



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

Mucoviscidose

Protocole national de diagnostic et de soins
pour une maladie rare

Actualisation mars 2009

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 d'admission (HCMSS Avril 2002).....	3
3.	Liste des actes et prestations	4
3.1	Actes médicaux et paramédicaux	4
3.2	Biologie.....	7
3.3	Actes techniques	10
3.4	Traitements.....	12
3.5	Autres traitements	17
3.6	Dispositifs et autres matériels	18

Mise à jour des PNDS / ALD

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour la Mucoviscidose a été élaboré par la Haute Autorité de Santé (HAS), en collaboration avec des professionnels issus des Centres de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM), en application des dispositions du Plan national maladies rares 2005–2008.

Dans le cadre de sa mission relative aux affections de longue durée, la HAS valide le PNDS. Ce dernier ainsi que la liste des actes et prestations (LAP) qui en découle sont révisés tous les 3 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 la mucoviscidose cible ainsi l'ensemble des prestations qui peuvent apparaître justifiées pour la prise en charge d'un malade en ALD, lors d'un suivi au centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM)¹ et en 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'hospitalisation peuvent être à l'origine d'actes et de soins non listés ici (bilan et traitements nécessités par une greffe par exemple).

¹ Les CRCM ont vocation à s'organiser dans un réseau national, autour de 2 centres de référence qui ont été labellisés par arrêté du 12 juillet 2006.

2. Critères d'admission (HCMSS Avril 2002)

La mucoviscidose, de transmission autosomique récessive (non liée au sexe), est la plus fréquente des maladies génétiques potentiellement graves dès l'enfance dans les populations blanches. Les manifestations principales concernent l'appareil respiratoire, le pancréas, l'intestin et le foie. Certaines formes mono ou peu symptomatiques peuvent se révéler à l'âge adulte.

Les circonstances du diagnostic sont :

- 1) le dépistage néonatal systématique généralisé depuis 2002 (sensibilité 95 %) ;
- 2) des antécédents familiaux (test de la sueur pour la fratrie d'un enfant atteint) ou après conseil génétique dans les suites d'un diagnostic ;
- 3) les signes cliniques évocateurs :
 - chez le nouveau-né, iléus méconial,
 - chez le nourrisson et l'enfant plus âgé, manifestations respiratoires, troubles digestifs, hépatopathie, ictère, difficultés de croissance, manifestations ORL chroniques (polypose nasale, sinusite chronique), prolapsus rectal,
 - chez l'adulte : manifestations respiratoires (dilatation des bronches), ORL (polypose naso-sinusienne), digestives (pancréatite), troubles de la fertilité.

Le diagnostic est confirmé par (a) le test de la sueur, en utilisant la méthode de référence (méthode de Gibson et Cooke), qui est positif dans 98 % des cas, (b) la recherche des mutations du gène CFTR (génotype) (c) ou d'autres tests parmi lesquels la différence de potentiel de la muqueuse nasale (DDP nasale) dans les formes de diagnostic difficile de la maladie.

Un diagnostic anténatal est possible dans des situations à risque.

Le diagnostic de mucoviscidose étant posé, le droit à l'ALD est acquis ; le protocole doit être revu tous les 10 ans ou plus souvent si l'évolution le justifie.

3. Liste des actes et prestations

3.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Médecin généraliste	Tous les patients en coordination avec le CRCM
Pédiatre	Tous les nourrissons, enfants, adolescents
Pneumologue ou interniste	Tous les adultes
ORL	Selon symptômes, complications ORL, dépistage de la surdité, endoscopie des fosses nasales
Gastro-entérologue, hépatologue	Complications hépatiques ou digestives
Endocrinologue	Retard pubertaire, déficit en hormone de croissance
Rhumatologue	Arthropathie, ostéopénie, ostéoporose
Néphrologue	Selon complications
Cardiologue	Selon complications
Gynécologue-obstétricien	Suivi de grossesse
Médecin de médecine physique et de réadaptation	Selon besoin
Médecin ayant une compétence en nutrition	
Médecin ayant une compétence en allergologie	
Psychiatre ou pédopsychiatre	Selon symptômes

