selon besoins
Psychologue	<p>Systématique au diagnostic, recommandé à la puberté</p> <p>Selon besoins dans les autres cas</p> <p><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></p>
Infirmier(ère)	<p>Mise à disposition systématique à la prise en charge initiale pour la formation des parents et l'éducation</p> <p>En cas de nécessité dans le suivi</p>
Diététicien(ne)	<p>Mise à disposition systématique à la puberté</p> <p>Nécessaire en cas d'excès pondéral</p> <p><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></p>

1.2 Information et éducation thérapeutique des patients et de leurs proches

L'information et l'éducation thérapeutique constituent une dimension de l'activité de soins. Elles doivent veiller à la bonne compréhension et à l'implication du patient ayant une hyperplasie congénitale des surrénales et de ses proches.

Les parents doivent être informés par un médecin endocrinologue pédiatre sur la maladie, son mode de transmission pour la fratrie actuelle et future, sa physiopathologie, le traitement : ses modalités, ses effets indésirables potentiels, le dépistage des complications éventuelles à court et long terme, la prévention de la surcharge pondérale.

Les parents sont formés par l'équipe médicale et paramédicale sur la variation des doses en cas de stress et l'administration de l'hémisuccinate d'hydrocortisone par voie intramusculaire.

La transmission génétique de la maladie doit être expliquée aux parents ainsi que l'intérêt de l'étude du gène de la 21-hydroxylase. Ils sont informés

de la possibilité d'un diagnostic et d'une prise en charge en anténatal pour les prochaines grossesses.

Ces informations doivent également être données à l'enfant quand il est en âge de les comprendre et doivent être réexpliquées lorsque le patient a atteint l'âge adulte.

Une carte d'insuffisance surrénale est délivrée en expliquant aux parents qu'elle doit être rapidement disponible auprès de l'enfant.

Pour des patients dont le diagnostic est fait à l'âge adulte (formes non classiques), l'information et l'éducation thérapeutique constituent également une dimension de l'activité de soin.

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.

1.3 Biologie

Examens	Situations particulières
17-hydroxyprogestérone	Évaluation initiale et suivi
Δ 4-androstènedione	Évaluation initiale et suivi
Testostérone totale	Évaluation initiale et suivi
<i>Testostéron estrogen binding globulin (TEBG)</i>	Nécessaire à l'interprétation du dosage de testostérone totale
Rénine	Évaluation initiale et suivi en cas de forme avec perte de sel
Ionogramme sanguin	Évaluation initiale et suivi en cas de forme avec perte de sel

Sulfate de DHA	En cas de signes d'hyperandrogénie
Test au Synacthène® avec dosage de cortisol, de 17-hydroxyprogestérone et de 21-désoxycortisol	Pour le diagnostic des formes non classiques et le dépistage des hétérozygotes
ACTH	Suivi de l'équilibre hormonal chez l'adulte
Cycle de 17-hydroxyprogestérone sur 24 heures	En cas de déséquilibre hormonal prolongé (<i>acte hors NABM</i>)
FSH, LH	En cas d'anomalie du développement pubertaire, d'inclusion testiculaire, de troubles des règles Lors d'un bilan de fertilité chez la femme ou chez l'homme
Œstradiol	En cas de puberté précoce, de troubles des règles, bilan de fertilité chez la femme
Progestérone	En cas de troubles des règles, bilan de fertilité (femme et homme)
Prolactine	En cas de troubles des règles, bilan de fertilité chez la femme
Test au LHRH	En cas de puberté précoce (<i>acte hors NABM</i>)
Inhibine B	À la fin de la puberté, en cas d'inclusion testiculaire, bilan de fertilité chez l'homme
Hormone anti-müllérienne	Bilan de fertilité chez la femme (<i>Acte hors NABM</i>)
Spermogramme	A la fin de la puberté en cas d'inclusion testiculaire, bilan de fertilité chez l'homme
25OH vitamine D	Suivi
Parathormone	Suivi, en cas d'ostéopénie

Phosphatases alcalines	Suivi, en cas d'ostéopénie
Électrophorèse des protéines plasmatiques	En cas d'ostéoporose
Calcémie, phosphorémie	Évaluation initiale et suivi
Créatininémie	Évaluation initiale et suivi
Calciurie des 24 h	En cas d'ostéopénie, d'ostéoporose
Glycémie, insulïnémie à jeun	Évaluation initiale et suivi
Natriurèse des 24h	Évaluation de la perte de sel
Exploration anomalie lipidique (cholestérol, triglycérides, HDL, LDL calculé)	Évaluation initiale et suivi
Étude du gène CYP21A2	Évaluation initiale (<i>acte hors NABM</i>)
Caryotype	Évaluation initiale
Gène SRY	Évaluation initiale chez le nouveau-né et sexe foetal en cas de grossesse (<i>acte hors NABM</i>)
Autres examens biologiques	Selon avis spécialisé et pathologies associées

