



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

LISTE DES ACTES ET PRESTATIONS AFFECTATION DE LONGUE DURÉE

Hémochromatose liée au gène HFE (type 1)

Actualisation : octobre 2008

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

Haute Autorité de Santé
Service communication

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

Sommaire

1.	Avertissement.....	2
2.	Critères médicaux en vigueur (ALD 17 – Critères 2002)	3
3.	Listes des actes et prestations	5
3.1	Actes médicaux et paramédicaux	5
3.2	Biologie.....	6
3.3	Actes techniques	7
3.4	Traitements.....	8
3.5	Dispositifs médicaux.....	8
4.	Annexe : stades de sévérité	9

Mise à jour des guides et listes ALD

Les guides médecin et les listes des actes et prestations (LAP) élaborés par la Haute Autorité de Santé sont révisés tous les trois ans.

Dans l'intervalle, la LAP est actualisée au minimum une fois par an et disponible sur le site Internet de la HAS (www.has-sante.fr).

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 L324-1 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 du 3° de l'article L.322-3.

Ces recommandations portent le cas échéant sur les conditions dans lesquelles doivent être réalisés ces actes et prestations, notamment leur fréquence de réalisation. La liste des actes et prestations qui suit pour l'hémochromatose liée au gène HFE (type 1) 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, néanmoins certaines situations particulières de complications faisant l'objet d'hospitalisation peuvent être à l'origine d'actes et de soins non listés ici.

Le lecteur est invité à se reporter au document *Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE – Recommandations pour la pratique clinique*, publié par la Haute Autorité de santé en juin 2005 et qui tient lieu de guide pour cette affection.

2. Critères médicaux en vigueur

(ALD 17 – Critères 2002)

Définition

Il s'agit de **maladies héréditaires monogéniques**, le plus souvent transmises sur le mode mendélien récessif autosomique ou lié à l'X, plus rarement sur le mode dominant. Certaines **maladies mitochondriales** ont une hérédité maternelle. Quelques affections sont sporadiques.

Cette définition exclut les maladies métaboliques non héréditaires (notamment la maladie cœliaque) et les maladies métaboliques à hérédité polygénique, notamment les hyperlipoprotéïnémies et les hyperuricémies de cause non monogénique.

Les maladies métaboliques héréditaires qui entrent dans cette liste sont très nombreuses mais toutes exceptionnelles. Leur liste ne peut être exhaustive et doit donc être revue chaque année en fonction des progrès médicaux.

Les principales d'entre elles concernent actuellement :

Le métabolisme des protides : hyperammoniémies par déficit du cycle de l'urée, déficits enzymatiques portant sur le métabolisme des acides aminés (principalement phénylalanine, tyrosine, méthionine, acides aminés ramifiés, lysine, histidine, tryptophane et glycine) à l'origine d'aminocidopathies et d'aciduries organiques.

Le métabolisme des lipides : hyperlipoprotéïnémies héréditaires monogéniques sévères de l'enfance et de l'adolescence, déficits de l'oxydation des acides gras, notamment le déficit systémique en carnitine, déficits de la cétogenèse et de la cétolyse, anomalies héréditaires des péroxysomes (exemple : maladie de Refsum).

Le métabolisme des glucides : hyperlactacidémies héréditaires, anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale, déficits de la néoglucogenèse, de la glycogéno-synthèse et de la glycogénolyse, notamment les glycogénoses, intolérance aux hydrates de carbone (galactosémie, intolérance au fructose), déficits héréditaires du métabolisme intestinal des sucres.

Le métabolisme de l'hème et des porphyrines.

Le métabolisme de la bilirubine et de la synthèse des acides biliaires, notamment la maladie de Crigler-Najjar de type I et II.

Le métabolisme des métaux, notamment du cuivre (Wilson, Menkès), du fer (hémochromatose familiale), du zinc (acrodermatitis entéropathica), du molybdène.

Anomalies héréditaires de l'hormonosynthèse, notamment thyroïdienne, parathyroïdienne, surrénalienne et hypophysaire.

Maladies de surcharge lysosomiales et apparentées, notamment les mucopolysaccharidoses, les oligosaccharidoses, les sphingolipidoses et les maladies apparentées.

Anomalies du transport (acides aminés, glucose et autres métabolites).

Anomalies du métabolisme des neurotransmetteurs.

