

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Xeroderma Pigmentosum

[Texte du PNDS](#)

[Liste des actes et prestations](#)



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

XERODERMA PIGMENTOSUM

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

Juin 2007

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

Sommaire

1.	Introduction	2
2.	Diagnostic et évaluation initiale	3
2.1	Objectifs	3
2.2	Professionnels impliqués	3
2.3	Contenu de l'évaluation initiale	3
2.4	Dépistage de l'entourage	5
2.5	Annnonce du diagnostic.....	5
3.	Prise en charge thérapeutique	6
3.1	Objectifs	6
3.2	Professionnels impliqués	6
3.3	Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie	6
3.4	La photoprotection	7
3.5	Autres traitements préventifs	8
3.6	Traitements des complications.....	8
4.	Suivi.....	9
4.1	Objectifs	10
4.2	Professionnels impliqués	10
4.3	Rythme des consultations au centre de référence	10
4.4	Contenu des consultations médicales.....	10
4.5	Consultations paramédicales.....	11
4.6	Prise en charge médico-sociale	12
	Annexe 1 - Participants	14

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).

1. Introduction

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'expliciter pour les professionnels de santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient atteint de xeroderma pigmentosum (XP).

C'est un outil pragmatique auquel le médecin traitant¹ en concertation avec le médecin spécialiste, peut se référer pour la prise en charge de la maladie considérée notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient souffrant de XP, celle-ci se faisant principalement dans les sites hospitaliers de dermatologie.

Le XP est une maladie rare transmise sur le mode autosomique récessif, caractérisée par une extrême sensibilité au soleil et aux rayons ultra-violets. Environ 80 % des malades sont déficients dans le système de réparation par excision-resynthèse des nucléotides de l'acide désoxyribonucléique (NER ; ADN). Ces malades sont atteints de la forme XP classique. Environ 20 % des malades sont des patients variants (XP-V) proficients en NER, mais déficients dans le processus de réplication qui permet à une cellule de synthétiser l'ADN en dépit de la présence d'une lésion sur le brin matrice (synthèse trans-lésionnelle). Les symptômes caractéristiques XP apparaissent plus tardivement chez les malades XPV.

L'incidence de Xeroderma pigmentosum est de l'ordre de 1/1 000 000 de naissances en Europe.

Le Xeroderma Pigmentosum est une maladie rare, sans traitement curatif à l'heure actuelle. Seule la prévention (photoprotection) permet de diminuer le développement des complications chez ces patients.

Par ailleurs, l'importance du retentissement socio-psycho-affectif de cette maladie justifie une prise en charge adaptée (assistant socio-éducatif, psychologue à domicile si nécessaire). Des consultations régulières d'éducation thérapeutique (du patient et de son entourage familial), ainsi que des consultations de dépistage des complications sont essentielles tout au long du suivi.

¹ Médecin traitant : médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie.

2. Diagnostic et évaluation initiale

2.1 Objectifs

- Détecter précocement la maladie.
- Confirmer le diagnostic de XP.
- Identifier les comorbidités.
- Obtenir et délivrer une information génétique.
- Initier l'éducation thérapeutique du patient et/ou de son entourage.
- Planifier la prise en charge thérapeutique.
- Assurer l'information du patient et/ou de son entourage.
- Remettre un document attestant du diagnostic, mentionnant les liens utiles et conduites d'urgence.

2.2 Professionnels impliqués

- La détection de la maladie est du domaine du médecin spécialiste (dermatologue, dermatologue pédiatrique, neurologue, pédiatre), ou encore résulte d'une enquête familiale ou d'un test prénatal.
- Le diagnostic, l'évaluation initiale comme la prise en charge globale du patient reposent sur une coopération pluridisciplinaire, coordonnée par le médecin spécialisé au sein d'un centre de référence et font intervenir :
 - des médecins de plusieurs disciplines : biologiste(s) cancérologues et tout autre spécialiste concerné si besoin (généticien, chirurgien plasticien ou dermatologue à orientation chirurgicale, etc.) ;
 - des paramédicaux : infirmier(ère), masseur-kinésithérapeute, psychologue, psychomotricien(ne), ergothérapeute / assistant(e) social(e).;
 - ces professionnels travaillent conjointement avec le médecin traitant ou le pédiatre pour une prise en charge globale du patient.

