



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

# **MUCOPOLYSACCHARIDOSE DE TYPE I**

**PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS**

**Actualisation Juillet 2008**

Ce document est téléchargeable sur  
[www.has-sante.fr](http://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

<b>1. Avertissement .....</b>	<b>2</b>
<b>2. Critères médicaux d'admission en vigueur (Critères 2002) .....</b>	<b>3</b>
<b>3 Liste des actes et prestations .....</b>	<b>5</b>
3.1 Actes médicaux et paramédicaux.....	5
3.2 Biologie .....	7
3.3 Actes techniques .....	8
3.4 Traitements pharmacologiques .....	10
3.5 Traitements non pharmacologiques .....	11

### Mise à jour des PNDS ALD

*Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour la mucopolysaccharidose de type I a été élaboré par les centres de référence labellisés, avec le soutien méthodologique de la Haute Autorité de santé (HAS), 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 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](http://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 mucopolysaccharidose de type I 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.

## 2. Critères médicaux d'admission en vigueur (Critères 2002)

Maladies métaboliques héréditaires nécessitant un traitement prolongé spécialisé

### 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 coéliqua) 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 :

1. Le métabolisme des protéides : 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).
2. 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 cétogénèse et de la cétolyse, anomalies héréditaires des peroxysomes (exemple : maladie de Refsum).
3. Le métabolisme des glucides : hyperlactacidémies héréditaires, anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale, déficits de la néoglucogénèse, de la glycogéno-synthèse et de la glycogénolyse, et notamment les glycogénoses, intolérance aux hydrates de carbone (galactosémie, intolérance au fructose), déficits héréditaires du métabolisme intestinal des sucres.
4. Le métabolisme de l'hème et des porphyrines.
5. Le métabolisme de la bilirubine et de la synthèse des acides biliaires, notamment la maladie de Crigler-Najjar de type I et II.
6. Le métabolisme des métaux, notamment cuivre (Wilson, Menkès), fer (hémochromatose familiale), zinc (acrodermatitis enteropathica), molybdène.

7. Anomalies héréditaires de l'hormonosynthèse, notamment thyroïdienne, parathyroïdienne, surrénalienne et hypophysaire.
8. Maladies de surcharge lysosomiales et apparentées, notamment les mucopolysaccharidoses, les oligosaccharidoses, les sphingolipidoses et les maladies apparentées.
9. Anomalies du transport (acides aminés, glucose et autres métabolites).
10. 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 discontinuée 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. Liste des actes et prestations

#### 3.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Médecin traitant	Évaluation initiale et suivi
Centre de référence maladies lysosomales ou maladies métaboliques	Évaluation initiale et suivi
Pédiatre	Évaluation initiale et suivi
Interniste	Évaluation initiale et suivi
Biologiste	Évaluation initiale et suivi
Tout spécialiste d'une complication de la maladie	En cas d'atteinte spécifique
Orthoptiste	Bilan, rééducation des troubles oculomoteurs
Infirmière	Soins à domicile, au cas par cas
Psychologue	Tests neuropsychologiques et soutien psychologique <b>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</b>
Orthophoniste	Bilan, rééducation des troubles du langage, de la déglutition
Kinésithérapeute	Bilan, rééducation articulaire et respiratoire
Psychomotricien	Bilan et prise en charge <b>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</b>
Ergothérapeute	Bilan et prise en charge <b>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</b>

## **Éducation thérapeutique**

L'éducation thérapeutique constitue une dimension de l'activité de certains professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient (et de sa famille, s'il s'agit d'un enfant) ayant une MPS I : intelligibilité de sa maladie, maîtrise des gestes techniques et aménagement du mode de vie.

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

## **Rôle des associations de patients**

Les professionnels de santé et les patients doivent être informés de l'existence des associations de patients par les centres de référence, les sites internet institutionnels et Orphanet.

Ces associations contribuent à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant la coopération entre les patients, les associations de patients et les soignants.

### 3.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Étude des glycosaminoglycanes (GAG) urinaires	Bilan initial et suivi Acte ne figurant pas à la NABM <sup>1</sup> , excepté pour le diagnostic prénatal, dont la prise en charge est possible dans un cadre hospitalier
Mise en évidence d'une activité enzymatique déficitaire de la alpha-L-iduronidase	Diagnostic de certitude et suivi Acte ne figurant pas à la NABM, excepté pour le diagnostic prénatal, dont la prise en charge est possible dans un cadre hospitalier
Étude du gène IDUA	Acte ne figurant pas à la NABM, excepté pour le diagnostic prénatal, dont la prise en charge est possible dans un cadre hospitalier
Gaz du sang	Si insuffisance respiratoire
Dosage des marqueurs d'insuffisance cardiaque (peptides natriurétiques) et de l'ischémie myocardique (troponine)	Chez les patients ayant des manifestations cardiaques évocatrices
Anticorps antilaronidase	Tous les 3 mois pendant 1 an, tous les 6 mois ensuite Lorsque survient une réaction modérée à sévère liée à la perfusion ou une réaction allergique (avis du CETMPS). En cas d'inefficacité du traitement (exceptionnels cas d'anticorps neutralisants) Acte ne figurant pas à la NABM

