



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

Syndrome de Turner

Protocole national de diagnostic et de soins

Janvier 2008

Ce document est téléchargeable sur
www.has-sante.fr

Haute Autorité de Santé
Service communication

2 avenue du Stade de France - F93218 Saint-Denis La Plaine CEDEX
Tél. :+33 (0)1 55 93 70 00 - Fax :+33 (0)1 55 93 74 00

Sommaire

1.	Avertissement.....	2
2.	Liste des actes et prestations.....	3
2.1	Actes médicaux et paramédicaux	3
2.2	Biologie.....	6
2.3	Actes techniques	7
2.4	Traitements pharmacologiques.....	9
2.5	Autres	10

Mise à jour des PNDS / ALD

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour le syndrome de Turner 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 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 le syndrome de Turner 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. Liste des actes et prestations

2.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Pédiatre expérimenté en endocrinologie	Tous les nourrissons, enfants, adolescents Traitement du retard statural et induction pubertaire Coordination du suivi multidisciplinaire spécialisé jusqu'au transfert en secteur d'endocrinologie adulte
Endocrinologue adulte	Adolescents, adultes Induction pubertaire, adaptation du traitement substitutif Coordination du suivi multidisciplinaire
Généticien clinicien	Conseil génétique
Cardiologue	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, adultes
ORL	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, adultes
Stomatologue	Tous les enfants, adolescents, adultes
Ophthalmologue	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, adulte
Gynécologue Obstétricien	Adaptation du traitement substitutif Suivi des exceptionnelles grossesses
Pédiatre	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, en coordination avec le médecin référent pédiatre endocrinologue
Médecin généraliste	Tous les patients en coordination avec le médecin endocrinologue référent

Professionnels	Situations particulières
Médecin scolaire, de PMI	Tous les nourrissons, enfants, adolescents, en coordination avec le médecin référent
Infirmier(ère) d'éducation en endocrinologie, infirmier(ère) libéral(e)	Mise à disposition systématique
Diététicien(ne)	Mise à disposition systématique (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Psychologue	Mise à disposition systématique (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Psychomotricien(ne)	Selon l'état clinique (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Orthophoniste	Selon l'état clinique
Orthodontiste	Selon l'état clinique
Autres spécialistes	Selon symptômes et/ou complications

Éducation thérapeutique

L'éducation thérapeutique implique différents intervenants [médecin, infirmier(ère), diététicien(ne), psychologue, orthophoniste, psychomotricien(ne), etc.] et comporte :

- une information sur la connaissance de la maladie, les différents traitements, leurs effets indésirables potentiels ;
- la planification d'examens de dépistage et de suivi de complications éventuelles ;
- une éducation au traitement par hormone de croissance chez l'enfant et l'adolescente et au traitement substitutif de l'insuffisance ovarienne ;
- une éducation diététique avec prévention de la surcharge pondérale.

Elle peut s'envisager sous la forme de consultations individuelles ou sous la forme d'une éducation de groupe (prévention du surpoids, aspects psychologiques, insertion professionnelle, etc.).

Cette activité d'éducation requiert le concours de différents professionnels de la santé pouvant intervenir au moyen d'actes individuels en ville ou en milieu hospitalier.

Une information sur l'existence d'associations de patientes est donnée aux familles et aux patientes.

L'éducation thérapeutique aura lieu soit lors des consultations individuelles avec les différents intervenants, soit lors d'hospitalisations de jour. Celles-ci seront organisées tous les ans ou tous les 2 ans selon l'âge et la nécessité de suivi rapproché, en fonction des pathologies et des complications, afin de programmer les examens paracliniques et les consultations spécialisées de la prise en charge multidisciplinaire nécessaire au suivi ainsi qu'au dépistage et au traitement des complications associées.

