



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

Syndrome de Bardet-Biedl

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

Février 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 février 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.	Biologie	7
2.3.	Actes techniques	8
2.4.	Traitements.....	10
2.5	Dispositifs et autre matériel	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, précisant 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} 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 le syndrome de Bardet-Biedl, cible ainsi l'ensemble des prestations qui peut apparaître justifiées pour la prise en charge d'un malade en ALD, lors d'un suivi ambulatoire. Cette liste 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.

2. Liste des actes et prestations

2.1. Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Médecin généraliste	Tous les patients
Pédiatre	Tous patients de moins de 16 ans
Généticien	Pour confirmation diagnostique, organisation des examens moléculaires et conseil génétique
Néphrologue	En cas de néphropathie congénitale ou d'insuffisance rénale
Endocrinologue	En cas d'obésité, de retard de croissance, de retard pubertaire, de diabète sucré, de diabète insipide, de problèmes surrénaliens, d'hyperinsulinisme, d'hypothyroïdie
Ophthalmologue	Évaluation initiale et suivi
Cardiologue	Évaluation initiale puis en cas de malformation cardiaque congénitale ou hypertension artérielle
ORL	Évaluation initiale puis en cas de surdit� ou anosmie
Hépatogastroentérologue	En cas de complications hépatobiliaires ou digestives
Neurologue	En cas de complications neurologiques ou de troubles veille-sommeil
Orthopédiste	Si scoliose ou déformations orthopédiques, y compris polydactylie
Chirurgien pédiatrique, cardiaque, viscéral, urologue, plasticien	Si traitement chirurgical

Anesthésiste	Si traitement chirurgical
Radiologue	Évaluation initiale et du suivi des complications
Psychiatre ou pédopsychiatre	Si besoin
Gynécologue-Obstétricien	Prise en charge malformations génitales Suivi de grossesse si diagnostic anténatal ou patiente enceinte
Pneumologue-allergologue	En cas d'apnées du sommeil ou d'asthme
Orthoptiste	À partir du début des troubles visuels
Orthophoniste	En cas de retard d'acquisition du langage, trouble de phonation, trouble de construction des phrases
Diététicien	En cas d'obésité (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structures hospitalières et de réseaux)
Psychologue	En cas de troubles anxieux, troubles de l'humeur, troubles du comportement (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structures hospitalières, du secteur et de réseaux) En cas d'orientation vers une éducation spécialisée : bilan neuropsychologique
Psychomotricien	En cas d'incoordination et de lenteur de réalisation motrice (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structures hospitalières et de réseaux)
Audioprothésiste	En cas d'appareillage de la surdité
Kinésithérapeute	En cas d'hypertonie des membres inférieurs et trouble de la statique vertébrale
Infirmières	Si hospitalisation ou à domicile pour soins

2.2. Biologie

Examens	Situations particulières
Analyse de génétique moléculaire	Tous les patients et leurs parents
Ionogramme sanguin, urée, créatinine, clairance de la créatinine	Évaluation initiale et suivi annuel (tous les 6 mois en cas d'insuffisance rénale)
Ionogramme urinaire, protéinurie, glycosurie, PH, osmolarité urinaire	Évaluation initiale et suivi annuel (tous les 6 mois ou plus en cas d'insuffisance rénale)
Osmolarité sanguine	Évaluation initiale et en cas de polyuro-polydipsie
Glycémie préprandiale, hémoglobine glyquée	Évaluation initiale et suivi annuel, ou aussi souvent que nécessaire si diabète avéré
Test de tolérance au glucose	En fonction des résultats de la glycémie préprandiale et de l'hémoglobine glyquée
Exploration d'une anomalie lipidique	Évaluation initiale et suivi annuel
Bilan thyroïdien	Évaluation initiale puis en cas de symptômes
Testostérone, FSH, LH chez les hommes Œstradiol, prolactine, FSH, LH chez les femmes	Avant l'entrée dans la puberté et en cas d'infertilité
ASAT, ALAT, GGT, phosphatases alcalines, bilirubine totale	Évaluation initiale et suivi annuel

Gaz du sang	En cas de troubles respiratoires ou symptomatologie évocatrice d'apnées du sommeil
-------------	--