2.3 Contenu de l'évaluation initiale

- Le bilan est adapté à l'âge, à la nature du déficit, aux circonstances diagnostiques, et aux signes cliniques. Il comporte :
 - une consultation spécialisée pour le patient,
 - des tests de laboratoire spécialisé (UDS),
 - une consultation spécialisée pour les membres de l'entourage familial,
 - un conseil génétique avec information sur les possibilités de diagnostic prénatal,

► **Diagnostic clinique**

- En moyenne, les premiers signes cutanés apparaissent entre 1 et 2 ans (75 %), l'enfant étant normal à la naissance. Le premier signe est le plus souvent une réaction anormalement intense après une exposition solaire, même minime : érythème sur les zones exposées inhabituel par son intensité et sa durée. Des phlyctènes sont possibles.
- L'aspect clinique de la maladie est caractérisé par une pseudo-poïkilodermie se constituant progressivement, prédominant sur les zones photo-exposées ou mal protégées (protection vestimentaire insuffisante). Cette pseudo-poïkilodermie associe des anomalies dyschromiques (macules hypopigmentées, lentigo), atrophie, sécheresse et fragilité cutanée, ainsi qu'une sclérose pouvant être responsable de synéchies au niveau des commissures labiales, des paupières et des narines. A ces manifestations cutanées, s'associent des signes oculaires, en particulier, une photophobie qui peut être révélatrice.
- Plus le patient est vu à un stade tardif, plus le diagnostic est aisé cliniquement, ce d'autant que les symptômes surviennent dans un contexte familial évocateur.
- En dehors de ces situations, le diagnostic sera évoqué chez un jeune enfant présentant une photosensibilité importante et devra être confirmé par des explorations complémentaires afin d'éliminer d'autres pathologies photosensibilisantes, en particulier d'autres génophotodermatoses (syndrome de Cockayne, trichothiodystrophie, etc.).
- Un examen neurologique est indispensable pour tout patient ayant un XP. S'il existe une anomalie à l'examen, une consultation en neurologie devra être faite systématiquement. En cas de retard de croissance ou de signes évocateurs de vieillissement précoce (association possible avec un syndrome de Cockayne), la consultation neurologique initiale sera également demandée.
- L'intérêt d'un diagnostic précoce de XP réside avant tout dans l'importance de l'éducation précoce à la photoprotection et au dépistage précoce des tumeurs.

► **Quantification de la synthèse réparatrice de l'ADN (Unscheduled DNA synthesis (UDS))**

Il s'agit de la méthode biologique de référence utilisée pour confirmer un diagnostic clinique. Cet examen est réalisé sur une culture de fibroblastes dermiques provenant d'une biopsie cutanée effectuée en peau couverte. Si nécessaire, le groupe de complémentation (recherche du gène muté et de la mutation) peut être effectué au laboratoire si la clinique le justifie.

► Conseil génétique

Une consultation de conseil génétique répondra aux questions des parents, de l'enfant atteint et des apparentés à propos du risque de récurrence (cf. aussi 2.4 Dépistage de l'entourage).

Le XP est transmis sur le mode autosomique récessif. Pour un couple dont un enfant est atteint, le risque de récurrence est de 25 %.

La grande hétérogénéité génétique qui caractérise les différentes formes de XP se traduit devant la diversité de présentations cliniques : 7 groupes génétiques ou groupes de complémentation (A à G) pour la forme classique et 1 groupe de complémentation pour le XP variant (XP-V). En France, 60 % des malades XP appartiennent au groupe de complémentation C.

La sévérité de la maladie et son caractère incurable permettent de proposer dans le cadre de la consultation de conseil génétique la réalisation d'un diagnostic prénatal, pour les couples à risque (parents ayant déjà eu un enfant pour lequel le diagnostic de XP a été confirmé au laboratoire, XP dans la fratrie, etc.).

2.4 Dépistage de l'entourage

Lorsqu'un diagnostic de XP a été porté chez un patient, l'entourage familial doit être examiné par un dermatologue afin de rechercher les symptômes évocateurs de la pathologie. Ce dépistage systématique doit concerner au moins les frères et sœurs, mais peut être étendu à d'autres membres selon les liens de parenté et les possibilités de plusieurs boucles de consanguinité. La réalisation d'un arbre généalogique est indispensable à cette démarche.