Professionnels	Situations particulières
Médecin de PMI, médecin scolaire	Tous les enfants, coordination avec le CRCM et avec les médecins libéraux
Diététicien(ne)	Tous les patients : éventuellement en relais de la diététicienne du CRCM (acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Kinésithérapeute	Tous les patients, en coordination avec le kinésithérapeute du CRCM
Infirmier(ère)	Tous les patients, en coordination avec le CRCM
Puéricultrice	Tous les enfants
Psychologue	Selon les besoins (acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)

Hospitalisation	Situations particulières
Pédiatre	Tous les nourrissons, enfants et adolescents jusqu'au transfert au CRCM adulte vers la 18 ^e année
Pneumologue ou interniste	Tous les adultes
Généticien	Conseil génétique
Pédiatres spécialistes d'organe : gastro-entérologue, pneumologue, endocrinologue pédiatriques	Nourrissons, enfants et adolescents selon situation clinique
Chirurgien digestif ou thoracique, urologue	Gastrostomie, complications, transplantation
Anesthésiste	Pose de voie centrale

Hospitalisation	Situations particulières
Diététicien(ne)	Tous les patients : évaluation initiale et de suivi au CRCM
Kinésithérapeute	Tous les patients
Infirmier(ère)	L'infirmier(ère) coordinateur(rice) intervient pour tous les patients à chaque visite
Psychologue	Mise à disposition systématique pour tous les patients
Psychomotricien	Selon l'état clinique

Éducation thérapeutique

L'éducation thérapeutique constitue une dimension de l'activité de certains professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient (et de ses parents) ayant une mucoviscidose : intelligibilité de sa maladie, maîtrise des gestes techniques et adaptation du mode de vie. Elle comporte :

- une information, qui porte sur la connaissance de la maladie, les thérapeutiques disponibles, les effets indésirables possibles des traitements reçus par le patient, les signes d'aggravation motivant une consultation au CRCM ou spécialisée, la planification des examens de routine ou de dépistage de complications éventuelles et leurs résultats ;
- l'éducation diététique, un apprentissage des techniques de gymnastique respiratoire et de désencombrement, un apprentissage des gestes techniques (prise des médicaments, aérosolthérapie, règles d'hygiène corporelle et d'environnement, protocoles de décontamination et de désinfection) ;
- le maintien d'une bonne qualité de l'environnement respiratoire (évitement du tabac, mode de garde, etc.) et des performances respiratoires (activité physique et sportive) représentent des interventions irremplaçables à toutes les étapes de la prise en charge du patient souffrant d'une mucoviscidose.

Ces actions d'éducation thérapeutiques 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.

3.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Examens systématiques	
Test de la sueur : dosage du chlore, du sodium et de l'osmolarité, par la méthode de référence (Gibson-Cooke)	Diagnostic
Génotype	Diagnostic
Hémogramme avec plaquettes	
Électrophorèse des protéines	
Ionogramme sanguin (Na, K, bicarbonates)	
Urée sanguine	
Créatinine sanguine	
Vitamines A, E, K	
25 hydroxy-vitamine D	
Taux de prothrombine	
Glycémie	
Sérologie pseudomonas (précipitines anti-pyocyaniques)	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Sérologie aspergillaire	Tous les patients de plus de 2 ou 3 ans
IgE totales et spécifiques aspergillaires	
Transaminases	
γGT	
Bilirubine totale et conjuguée, phosphatases alcalines	