2.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Caryotype sanguin	Diagnostic, et lorsque le caryotype antérieur date de plus de 20 ans
Recherche du gène SRY	Si virilisation et/ou présence d'un chromosome marqueur
FSH ± LH	Systématique (au diagnostic)
TSH	Systématique (à partir de l'âge de 4 ans)
T4L	Selon avis spécialisé (à partir de l'âge de 4 ans)
Ac anti-TPO	Systématique (à partir de l'âge de 4 ans)
ALAT, ASAT	Systématique (à partir de l'âge de 6 ans)
Gamma-GT, Phosphatases alcalines	Systématique (à partir de l'âge de 6 ans)
Glycémie jeun	Systématique (à partir de l'âge de 10 ans)
HbA1C	Systématique pour le suivi du diabète (se référer à la LAP de l'ALD 8 « Diabète ») Dans les autres cas selon avis spécialisé (à partir de l'âge de 10 ans)
Triglycérides	Systématique (à partir de l'âge de 10 ans)
Cholestérol (total, HDL:/LDL)	Systématique (à partir de l'âge de 10 ans)
Ac antitransglutaminase	Systématique (à partir de l'âge de 4 ans)
Dosage des immunoglobulines	Si suspicion de maladie cœliaque avec Ac négatifs
Créatininémie	Si malformation rénale ou si HTA
IGF-I	Suivi du traitement par GH
HGPO	Si élévation modérée de la glycémie à jeun et lors de la grossesse ± avant mise sous traitement GH
Autres examens biologiques	Selon avis spécialisé et pathologies associées

La fréquence du contrôle ultérieur de ces examens biologiques sera adaptée à l'âge de la patiente et à l'existence éventuelle de pathologies associées.

2.3 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Examens systématiques	
Échographie cardiaque	Au diagnostic, puis fréquence adaptée aux résultats (tous les 5 ans en l'absence de malformation ou d'HTA chez enfant et adulte, chaque année si malformation ou HTA) Fréquence fixée par cardiologue
Électrocardiogramme	Au diagnostic, à renouveler selon cardiologue
Échographie rénale	Au diagnostic
Audiogramme	Au diagnostic, réévaluation tous les 2 à 3 ans selon avis spécialisé
Âge osseux	Suivi du traitement par GH
Panoramique dentaire	Au diagnostic à partir de l'âge de 7 ans ou avant si anomalies
Ostéodensitométrie	Avant induction pubertaire et en fin de croissance Première consultation à l'âge adulte, puis tous les 5 ans
Échographie pelvienne	Avant induction pubertaire et en fin de puberté Évaluation utérus, suivi des exceptionnelles grossesses
Examens non systématiques	
IRM aortique	Selon avis du cardiologique spécialisé
Échographie thyroïdienne	Si dysthyroïdie, palpation de nodule thyroïdien et/ou goitre
Échographie artères rénales	Si HTA

Actes	Situations particulières
Échographie hépatobiliaire	Si anomalies du bilan hépatique
Holter tensionnel	Si anomalie de la PA, selon avis cardiologique
Radiographie de rachis	Si suspicion de scoliose
Tests psychométriques Bilan psychomotricité	Selon symptômes (vers l'âge de 4 ou 5 ans, ou avant si signes d'appel)
Potentiels évoqués auditifs	Selon avis ORL si nécessaire
Fibroscopie + biopsie digestive	Si suspicion de maladie cœliaque (Ac positifs)
Autres actes techniques	Selon avis spécialisé et pathologies associées

La fréquence du contrôle ultérieur de ces actes techniques sera adaptée à l'âge de la patiente et à l'existence éventuelle de pathologies associées.

2.4 Traitements pharmacologiques

Traitements pharmacologiques ¹	Situations particulières
Hormone de croissance	Traitement du retard statural
Œstrogènes	Induction pubertaire
Œstroprogestatifs	Traitement hormonal substitutif
Contraception orale	Si cycles spontanés
Hormones thyroïdiennes	Si hypothyroïdie biologique
Antibioprophylaxie urinaire	Si malformation à risque
Antihypertenseur	HTA confirmée
Antidiabétiques oraux	Diabète non insulino-réquerant (se référer à la LAP de l'ALD 8 « Diabète »)
Insuline	Diabète insulino-dépendant ou insulino-réquerant (se référer à la LAP de l'ALD 8 « Diabète »)
Hypolipémiant	Selon bilan lipidique
Vitamine D	Usuels à l'âge pédiatrique, selon les apports à âge adulte
Calcium	Selon les apports calciques
Traitement de l'ostéoporose	Sur avis spécialisé, après vérification des apports de calcium et de vitamine D
Anxiolytiques	Selon les symptômes
Antidépresseurs	Selon les symptômes

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 Autres

Dispositifs et autres	Situations particulières
Stylo injecteur, aiguilles, compresses, chlorhexidine	Matériel pour le traitement par GH
Lecteur glycémie, lancettes, bandelettes	Matériel d'autosurveillance du diabète (se référer à la LAP de l'ALD 8 « Diabète »)
Bas de contention	Si lymphœdème
Aliments sans gluten	Si maladie cœliaque



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