2.5 Annonce du diagnostic

- Elle doit faire l'objet d'une consultation dédiée, au centre de référence. Elle comprend : l'explication du diagnostic, la planification du suivi et du traitement. Elle peut associer les différents membres de l'équipe pluridisciplinaire, notamment infirmier(ère) et psychologue.
- Une carte ou un certificat attestant du diagnostic (carnet de traitement le cas échéant) doit être remis au patient et/ou à sa famille.
- La présentation des associations de patients est faite à cette occasion.

3. Prise en charge thérapeutique

En l'absence de traitement curatif, la prise en charge repose essentiellement sur les mesures préventives que représente avant tout la photoprotection, ainsi que sur la détection précoce et le traitement des tumeurs cutanées et ophtalmologiques.

3.1 Objectifs

- Prévenir et / ou contrôler précocement les complications dermatologiques, et leurs conséquences.
- Traiter les complications.
- Assurer une éducation thérapeutique pour le patient et/ou la famille.
- Assurer une prise en charge globale du patient et de sa famille.

3.2 Professionnels impliqués

- La prise en charge globale de la maladie XP repose sur une coopération pluridisciplinaire, coordonnée par le médecin expert du centre de référence.
- La prise en charge globale des patients concerne de nombreux professionnels en ville et à l'hôpital : médecin traitant, ophtalmologue, pédiatre, généticien, neurologue, biologiste, cancérologue, hématologue, chirurgien (neurochirurgien, chirurgien maxillo-facial, chirurgien plasticien), anesthésiste, radiothérapeute, ORL, stomatologue, psychiatre, psychologue, psychomotricien(ne), kinésithérapeute, ergothérapeute, infirmier(ère), assistant(e) social(e), orthophoniste, etc.
- Coordination avec d'autres structures de soins : service de soins de suite et réadaptation (SSR), hospitalisation à domicile (HAD), maison d'enfant à caractère sanitaire (MECS), réseau de soins, avec des prestataires de service.

3.3 Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie

► Éducation thérapeutique

- L'éducation thérapeutique est initiée dès la première visite et renforcée à chaque consultation. Elle comporte l'apprentissage et l'évaluation des connaissances du patient et (si nécessaire) de sa famille : compréhension de la maladie, information sur l'évolution des thérapeutiques, maîtrise de la prévention et du traitement à domicile.

► Aménagement du mode de vie

- L'adaptation de l'environnement doit rester propice à l'épanouissement de l'enfant (cf. 4.5. Consultations paramédicales – Assistant socio-éducatif).
- L'intégration en collectivité : crèche, milieu scolaire doit être facilitée, il est indispensable que l'établissement d'accueil soit tenu informé de la situation particulière de l'enfant (directeur, enseignants, médecin scolaire, médecin de PMI) notamment par l'élaboration du protocole d'accueil individualisé (PAI).
- En milieu professionnel, il est souhaitable que le patient informe le médecin du travail de sa maladie.
- Les associations de patients peuvent contribuer à l'éducation thérapeutique et à l'aménagement du mode de vie.

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.

3.4 La photoprotection

- La photoprotection est la première mesure à instaurer afin de prévenir les lésions précancéreuses et cancéreuses.
- La **photoprotection horaire** consiste à être particulièrement prudent lors des sorties des patients entre 8 et 18 heures, surtout pendant la période estivale.
- Cette photoprotection doit être optimale, comportant une photoprotection vestimentaire et des lieux de vie (habitat, voiture, école, travail, etc.) et de soins, complétée par des produits topiques de protection solaire.
- Éviction des sources lumineuses artificielles émettant des UV comme les néons ordinaires ou les halogènes. Le contrôle de ces émissions à l'aide d'un dosimètre (recalibré une fois par an) est nécessaire.
- La pose de filtres anti-UV sur les vitres des véhicules, sur les fenêtres des habitations et des salles de classe dans les écoles est indispensable (à remplacer tous les 10 ans). Ces filtres doivent exister dans toutes les salles de consultation et d'hospitalisation où ces patients sont pris en charge.
- **Photoprotection vestimentaire** : le port de vêtements longs, couvrant toutes les parties du corps, de gants, de chaussures fermées, de chapeaux à bords larges et de lunettes de soleil avec des verres de taille suffisante filtrant les UV avec des montures latérales larges est indispensable.
- La prise de vitamine D peut être conseillée en particulier chez l'enfant.
- **Photoprotection par produits topiques de protection solaire** : le choix portera sur des produits présentant un indice de photoprotection de 50 ou supérieur (classés 50+, c'est-à-dire de très haute protection