Examens	Situations particulières
Examens indiqués selon la situation clinique	
Taux de trypsine immunoréactive	Diagnostic (acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Ferritine	
CRP	
IgA, IgG, IgM	
Sodium et potassium urinaires sur une miction	
RBP <i>retinol binding protein</i>	
Zinc sérique	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Sélénium sérique	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Cuivre, magnésium sériques	
β carotène	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Facteurs aminoK-dépendants	
Cholestérol, triglycérides	
Facteur II et VII, ammoniémie	Si cirrhose
Calcémie, phosphorémie	
Calciurie, phosphaturie	
Protéinurie des 24 h, créatininurie	

Examens	Situations particulières
Chromatographie des acides gras plasmatiques	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Acides biliaires totaux	Tous les patients (acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers (en particulier CRCM))
Hyperglycémie provoquée <i>per os</i>	Si insuffisant pancréatique, à partir de 10 ans et adulte non diabétique ou selon symptômes
Alphafœtoprotéine	Si hépatopathie
Sérologie VHA, VHB, VHC	Si hépatopathie
Amylasémie, lipasémie	
Dosages sériques des médicaments	Selon traitement (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation sauf aminosides et vancomycine)
Prélèvement de l'expectoration	
Examen cytot bactériologique de l'expectoration avec numération des germes ou écouvillonnage pharyngé et antibiogramme	Tous les patients
CMI des antibiotiques sur les germes isolés et étude des associations d'antibiotiques	Selon la situation clinique
Recherche de mycobactéries (<i>M. tuberculosis</i> et mycobactéries atypiques)	Tous les patients
Examen mycologique de l'expectoration	Tous les patients (recherche de champignons filamenteux)
Prélèvement de selles	
Élastase fécale	Au diagnostic et pour tous les patients suffisants pancréatiques (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Stéatorrhée avec dosage de la chymotrypsine fécale	Selon la situation clinique

3.3 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Examens systématiques	Examens systématiques
Spirométrie	Tous les patients à partir de 5-6 ans
EFR complètes avec capacité pulmonaire totale, et volume résiduel	Tous les patients à partir de 5-6ans
Test de réversibilité aux bronchodilatateurs	
Radiographie de thorax face (et profil)	
Échographie abdominale (+/- Doppler)	Tous les patients (Doppler si atteinte hépatique)
Examens non systématiques, selon la situation clinique	
Tests cutanés (aspergillus, autres pneumallergènes, tests allergologiques en cas de réaction médicamenteuse)	
Mesure de capacité résiduelle fonctionnelle, et des résistances bronchiques	Tous les patients avant 5-6 ans
Test de marche de 6 minutes, épreuve d'effort sur bicyclette ergonomique ou tapis roulant	Réentraînement à l'effort, chirurgie thoracique, bilan prégreffe
Test de provocation bronchique	
Gaz du sang artériel	Selon la situation clinique et SaO ₂
Oxymétrie nocturne	
ECG	
Échographie cardiaque	

Actes	Situations particulières
Endoscopie bronchique	Selon la situation clinique, avec lavage broncho-alvéolaire selon indication
Scintigraphie pulmonaire de ventilation et perfusion	
Artériographie bronchique	Si hémoptysie
Tomodensitométrie du thorax	
Tomodensitométrie ou IRM du crâne	Selon la situation clinique, à la recherche d'anomalies des sinus
Échographie Doppler des vaisseaux du cou	Si chambre implantable
Manométrie de l'œsophage	Selon la situation clinique avant intervention antireflux
Radiographie de l'abdomen sans préparation	
Transit œso-gastro-duodéal	
Radiographie avec opacification digestive basse	
Fibroscopie œsophagienne	Selon la situation clinique, pHmétrie œsophagienne
Coloscopie	
Gastrostomie	Selon état nutritionnel
Scanner ou IRM de l'abdomen	
Absorptiométrie biphotonique	À partir de 8 ans ou avant selon symptômes
Âge osseux	
Audiométrie en haute fréquence	1/an si traitement par aminosides et à la demande
Exploration uro-dynamique	Incontinence urinaire
Radiographie ostéo-articulaire	Arthropathie

