



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

# **XERODERMA PIGMENTOSUM**

**PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS  
POUR UNE MALADIE RARE**

Actualisation juillet 2009

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

# Sommaire

<b>1.</b>	<b>Avertissement.....</b>	<b>4</b>
<b>2.</b>	<b>Liste des actes et prestations .....</b>	<b>5</b>
2.1	Actes médicaux et paramédicaux .....	5
2.2	Biologie .....	7
2.3	Actes techniques.....	8
2.4	Traitements.....	9
2.5	Dispositifs .....	10

## Mise à jour des PNDS / ALD

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour le Xeroderma pigmentosum a été élaboré par le centre de référence labellisé, 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 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](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 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.

## 2. Liste des actes et prestations

### 2.1 Actes médicaux et paramédicaux

<b>Professionnels</b>	<b>Situations particulières</b>
Médecin généraliste	Tous les patients en coordination avec le centre de référence
Dermatologue, dermatologue pédiatrique, pédiatre	Tous les patients, bilan initial, suivi, événements intercurrents
Généticien, biologiste agréé	Nourrissons, enfants et adolescents Pour génotypage
Ophthalmologue	Tous les patients, bilan initial, suivi, événements intercurrents Si traitement par rétinoïde
Neurologue	Si atteinte neurologique Bilan initial si groupes de complémentation A, B, D et G
Chirurgien	Si atteinte cutanée néoplasique et/ou séquelle Si néoplasie oculaire
Autre spécialiste (Hématologue, ORL, stomatologue)	En fonction des complications
Radiothérapeute	Après discussion pluridisciplinaire En conformité avec le Plan cancer Si atteinte néoplasique, cutanée et/ou autre
Cancérologue	Après discussion pluridisciplinaire En conformité avec le Plan cancer Si atteinte néoplasique, cutanée et/ou autre
Anesthésiste	Si intervention chirurgicale
Masseur-kinésithérapeute	En fonction des séquelles, fonctionnelles, neurologiques...
Infirmier(ère)	Si traitement à domicile en coordination avec le centre de référence
Psychiatre	Si nécessaire, selon la prise en charge psychologique
Psychologue	Tous les patients (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structure hospitalière et de réseaux)

<b>Professionnels</b>	<b>Situations particulières</b>
Psychomotricien	Si nécessaire, selon la prise en charge psychologique (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structure hospitalière et de réseaux)
Ergothérapeute	Adaptation au domicile Si forme neurologique (prestation dont le remboursement n'est possible que dans le cadre de structure hospitalière et de réseaux)
Orthophoniste	En fonction des complications

**L'éducation thérapeutique** constitue une dimension de l'activité de certains professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient (et de sa famille chez l'enfant) ayant une maladie Xeroderma pigmentosum : intelligibilité de sa maladie, maîtrise des gestes techniques et aménagement 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 spécialisée, la planification des examens de routine ou de dépistage de complications éventuelles et leurs résultats.
- Un apprentissage des gestes techniques.
- Une éducation physique et/ou une pratique sportive adaptée.

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.

## 2.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Unscheduled DNA synthesis	Pour tous les patients Acte hors NABM dont la prise en charge est possible dans le cadre des centres de référence
Génotype	Détermination du génotype chez certains patients Acte hors NABM dont la prise en charge est possible dans le cadre des centres de référence
Examens biologiques de suivi	Si radiothérapie, chimiothérapie. Selon suivi recommandé ( <i>cf. recommandations HAS, cancers cutanés</i> )
Hémogramme y compris plaquettes	Tous les patients, 2 fois par an
Bilan phosphocalcique	Tous les patients, une fois par an

NABM : Nomenclature des actes de biologie médicale

## 2.3 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Imagerie (Tomodensitométrie, IRM...)	Selon symptômes, sur avis spécialisé (dermatologue, neurologue, ophtalmologue...) Bilan d'extension, de récurrence
Audiogramme	Selon contexte Bilan initial ( <i>si groupes de complémentation A, B, D et G</i> ) Suivi si atteinte
Électroencéphalogramme	Si forme neurologique
Potentiels évoqués	Si forme neurologique
Électromyogramme	Si forme neurologique
Biopsie neuromusculaire	Si forme neurologique
Examen ophtalmologique du segment antérieur	Selon contexte

## 2.4 Traitements

Traitements pharmacologiques 1	Situations particulières
Vitamine D	Tous les patients
5 fluoro-uracile topique	Si lésion précancéreuse cutanée
Aminolévulinate de méthyle	Si lésion précancéreuse cutanée
Imiquimod 5 %	<i>Sur avis spécialisé</i> (pour carcinome basocellulaire)
Topiques cicatrisants ou vitaminiques	Si troubles trophiques de la cornée
Autres traitements	Situations particulières
Produits topiques de protection solaire sous forme de crème, indice de protection 50+	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation). « En instance d'admission au remboursement à titre dérogatoire article L.162-17-2-1, l'inscription définitive à ce titre ne devant intervenir qu'une fois l'arrêté publié »</i></b>
Larmes artificielles ou gels	Tous les patients
Émoullients cutanés	Tous les patients
Cryothérapie	Si lésions pré-épithéliomateuses
Dermabrasion	Sur avis spécialisé, accord préalable
Photothérapie dynamique	Sur avis spécialisé, accord préalable

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.

## 2.5 Dispositifs

Dispositifs et autres matériels	Situations particulières
Lunettes de soleil couvrantes	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i></b> « <i>En instance d'admission au remboursement à titre dérogatoire article L.162-17-2-1, l'inscription définitive à ce titre ne devant intervenir qu'une fois l'arrêté publié</i> »
Filtres anti-UV	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i></b>
Protection vestimentaire Masque Gants	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i></b> « <i>En instance d'admission au remboursement à titre dérogatoire article L.162-17-2-1, l'inscription définitive à ce titre ne devant intervenir qu'une fois l'arrêté publié</i> »
Sources lumineuses sans UV	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i></b>
Dosimètre	Tous les patients <b><i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i></b>

HAS

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