selon la recommandation 2006/647/CE de la Commission des Communautés européennes du 22 septembre 2006 relative aux produits de protection solaire et aux allégations des fabricants quant à leur efficacité). L'application devra être renouvelée toutes les deux heures. Le produit doit être appliqué à la dose recommandée (2 mg / cm²), ce qui représente environ 50 ml pour recouvrir les zones exposées (visage et mains) pour une journée.

- Dans l'attente d'un équipement de l'environnement par filtre anti-UV aux fenêtres d'efficacité contrôlée ou en cas de doute de protection suffisante, l'application d'un photoprotecteur externe devra être pratiquée.

3.5 Autres traitements préventifs

- Les rétinoïdes oraux ne sont plus prescrits en pratique en France (avis du groupe de travail), du fait des posologies nécessaires élevées mais mal tolérées (2 mg/kg/j), et des phénomènes de rebond à l'arrêt avec développement de tumeur.

3.6 Traitements des complications

► Prise en charge des tumeurs cutanées

Le traitement chirurgical doit toujours être envisagé en première intention en cas de tumeur cutanée. La prescription des autres traitements doit être envisagée et/ou discutée au cas par cas, en fonction de la situation clinique.

– **La chirurgie**

Le traitement chirurgical est le principal traitement des tumeurs cutanées malignes. Il doit être aussi précoce que possible pour limiter au maximum le préjudice lié aux cicatrices. Il est de l'indication et du ressort du spécialiste.

– **La radiothérapie**

La radiothérapie est rarement indiquée, le plus souvent lorsque la chirurgie est impossible. Il est de l'indication et du ressort du spécialiste qui discutera avec le radiothérapeute de la dose à utiliser.

– **La chimiothérapie générale**

- La chimiothérapie est principalement proposée dans les carcinomes spinocellulaires évolués impossibles à traiter par chirurgie ou radiothérapie, ou métastatiques inopérables ; elle est enfin exceptionnellement proposée pour diminuer le volume tumoral en pré-opératoire.
- La plupart des cellules XP présentent une hypersensibilité aux drogues antitumorales. La dose à administrer sera définie en concertation entre les cancérologues et les dermatologues.

– **Les traitements topiques locaux**

- Le 5-Fluoro-uracile topique est utilisé en complément de la chirurgie sur les lésions pré-cancéreuses (kératoses).
- La cryothérapie est utilisée dans le traitement des lésions pré-épithéliomateuses (kératoses).
- L'Imiquimod à 5 % est utilisé en complément pour la régression des carcinomes baso-cellulaires plans superficiels du tronc et de moins de 1 cm².

– **Autres traitements locaux**

D'autres traitements locaux peuvent être utilisés dans ce contexte spécialisé comme la photothérapie dynamique.

► **Prise en charge des complications neurologiques**

Il n'existe pas de traitement préventif de l'atteinte neurologique au cours du XP. Les traitements seront symptomatiques des diverses atteintes neurologiques.

► **Prise en charge des complications ophtalmologiques**

- **Prévention de la phototoxicité oculaire** : lunettes de soleil à pouvoir filtrant optimum, lunettes correctrices adaptées à l'atteinte de la vision si nécessaire.
- **Traitement des complications oculaires non tumorales** : traitement des troubles trophiques et irritatifs des conjonctives et de la cornée par l'utilisation de topiques cicatrisants et/ou vitaminiques, de larmes artificielles et de gels.
- **Traitement des tumeurs oculaires** : exérèse chirurgicale, kératoplasties, greffes, curiethérapie ou radiothérapie seront réalisées en fonction du type et du siège de la tumeur.

► **Prise en charge de la sécheresse cutanée**

Elle est majeure chez un grand nombre de patients et nécessite l'application d'émollients cutanés.

4. Suivi

Il s'effectue par le Centre spécialisé à un rythme fonction de la nature et de la sévérité de l'atteinte, et de la thérapeutique suivie.