3.4 Traitements

Rééducation fonctionnelle

Rééducation	Situations particulières
Kinésithérapie respiratoire et motrice (entretien musculaire, traitement des troubles de la statique vertébrale)	Tous les patients
Réhabilitation respiratoire et réentraînement à l'effort (Séances de réentraînement à l'exercice sur appareil ergométrique)	(acte hors nomenclature dont la prise en charge n'est possible que dans le cadre des centres hospitaliers, en particulier CRCM)
Rééducation périnéo-sphinctérienne	Incontinence urinaire

Traitements pharmacologiques

Traitements médicamenteux ²	Situations particulières
Antibiothérapie [antistaphylococcique, antipycocyanique, antihaemophilus, autre (<i>B. cepacia</i> , <i>S. maltophilia</i> , <i>A. xylooxidans</i> , mycobactérie) antianaérobies], orale, parentérale ou inhalée	Selon ECBC et antibiogramme Le linézolide est prescrit hors AMM chez l'enfant

² 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.

Traitements médicamenteux ²	Situations particulières
Antiviraux : Oseltamivir Zanamivir	Ostelamivir : Chez les patients de plus de 1 an : Traitement prophylactique de la grippe après contact avec un cas de grippe cliniquement diagnostiqué, en période de circulation du virus Traitement curatif de la grippe Zanamivir : le remboursement est limité au traitement prophylactique post contact chez les patients de 5 à 65 ans
Antifongiques généraux, antifongiques locaux	Certains sont hors AMM chez l'enfant
Corticothérapie orale, inhalée, injectable, en spray nasal	Orale ou inhalée si aspergillose bronchopulmonaire, exacerbation, asthme injectable si allergie aux antibiotiques ; e spray nasal selon symptômes
Bronchodilatateurs de longue (inhalés ou oraux) et de courte durée d'action (inhalés)	Selon symptômes
Théophylline	Selon symptômes
Antagonistes des récepteurs aux cystéinyl-leucotriènes	Si aspergillose bronchopulmonaire allergique et asthme
Adrénaline	Allergie aux antibiotiques
Antihistaminiques oraux et injectables	Selon symptômes (injectables : prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
RhDNase	Selon les symptômes chez patient > 5 ans (hors AMM avant 5 ans)
Anti-inflammatoire non stéroïdien	Selon symptômes
Antalgiques (paracétamol...)	Selon symptômes

Traitements médicamenteux ²	Situations particulières
Extraits pancréatiques	Tous les patients insuffisants pancréatiques
Vitamines A, D, E, β carotène	Selon concentrations sériques (le remboursement des polyvitamines n'est pas prévu par la législation) (β carotène : hors AMM)
Vitamine K	Pendant la première année de vie et si carence, cholestase, ou antibiothérapie prolongée
Calcium	Prévention et traitement de l'ostéoporose, à la dose adaptée en fonction de la prise alimentaire de calcium (hors AMM)
Biphosphonates oraux (alendronate ou risédronate) ou injectables (pamidronate, acide zolédronique)	Si ostéoporose en respectant précautions d'emploi ; prescription hors AMM pour certaines spécialités
Acide ursodésoxycholique	Si hépatopathie
Insuline	Diabète
Lidocaïne, prilocaïne crème et patch	Selon besoins anesthésiques locaux
Prokinétiques : métoclopramide dompéridone,	Selon symptômes (nausées et vomissements)
Anti acides	Selon symptômes Si reflux gastro-œsophagien
Anti H2	Selon symptômes, Hors AMM chez l'enfant, sauf cimétidine (œsophagite par reflux)

