



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

# **Hémochromatose liée au gène HFE (type 1)**

**Juin 2012**

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. Avertissement .....</b>	<b>4</b>
<b>2. Critères médicaux d'admission en vigueur (Décrets n° 2011-74-75-77 du 19 janvier 2011 et n° 2011-726 du 24 juin 2011) ..</b>	<b>6</b>
<b>3. Professionnels impliqués dans le parcours de soins .....</b>	<b>7</b>
<b>4. Biologie .....</b>	<b>8</b>
<b>5. Actes techniques .....</b>	<b>8</b>
<b>6. Traitements .....</b>	<b>9</b>
6.1 Traitements.....	9
6.2 Traitements pharmacologiques.....	9
6.3 Autres traitements.....	10
6.4 Dispositifs médicaux, aliments diététiques destinés à des fin médicales spéciales et appareils divers d'aide à la vie.....	10
<b>7. Annexe : stades de sévérité.....</b>	<b>11</b>

### Mise à jour des actes et prestations ALD (APALD)

Les actes et prestations ALD (APALD) sont actualisés une fois par an et disponibles sur le site internet de la HAS ([www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr))

## 1. Avertissement

### **Contexte Affection de longue durée (ALD)**

*Les ALD sont des affections nécessitant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse (article L.324-1)*

*Depuis la loi n°2004-810 du 13 août 2004 relative à l'Assurance Maladie, l'exonération du ticket modérateur pour l'assuré, est soumise à l'admission en ALD à l'aide d'un protocole de soins établi de façon conjointe entre le médecin traitant et le médecin-conseil de la Sécurité sociale, signé par le patient.*

### **Missions de la HAS en matière d'ALD**

*Conformément à ses missions, ( article L 161-37-1 et art. R. 161-71 3), 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° et 4° de l'article L.322-3:*

Par ailleurs, elle :

- émet un avis sur les projets de décret pris en application du 3° de l'article L. 322-3 fixant la liste des affections de longue durée ;
- formule des recommandations sur les critères médicaux utilisés pour la définition de ces mêmes affections ;
- formule des recommandations sur les actes médicaux et examens biologiques que requiert le suivi des affections relevant du 10° de l'article L.322-3.

### **Objectif du document actes et prestations ALD**

Le document actes et prestations ALD est une **aide à l'élaboration du protocole de soins établi pour l'admission en ALD** d'un patient, ou son renouvellement. Il est proposé comme **élément de référence pour faciliter le dialogue entre le malade, le médecin traitant et le médecin conseil.**

Ce n'est ni un outil d'aide à la décision clinique, ni un résumé du guide médecin.

### **Contenu du document actes et prestations ALD**

Ce document **comporte les actes et prestations nécessités par le traitement de l'affection, pris en charge par l'assurance maladie obligatoire, selon les règles de droit commun ou des mesures dérogatoires.** Ainsi les utilisations hors AMM ou hors LPPR n'y seront inscrites qu'en cas de financement possible par un dispositif dérogatoire en vigueur. Il faut noter que les prescriptions hors AMM, y compris dans ces

dispositifs dérogatoires, sont assorties de conditions, notamment une information spécifique du patient.

**Le document actes et prestations n'a pas de caractère limitatif.** Dans le guide médecin correspondant à une ALD, certaines situations particulières ou complications faisant notamment l'objet d'hospitalisation peuvent être à l'origine d'actes et de soins non précisés. De même, toutes les co-morbidités en relation avec l'affection ne peuvent être détaillées. Par ailleurs, le guide médecin peut comporter des actes ou prestations recommandés mais ne bénéficiant pas d'une prise en charge financière. Aussi **l'adaptation du protocole de soins à la situation de chaque patient relève du dialogue entre le malade, le médecin traitant et le médecin conseil de l'assurance maladie.**

## **2. Critères médicaux d'admission en vigueur (Décrets n° 2011-74-75-77 du 19 janvier 2011 et n° 2011-726 du 24 juin 2011)**

### **ALD 17 « Maladies métaboliques héréditaires nécessitant un traitement prolongé spécialisé »**

Les maladies métaboliques héréditaires concernées sont très nombreuses mais toutes rares.

Relèvent de l'exonération du ticket modérateur les maladies héréditaires monogéniques à transmission mendélienne, certaines maladies mitochondriales à hérédité maternelle et quelques affections sporadiques dès lors que leur traitement comporte au moins l'un des éléments suivants :

- 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. Le contrôle de la maladie et du traitement en milieu spécialisé ;
- la rééducation et la prise en charge des handicaps inhérents.

En revanche, sont exclues de l'exonération les maladies métaboliques non héréditaires (notamment la maladie coeliaque) et les maladies métaboliques à hérédité polygénique, notamment les hyperlipoprotéïnémies et les hyperuricémies de cause non monogénique.