1.4 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Génitographie	Évaluation initiale ou suivi en cas d'anomalies des organes génitaux chez la fille
Génitoscopie (uréthro et vaginoscopie)	Évaluation initiale et/ou suivi en cas d'anomalies des organes génitaux chez la fille
IRM pelvienne	Évaluation initiale et/ou suivi en cas d'anomalies des organes génitaux chez la fille
Âge osseux	Évaluation initiale et suivi de la croissance jusqu'à la puberté
Ostéodensitométrie	Évaluation initiale et suivi <i>Non prise en charge pour le suivi</i>
Échographie pelvienne	Lors de l'évaluation initiale (malformations des organes génitaux), en cas d'hyperandrogénie, à la puberté, en cas de troubles des règles, de la fertilité, de grossesse
Échographie testiculaire	À la puberté et à l'âge adulte pour la recherche d'inclusions testiculaires
Scanner ou IRM surrénalien	En cas de déséquilibre hormonal prolongé chez l'adulte
Électrocardiogramme	Évaluation initiale et suivi chez l'adulte et en cas d'événement intercurrent
Holter tensionnel	Si anomalie de la pression artérielle, selon avis du cardiologue
Chirurgie réparatrice des anomalies des organes génitaux externes de la fille	Chez le nourrisson ou pendant la petite enfance ou plus tard en cas de diagnostic plus tardif (forme virilisante pure) En période pubertaire si reprise chirurgicale nécessaire

Examen clinique sous anesthésie générale des organes génitaux féminins	Si nécessaire à l'adolescence chez les jeunes filles opérées en période néonatale, afin d'évaluer le résultat chirurgical. Il peut être couplé à la gécitoscopie
Dilatations vaginales	À la puberté ou à l'âge adulte, chez certaines patientes opérées pour malformations des organes génitaux
Assistance médicale à la procréation	En cas de troubles de la fertilité
Cryopréservation de sperme	Chez les hommes atteints de forme classique, en vue d'une assistance médicale à la procréation ultérieure
Ponction-biopsie de trophoblaste ou amniocentèse	En cas de grossesse comprenant un risque de donner un fœtus atteint d'une forme classique

1.5 Traitements

Traitements pharmacologiques ⁽¹⁾	Situations particulières
Hydrocortisone par voie orale	Dans toutes les formes classiques Dans les formes non classiques en fonction de la clinique
Hemisuccinate d'hydrocortisone injectable	En cas de décompensation
9-alpha-fludrocortisone	En cas de forme avec perte de sel
Acétate de désoxycortone ²	En cas de formes avec perte de sel en décompensation hydroélectrolytique
NaCl	En cas de forme avec perte de sel, pendant les 2 premières années de la vie
Analogues de la LHRH	Chez l'enfant, en cas de puberté précoce centrale
Dexaméthasone	- Dans les formes non contrôlées, chez l'adolescent et l'adulte - Chez la femme enceinte atteinte de la maladie - Chez la femme enceinte non atteinte de la maladie mais à risque de donner naissance à un enfant atteint (<i>hors AMM</i>)
Prednisolone	Dans les formes non contrôlées chez l'adolescent et l'adulte (<i>hors AMM</i>)

- 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.
- ² Un communiqué de l'Afssaps du 7 mars 2011 fait état des difficultés d'approvisionnement en acétate de désoxycortone. En conséquence, la distribution du stock restant est limitée à l'hôpital. La date de remise à disposition normale est inconnue.

Acétate de cyprotérone	Chez l'adulte et l'adolescente, en cas d'hyperandrogénie clinique non maîtrisée
Minoxidil	Chez la femme en cas d'alopecie
Citrate de clomiphène	En cas de troubles de la fertilité ne répondant pas à un traitement par hydrocortisone adapté
Vitamine D	Carence vitaminique
Calcium	Traitement de l'ostéoporose, adapté à la prise alimentaire de calcium et à la calciurie
Vaccination contre la grippe saisonnière et contre le rotavirus	Selon indication <i>Vaccin contre le rotavirus non remboursé</i>

Dispositifs médicaux	Situations particulières
Aiguilles, seringues, compresses, chlorhexidine	Matériel pour le traitement par hémisuccinate d'hydrocortisone en cas d'urgence
Kits de dilateurs vaginaux	Matériel pour dilatation vaginale en cas de sténose vaginale postopératoire (<i>non inscrit à la LPP</i>)

Autres traitements	Situations particulières
Épilation définitive (par laser, électrique)	En cas d'hirsutisme important réfractaire au traitement pharmacologique

HAS

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