2.3. Actes techniques

Actes	Situations particulières
Examens systématiques	
Examen ophtalmologique comprenant, acuité visuelle, champ visuel et fond d'œil	Bilan initial puis bilan annuel
Électrorétinogramme	Bilan initial (si après 4 ans, sinon différé après l'âge de 4 ans) puis en fonction des symptômes cliniques
Potentiels évoqués visuels	Éventuellement dans bilan initial pour diagnostic différentiel
Échographie rénale	Bilan initial puis si malformation rénale
Échographie pelvienne	En cas de signes cliniques ou à la puberté
Échographie cardiaque et électrocardiogramme	Bilan initial puis tous les 3 ans en l'absence de malformation cardiaque Fréquence en fonction du type de malformation cardiaque si présente
Oto-émissions acoustiques et audiométrie Audiogramme / tympanogramme	Bilan initial puis en cas de troubles auditifs

Potentiels évoqués auditifs	Bilan initial
Olfactométrie	Bilan initial puis en cas de manifestations cliniques
Examens indiqués selon la situation clinique	
Évaluation neuro-psychologique	Orientation scolaire
Tomographie en cohérence optique (OCT ; remplace l'angiographie à la fluorescéine, très allergisante)	En cas de suspicion d'œdème maculaire en particulier
IRM cérébrale	En cas d'anomalie neurologique ou d'épilepsie
Électro-encéphalogramme	En cas d'épilepsie
Échographie hépatique	En cas de symptomatologie hépatique
Enregistrement polysomnographique	En cas de symptomatologie évocatrice d'apnées du sommeil
Explorations fonctionnelles rénales avec test de concentration des urines	En cas de suspicion de diabète insipide
Explorations fonctionnelles respiratoires	En cas de symptomatologie évocatrice d'apnées du sommeil
Âge osseux	Suivi pubertaire en fonction des stades pubertaires cliniques
Spermogramme	En cas d'infertilité masculine et de projet parental

2.4. Traitements

Traitements pharmacologiques⁽¹⁾	Situations particulières
Antihypertenseur	En cas d'hypertension artérielle
Antidiabétique oral et insuline	Se référer à la LAP de l'ALD n°8 « Diabète »
Testostérone toutes les trois semaines par voie intramusculaire chez l'homme Traitement séquentiel par estrogènes naturels et progestatifs chez la femme	En cas d'hypogonadisme
Hypolipémiant	En cas de dyslipidémie ; en fonction du risque cardio-vasculaire global, traitement pharmacologique après échec des mesures hygiéno-diététiques
Immunosuppresseur	En cas de greffe rénale, se référer à la LAP n°28 « Suite de transplantation rénale de l'adulte ».
Vaccination	Vaccination antigrippale et antipneumococcique particulièrement recommandée en cas de cardiopathie congénitale
Antibiotique	Traitement d'infections urinaires, prophylaxie du reflux vésico-urinaire ou d'une endocardite infectieuse

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.

Antiépileptique	En cas d'épilepsie
Antidépresseurs, anxiolytiques, sédatifs, neuroleptiques	En cas de trouble psychiatrique

Actes thérapeutiques	Situations particulières
Dialyse rénale	En cas d'insuffisance rénale terminale
Transplantation rénale	En cas d'insuffisance rénale terminale
Chirurgie uro-néphrologique	En cas d'anomalies urinaires, génitales, de cryptorchidie
Chirurgie cardiaque	En cas de malformation cardiaque
Chirurgie ophtalmologique	En cas de cataracte ou de strabisme
Chirurgie orthopédique	En cas de polydactylie et syndactylie
Chirurgie ORL	En cas de nécessité de pose d'aérateur transtympanique, de paracentèse
Chirurgie plastique	En cas de réduction graisseuse
Chirurgie bariatrique	En cas d'obésité ne répondant pas à un autre traitement

2.5 Dispositifs et autre matériel

Dispositifs médicaux	Situations particulières
Verres correcteurs filtrants et protecteurs	Protection de la rétine et amélioration de la qualité de la vision des patients
Aides visuelles optiques (lunettes grossissantes, loupes, télescopes, etc.)	En cas de troubles ophtalmologiques
Aides visuelles non optiques (livres à gros caractères, montres parlantes, cadrans de téléphone à gros caractères, etc.)	En cas de troubles ophtalmologiques
Aides électroniques (dispositifs de lecture informatisés intégrés, etc.)	En cas de troubles ophtalmologiques
Autre matériel d'aide à la vie : canne blanche	En cas de malvoyance
Appareillage apnée du sommeil	En cas d'apnée du sommeil

The logo for HAS (Haute Autorité de Santé) is displayed in white on a blue background. It consists of the letters 'HAS' in a serif font, with a stylized, flowing line that starts under the 'A' and extends to the right, ending under the 'S'.

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