Traitements médicamenteux ²	Situations particulières
Inhibiteurs de la pompe à protons	Selon symptômes, Si inefficacité des extraits pancréatiques Si reflux gastro-œsophagien : - utilisation hors AMM avant l'âge de 1 an, - après un an : seuls oméprazole et ésomeprazole ont l'AMM dans l'œsophagite érosive par reflux, ésomeprazole est le seul IPP ayant l'indication dans le reflux symptomatique - à partir de 11 -12 ans, oméprazole, ésomeprazole et pantoprazole ont l'indication dans l'œsophagite
Antagoniste sérotoninergique	Prévention des nausées et traitement des nausées et vomissements induits par certains antibiotiques après échec des autres antiémétiques (hors AMM)
Spasmodiques	Douleurs abdominales
Contraception orale	Si grossesse contre-indiquée
Solution de polyéthylène glycol, lactulose, gastrograffine	Syndrome d'obstruction intestinale distale
Antidépresseurs	Selon symptômes

Produits de nutrition	Situations particulières
Suppléments caloriques glucido-lipidiques (poudre de maltodextrine, émulsion de triglycérides à chaîne moyenne, émulsion glucido-lipidique, amidon instantané, etc.)	Adaptation des apports journaliers recommandés
Formule lactée enrichie	Si stagnation pondérale

Produits de nutrition	Situations particulières
Hydrolysats de protéines enrichi en triglycérides à chaînes moyennes	
Préparation alimentaire hypercalorique, et/ou hyperprotidique	Selon courbe de poids
Préparation alimentaire riche en fibres	
Gélules, comprimés ou sachets de sel	Tous les patients (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation sauf si prescrits sous forme de « préparation magistrale »)
Solution de réhydratation	Nourrisson et enfant en période de forte chaleur
Oligo-éléments : fer, zinc, sélénium	Si carence, selon dosages sériques (pour certains, prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Magnésium	Si carence selon dosages sériques
Solutés de nutrition entérale ou parentérale	Selon état nutritionnel

3.5 Autres traitements

Autres traitements	Situations particulières
Vaccins du calendrier vaccinal, vaccin antipneumococcique et antihépatite A, rappel vaccin coqueluche	Tous les patients (le remboursement du vaccin antihépatite A n'est pas prévu par la législation)
Vaccin antigrippal	À partir de 6 mois
Sérum isotonique ou hypertonique	Complications sinusiennes et respiratoires (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)

3.6 Dispositifs et autres matériels

Dispositifs et autres matériels	Situations particulières
Dispositifs médicaux pour traitement de l'insuffisance respiratoire et prestations associées : - oxygénothérapie à long terme - ventilation assistée	
Appareils générateurs d'aérosols pour le traitement des affections respiratoires Appareils générateurs d'aérosols pour le traitement de la mucoviscidose à forme respiratoire	forfaits de location (appareils pneumatiques ou à ultrasons avec ou sans humidificateurs) achat du nébuliseur et du masque (pour les aérosols pneumatiques) renouvellement du masque forfait pour remplacement des accessoires des appareils avec humidificateur
Matériel et fournitures de nettoyage/ désinfection pour nébuliseurs, solution hydroalcoolique	(inclut certaines prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Stérilisateur pour nébuliseurs réutilisables	(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Chambres d'inhalation pour l'administration de médicaments par aérosol-doseur dans les affections respiratoires	Médicaments inhalés
Accessoires d'aide instrumentale à la kinésithérapie (flutter, spirométrie incitative, crachoir, etc.)	(prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Dispositifs médicaux pour perfusion à domicile	
Blouse de protection, sérum physiologique pour préparation injectable et collecteur pour déchets de soins non prévus au remboursement	(prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Pompe programmable pour perfusion intraveineuse	

Dispositifs et autres matériels	Situations particulières
Diffuseur portable	
Articles pour pansements	
Aiguilles, seringues	(prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Alimentation non physiologique et prestations associées	Selon indications
Produits d'hygiène (savon antiseptique, solutions et gel hydroalcooliques, lingettes bactéricides, produits et housses antiacariens, eau de Javel), masques	(prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Ergocycles	Entraînement à l'effort (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Véhicules pour handicapés physiques	



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