4.1 Objectifs

- Informer les patients sur l'état des connaissances scientifiques et avancées récentes (investigations, maladie et traitements).
- Surveiller l'apparition de complications.
- Surveiller l'efficacité, la tolérance (dépister les effets indésirables) et l'observance du/des traitement(s) prescrit(s).
- Poursuivre l'éducation thérapeutique du patient et/ou de sa famille.
- Accompagner un éventuel projet de grossesse : conseil génétique, diagnostic prénatal.
- Ces objectifs seront atteints grâce à la bonne concertation entre les spécialistes et le médecin traitant.

4.2 Professionnels impliqués

- Le suivi est du domaine du médecin spécialiste au sein du centre de référence, il associe les différents spécialistes de l'équipe pluridisciplinaire en coordination avec les professionnels de santé de proximité.
- Le suivi est aussi médico-social : médecins de PMI, médecins du travail, médecins scolaires, assistante sociale. Cette dernière intervient notamment pour l'aide aux démarches administratives, le lien avec les instances administratives et le service social du secteur, le suivi de l'intégration scolaire, l'orientation professionnelle, l'information sur la législation par rapport au handicap.

4.3 Rythme des consultations au centre de référence

- Dès le diagnostic de XP posé lors d'une première consultation, un suivi dermatologique rigoureux doit être instauré, à un rythme de 3 fois par an. Cette fréquence pourra être plus élevée selon l'évolution de la maladie, ou en cas de complications.

4.4 Contenu des consultations médicales

► Examen dermatologique

- Un examen dermatologique est recommandé pour tous les patients au moins trois fois par an, en l'absence de complication.
- Une consultation sera chaque année consacrée à l'éducation du patient et de sa famille à la photoprotection sous toutes ses formes et au dépistage des tumeurs cutanées et autres complications.
- Le but de ces consultations est de dépister le plus précocement possible l'apparition de lésions pré-cancéreuses ou cancéreuses, afin

d'en proposer le traitement le plus rapidement possible. Une surveillance par dermatoscopie peut être envisagée.

- Par ailleurs, pour les malades ayant été traités pour une tumeur cutanée maligne, la surveillance régulière comprend le dépistage précoce d'une éventuelle rechute locale ou ganglionnaire régionale, qui doit faire l'objet d'un traitement approprié.

► **Examen neurologique**

- S'il existe une anomalie à l'examen neurologique initial, le suivi en neurologie sera systématique, et la recherche du groupe de complémentation devra être effectuée. Les patients avec troubles neurologiques appartiennent essentiellement aux groupes A, B, D et G.
- L'indication à la réalisation d'examens complémentaires (EEG, potentiels évoqués, imagerie cérébrale, électromyogramme, biopsie neuromusculaire) sera discutée en fonction de la symptomatologie neurologique clinique.
- Seul l'audiogramme devra être discuté en dehors de toute symptomatologie clinique chez les patients des groupes à risque d'atteinte neurologique (A, D et B ou G en cas d'association au syndrome de Cockayne).

► **Examen ophtalmologique**

- Chez le patient asymptomatique, un examen ophtalmologique du segment antérieur de l'œil devra être effectué tous les 3 à 6 mois.
- En cas d'atteinte oculaire, ce rythme de consultation sera adapté au type de pathologie ophtalmologique fonctionnelle ou tumorale.
- Des examens d'imagerie (IRM, scanner) seront utiles dans le bilan d'extension des lésions tumorales et la détection de la récurrence éventuelle.
- L'examen peut parfois être fait sous anesthésie générale, permettant l'ablation extemporanée des lésions suspectes.

4.5 Consultations paramédicales

► **Psychologue**

- La prise en charge psychologique systématique des patients souffrant de XP et de leur famille (parents, fratrie) doit être encouragée. Le diagnostic de XP limite de façon importante les activités en extérieur pendant les heures ensoleillées et un aménagement important pour les activités en intérieur. Du fait de ces caractéristiques cliniques spécifiques, ainsi que des multiples interventions chirurgicales nécessaires et de leurs cicatrices, une évaluation doit être proposée régulièrement aux patients, mais également à leur entourage proche, afin de dépister au plus tôt d'éventuels troubles dépressifs.

- L'apparition de complications neurologiques et/ou ophtalmologiques peuvent également majorer l'isolement des patients et de leur entourage.
- De même, certaines périodes de vie, comme l'adolescence, peuvent nécessiter un suivi psychologique plus rapproché.
- En fonction du retentissement psychique, le suivi sera adapté à chaque patient, et pourra le cas échéant requérir à un avis psychiatrique.
- Ce suivi psychologique doit pouvoir être réalisé à proximité du lieu d'habitation des patients (consultation de ville).