L'essentiel, voire la totalité du traitement, est représenté par :

- Des régimes spéciaux comportant des aliments de substitution.
- Pour certaines affections, l'administration régulière d'un **traitement médicamenteux substitutif ou à visée épuratrice**.
- Pour certaines affections, une **alimentation artificielle** administrée par voie parentérale ou entérale à débit constant.
- **La surveillance à domicile du traitement**, en particulier par le recueil d'échantillons de sang et d'urine. En ce qui concerne la maladie de Crigler-Najjar type I, une photothérapie discontinue à domicile.
- **Le contrôle de la maladie et du traitement en milieu spécialisé.**

La rééducation et la prise en charge des handicaps inhérents aux maladies.

3. Listes des actes et prestations

3.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Recours systématique	
Médecin généraliste	Tous les patients
Hépatogastroentérologue	Tous les patients
Recours en cas de nécessité	Notamment en fonction du stade ou de l'existence de complications
Rhumatologue	
Endocrinologue	
Cardiologue	
Médecin interniste	
Généticien(ne)	
Radiologue	
Hématologue	
Infirmier(ère)	Traitement à domicile

Éducation thérapeutique

L'**éducation thérapeutique** constitue une dimension de l'activité de certains professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient ayant une hémochromatose et de son entourage : intelligibilité de la maladie et adaptation du mode de vie.

Elle comporte :

- Une information qui porte sur les thérapeutiques disponibles, les effets indésirables possibles du traitement reçu par le patient, la planification des examens de routine ou de dépistage de complications éventuelles et leurs résultats.
- Une information sur les mesures hygiéno-diététiques.
- Une information sur les facteurs de risque tels l'abus d'alcool, la surcharge pondérale et les infections hépatotropes.

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.

3.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Hémogramme y compris plaquettes	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi
Transaminases (ASAT, ALAT)	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi si anomalie initiale
Glycémie	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi si anomalie initiale
Coefficient de saturation de la transferrine	Bilan initial, suivi (stades 0 et 1)
Ferritinémie	Bilan initial, suivi
Testostérone (sang)	Bilan initial : homme (stades 3 et 4)

3.3 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Échographie hépatique	Bilan initial : stades 3 et 4 Suivi, si fibrose significative
Échographie cardiaque	Bilan initial : stades 3 et 4 Suivi sur avis spécialisé
Ostéodensitométrie	Bilan initial, stades 2, 3 et 4, en présence de cofacteurs d'ostéoporose
IRM hépatique	Bilan initial, stades 2, 3 et 4, en cas de cofacteurs d'hyperferritinémie (alcool, syndrome métabolique, etc.) sur avis d'un spécialiste en hépatologie
Ponction biopsie hépatique	Suspicion de cirrhose

3.4 Traitements

Traitement déplétif	Situations particulières
Saignées thérapeutiques	Traitement de référence

Traitements pharmacologiques ¹	Situations particulières
Traitement chélateur du fer Déferoxamine	Usage exceptionnel : si contre-indication à la saignée ou non faisabilité de celle-ci (réseau veineux)
Anesthésiques locaux (crème, patch)	

3.5 Dispositifs médicaux

Dispositifs	Situations particulières
Kit de saignée	Traitement à domicile

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-là doit faire l'objet d'une information complémentaire spécifique pour le patient.

4. Annexe : stades de sévérité

Classification en stades de sévérité croissante. Les paramètres biologiques et cliniques de l'hémochromatose de type 1 peuvent servir de base à une classification de la maladie.

Le stade 0 est caractérisé par une absence de toute expression phénotypique, c'est-à-dire que le coefficient de saturation de la transferrine (CS-Tf) est inférieur à 45 % et que la ferritinémie est normale. Ce stade correspond à une phase asymptomatique (au sens de symptôme clinique ou biologique).

Le stade 1 est caractérisé par une augmentation du CS-Tf (> 45 %) sans élévation de la ferritinémie au-delà de la normale (< 300 µg/l chez l'homme et < 200 µg/l chez la femme). Ce stade correspond à une phase préclinique.

Le stade 2 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) sans expression clinique ou biologique d'atteinte viscérale ou métabolique. Ce stade correspond également à une phase préclinique.

Le stade 3 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) avec une expression clinique qui correspond à une morbidité pouvant affecter la qualité de vie : asthénie, impuissance, signes ostéo-articulaires, diabète, hépatopathie débutante, troubles du rythme cardiaque, mélanodermie.

Le stade 4 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) avec une expression clinique qui correspond à des symptômes compromettant le pronostic vital : cirrhose, carcinome hépatocellulaire, diabète requérant de l'insuline, insuffisance cardiaque diastolique.



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