<sup>1</sup> Nomenclature des actes de biologie médicale

### 3.3 Actes techniques

<b>Actes</b>	<b>Situations particulières</b>
ECG	Évaluation initiale et suivi
Échocardiographie	Évaluation initiale et suivi
IRM cardiaque Remnographie du cœur (morphologie fonctionnelle, test pharmaco)	Au cas par cas
Coronarographie	Au cas par cas
Holter rythmique (enregistrement continu de l'ECG)	Chez les patients ayant des troubles du rythme
Cathétérisme cardiaque (mesure des pressions et des débits du cœur)	Au cas par cas
Scintigraphie cardiaque d'effort	Au cas par cas
Échographie abdominale	Évaluation initiale et suivi
IRM médullaire	Évaluation initiale et suivi
IRM cérébrale	Évaluation initiale et suivi Chez les patients ayant des signes neurologiques
Radiographies osseuses : Bassin Rachis Membres inférieurs Orthopantomogramme Main gauche de face, ou coude gauche face et profil	Évaluation initiale et suivi  Chez l'enfant, selon l'âge pour le calcul de l'âge osseux
Électrorétinogramme, campimétrie, étude des PEV, IRM du nerf optique, tomographie de l'œil par scannographie à cohérence optique	Selon indications du bilan, initial ou de suivi

<b>Actes</b>	<b>Situations particulières</b>
Potentiels évoqués somesthésiques Potentiels évoqués moteurs	Selon suspicion clinique ou IRM
Audiogramme	Évaluation initiale et suivi
Potentiels évoqués auditifs	Chez les patients ne pouvant réaliser un audiogramme fiable
Électroencéphalographie	Chez les patients ayant des signes évocateurs d'épilepsie
Tests neuropsychologiques	Évaluation initiale et suivi
Mesure des vitesses de conduction (VCN) avec ou sans électromyographie (EMG)	Bilan initial et suivi (canal carpien)
Radiographie thoracique	Chez les patients ayant des signes cardiaques ou pulmonaires
Tomodensitométrie du thorax	Chez les patients ayant des signes cardiaques ou pulmonaires
Explorations fonctionnelles respiratoires avec recherche d'un trouble de la diffusion	Chez les patients ayant des signes cardiaques ou pulmonaires
Polysomnographie	Évaluation initiale et suivi
Oxymétrie nocturne	Évaluation initiale et suivi
Actes thérapeutiques sur les dents, sur la cavité orale et actes d'orthodontie	Selon les anomalies

### 3.4 Traitements pharmacologiques

Traitements pharmacologiques <sup>2</sup>	Situations particulières
Traitement spécifique de la MPS I Laronidase	
Traitements non spécifiques	
Antalgiques classe I, II et III	
Antiglaucomateux	En cas d'atteinte ophtalmologique
Antihistaminiques, antipyrétiques	Effets indésirables TES
Anti-inflammatoires stéroïdiens Corticoïdes	Effets indésirables TES, atteintes ORL, respiratoire et odontologique
Bronchodilatateur	En cas d'atteinte bronchique
Neuroleptique	En cas d'hyperactivité ou de troubles du comportement (hors AMM)
Antidépresseur	En cas d'hyperactivité ou de troubles du comportement (hors AMM)
Psychostimulant : méthylphénidate	En cas d'hyperactivité ou de troubles du comportement (hors AMM avant l'âge de 6 ans)
Antiépileptique	En cas d'épilepsie
Anti HTA	En cas d'HTA
Insuffisance cardiaque (diurétiques, etc.)	En cas d'insuffisance cardiaque
Antiangoreux	En cas d'atteinte coronaire
Antiarythmique	En cas de troubles du rythme
Antibiotiques	En cas d'infection intercurrente (souvent ORL et pulmonaire) Prévention de l'endocardite infectieuse ou antibioprophylaxie
Vaccination antigrippale et antipneumococcique	<b>Prestations dont le remboursement n'est pas prévu par la législation</b>

<sup>2</sup> 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.

### 3.5 Traitements non pharmacologiques

<b>Dispositifs ou chirurgie</b>	<b>Situations particulières</b>
Correction auditive (prothèses)	Si besoin
Chirurgie : pose de drains transtympaniques, amygdalectomie, adénoïdectomie	Si besoin
Correction optique (verres normaux et teintés)	Si besoin
Chirurgie : greffe de cornée, traitement du glaucome	Si besoin
Ventilation non invasive ou invasive	Si besoin
Alimentation entérale	Si besoin
Tout autre dispositif adapté au handicap ou à l'invalidité : cannes anglaises, corsets, siège moulé attelles de jour et/ou de nuit, chaussures orthopédiques, déambulateur, fauteuil roulant simple ou électrique, matelas anti-escarre, lit médicalisé Oxygène à domicile Matériel d'aspiration, appareils d'aérosols trachéotomie Chambre implantable Sonde nasogastrique ou de gastrostomie	Si besoin
Remplacements valvulaires	Si besoin
Chirurgie des kystes folliculaires	Si besoin
Neurochirurgie : hydrocéphalie (dérivation) décompression médullaire	Si besoin
Toute intervention justifiée par une complication orthopédique de la MPS I, en particulier : syndromes canalaires, doigt à ressaut, cyphoscoliose thoraco-lombaire, hanches y compris prothèses, <i>genu valgum</i>	Si besoin
Trachéotomie : canule de trachéotomie, ventilateur, aspirateur de mucosités et sonde d'aspiration, pansements, petit matériel	Si besoin



Toutes les publications de l'HAS sont téléchargeables sur  
[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)