L'exonération initiale est accordée pour une durée de cinq ans, renouvelable.

### 3. Professionnels impliqués dans le parcours de soins

Professionnels	Situations particulières
Médecin généraliste	Tous les patients
Hépatogastro-entérologue	Tous les patients
<b>Recours selon besoin</b> : notamment en fonction du stade ou de l'existence de complications	
Professionnels	Situations particulières
Rhumatologue	
Endocrinologue	
Cardiologue	
Médecin interniste	
Généticien(ne)	
Radiologue	
Hématologue	
Infirmier(ère)	Traitement à domicile

## 4. Biologie

Examens	Situations particulières
Hémogramme y compris plaquettes	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi
Transaminases (ASAT, ALAT)	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi si anomalie initiale
Glycémie	Bilan initial (stades 2, 3 et 4), suivi si anomalie initiale
Coefficient de saturation de la transferrine	Bilan initial, suivi (stades 0 et 1)
Ferritinémie	Bilan initial, suivi
Testostérone (sang)	Bilan initial : homme (stades 3 et 4)

## 5. Actes techniques

Actes	Situations particulières
Échographie hépatique	Bilan initial : stades 3 et 4 Suivi, si fibrose significative
Échographie cardiaque	Bilan initial : stades 3 et 4 Suivi sur avis spécialisé
Ostéodensitométrie	Bilan initial, stades 2, 3 et 4, en présence de cofacteurs d'ostéoporose
IRM hépatique	Bilan initial, stades 2, 3 et 4, en cas de cofacteurs d'hyperferritinémie (alcool, syndrome métabolique, etc.) sur avis d'un spécialiste en hépatologie
Ponction biopsie hépatique	Suspicion de cirrhose



## 6. Traitements

### 6.1 Traitements

Traitement déplétif	Situations particulières
Saignées thérapeutiques	Traitement de référence

### 6.2 Traitements pharmacologiques

Traitements pharmacologiques <sup>1</sup>	Situations particulières
Traitement chélateur du fer Déféroxamine	Usage exceptionnel : si contre-indication à la saignée ou non faisabilité de celle-ci (réseau veineux)
Anesthésiques locaux (crème, patch)	

---

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).

### 6.3 Autres traitements

<b>Education thérapeutique du patient</b>	L'éducation thérapeutique s'inscrit dans le parcours du patient. Les professionnels de santé en évaluent la nécessité pour chaque patient. Elle n'est pas opposable au malade, et ne peut conditionner le taux de remboursement de ses actes et des médicaments afférents à sa maladie (Art. L. 1161-1 du Code de la santé publique <sup>2</sup> ). Prise en charge financière possible dans le cadre des programmes autorisés par les Agences Régionales de Santé (ARS).
---	--

### 6.4 Dispositifs médicaux, aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales et appareils divers d'aide à la vie

<b>Dispositifs</b>	<b>Situations particulières</b>
Dispositifs stérile de recueil des saignées et accessoires.	Traitement à domicile

---

<sup>2</sup>

<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000022664533&dateTexte=&categorieLien=id>

## 7. Annexe : stades de sévérité

**Classification en stades de sévérité croissante.** Les paramètres biologiques et cliniques de l'hémochromatose de type 1 peuvent servir de base à une classification de la maladie.

Le stade 0 est caractérisé par une absence de toute expression phénotypique, c'est-à-dire que le coefficient de saturation de la transferrine (CS-Tf) est inférieur à 45 % et que la ferritinémie est normale. Ce stade correspond à une phase asymptomatique (au sens de symptôme clinique ou biologique).

Le stade 1 est caractérisé par une augmentation du CS-Tf (> 45 %) sans élévation de la ferritinémie au-delà de la normale (< 300 µg/l chez l'homme et < 200 µg/l chez la femme). Ce stade correspond à une phase préclinique.

Le stade 2 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) sans expression clinique ou biologique d'atteinte viscérale ou métabolique. Ce stade correspond également à une phase préclinique.

Le stade 3 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) avec une expression clinique qui correspond à une morbidité pouvant affecter la qualité de vie : asthénie, impuissance, signes ostéo-articulaires, diabète, hépatopathie débutante, troubles du rythme cardiaque, mélanodermie.

Le stade 4 est caractérisé par une augmentation conjointe du CS-Tf (> 45 %) et de la ferritinémie (> 300 µg/l chez l'homme et > 200 µg/l chez la femme) avec une expression clinique qui correspond à des symptômes compromettant le pronostic vital : cirrhose, carcinome hépatocellulaire, diabète requérant de l'insuline, insuffisance cardiaque diastolique.



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