► **Kinésithérapeute / ergothérapeute / psychomotricien / orthophoniste**

Une prise en charge adaptée devra être proposée en cas de complications neurologiques ou ophtalmologiques, ou en cas de séquelles fonctionnelles après traitement de lésions tumorales.

4.6 Prise en charge médico-sociale

- Les caractéristiques de la maladie, les mesures préventives et thérapeutiques qu'elle entraîne se traduisent par de grandes difficultés d'intégration scolaire pour les plus jeunes, puis professionnelles pour les adultes, par l'impossibilité de réaliser un grand nombre d'activités communes avec le reste de la société. Cela entraîne également de grands changements dans l'organisation familiale.
- Il est indispensable que les familles soient suivies par un assistant socio-éducatif, afin de les aider au mieux dans leurs démarches sociales et administratives. Son rôle sera d'évaluer les conditions de vie des patients et de leur entourage, d'optimiser leurs aides sociales, de les aider dans l'aménagement de leur environnement familial, scolaire et professionnel.
- Une visite dans le cadre de vie des patients (domicile, école et sur le lieu de travail) est souhaitable pour vérifier la bonne adaptation de l'environnement aux mesures préventives essentielles (qualité des filtres solaires, adaptation ergonomique de l'habitation des malades avec handicap).
- Au besoin, le patient pourra être dirigé vers les Maisons Départementales pour les Personnes Handicapées (MDPH), créées par la loi du 11/02/05, regroupant Commission départementale d'éducation spéciale (CDES) et Commission Technique d'Orientement et de Reclassement Professionnel (Cotorep) : guichet unique ayant mission d'information, d'accueil, de conseil, évaluant les besoins et proposant un plan personnalisé de compensation, accompagnement et suivi par le biais d'une commission des droits et de l'autonomie.
- Dans ce cadre, il est utile d'informer le patient ou ses parents de l'utilité des associations de patients.

► **Informations utiles**

- PNDS disponible sur : www.has-sante.fr (rubrique ALD)
- Informations générales : <http://www.orphanet.net/>
- Associations de patients : <http://asso.orpha.net/AXP/>

Annexe 1 - Participants

Ce travail a été coordonné par le P^r Christine BODEMER (¹), dermatologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris et le D^r Stéphane BEUZON, chef de projet au service Affections de longue durée et accords conventionnels, et réalisé avec les participants suivants :

- P^r Marie-Françoise AVRIL, dermatologie, Hôpital Cochin, Paris
- P^r Jean-Claude BEANI, dermatologie, CHU Grenoble
- D^r Claudine BLANCHET-BARDON, dermatologie, Hôpital Saint-Louis, Paris
- D^r Astrid BLOM, dermatologie, Hôpital Avicenne, Bobigny
- D^r Eva BOURDON-LANOY, dermatologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
- D^r Emmanuelle BOURRAT, dermatologie, Hôpital Saint-Louis, Paris
- D^r Emmanuelle CARRIE-BUMSEL, dermatologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
- D^r Pascal DUREAU, ophtalmologie, Fondation Rothschild, Paris,
- D^r Benoît MICHEL, chirurgie maxillo-faciale, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris,
- D^r Smail HADJ-RABIA, dermatologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
- P^r Alain SARASIN CNRS FRE2939, Institut Gustave Roussy, Villejuif
- M^{me} Françoise SERIS, Association pour le Xeroderma Pigmentosum, Tercis

Le guide a aussi été relu par les médecins conseils, représentant la CNAMTS, la MSA et le RSI.

¹ P^r Christine BODEMER – Responsable du Centre de référence des Maladies génétiques à expression cutanée.
AP-HP Hôpital Necker-Enfants malades, service de dermatologie, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15

HAS

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



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

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

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.....	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).

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

Professionnels	Situations particulières
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)

Professionnels	Situations particulières
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 <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation).</i> <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>
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 <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i> « <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 <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i>
Protection vestimentaire Masque Gants	Tous les patients <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i> « <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 <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i>
Dosimètre	Tous les patients <i>(prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)</i>

HAS

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