



Syndromes de Marfan et apparentés

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

PNDS

[Cliquez ici](#)

LISTE DES ACTES ET PRESTATIONS - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

[Cliquez ici](#)



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

Syndromes de Marfan et apparentés

Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare

Juin 2008

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

Haute Autorité de Santé
Service communication

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.....	3
1.1 Objectifs.....	3
1.2 Épidémiologie	3
1.3 Méthode de travail	4
2. Diagnostic et bilan initial.....	4
2.1 Objectifs.....	4
2.2 Professionnels impliqués	5
2.3 Diagnostic.....	5
2.4 Étude génétique.....	6
2.5 Annonce du diagnostic	7
3. Prise en charge thérapeutique.....	7
3.1 Objectifs.....	7
3.2 Professionnels impliqués	7
3.3 Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie	9
3.4 Traitements pharmacologiques	10
3.5 Rééducation, réadaptation, dispositifs médicaux et autres éléments de compensation de déficience	11
4. Suivi.....	14
4.1 Objectifs.....	14
4.2 Professionnels impliqués	14
4.3 Suivi clinique.....	14
4.4 Suivi paraclinique.....	14
4.5 Hospitalisations.....	15

Mise à jour des guides et listes ALD

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour les syndromes de Marfan et apparentés a été élaboré par le centre de référence national labellisé de l'hôpital Bichat-Claude-Bernard 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 (ALD), la HAS valide le PNDS. Ce dernier ainsi que la liste des actes et prestations (LAP) qui en découle sont révisés tous les trois 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).

Synthèse pour le médecin traitant

- 1) Évoquer le diagnostic devant un aspect général ou une grande taille précoce chez l'enfant associée à une arachnodactylie mais aussi devant une ectopie du cristallin ou une dilatation aortique.
- 2) Faire une enquête familiale lorsque le diagnostic de syndrome de Marfan ou de syndrome apparenté est porté chez un membre de la famille.
- 3) L'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge globale.
- 4) La prise en charge est multidisciplinaire et continue, nécessitant des bilans réguliers tous les ans. Elle est coordonnée par le médecin coordinateur du centre spécialisé en articulation avec le médecin traitant.
- 5) Les éléments clés de la surveillance sont la racine de l'aorte et la valve mitrale, l'œil, les complications musculo-squelettiques et, chez l'enfant, l'évolution de la croissance, les anomalies orthopédiques et les troubles de la motricité fine.
- 6) Les symptômes doivent être reconnus, évalués et traités régulièrement avec en particulier au minimum une consultation cardiologique avec échocardiographie annuelle systématique.
- 7) La rééducation (kinésithérapie et psychomotricité) est indiquée. Elle a une action antalgique et permet de limiter les conséquences fonctionnelles.
- 8) Le patient et sa famille doivent pouvoir avoir accès, de l'annonce de la maladie à la fin de vie, à un suivi psychologique en complémentarité avec la relation médicale telle qu'elle a été établie.
- 9) La douleur thoracique doit faire évoquer le diagnostic de dissection aortique (et de pneumothorax).
- 10) Des troubles visuels d'apparition brutale, l'apparition d'un voile dans le champ visuel ou des douleurs oculaires doivent faire consulter un ophtalmologiste en urgence à la recherche d'un décollement de la rétine.

I – Protocole national de diagnostic et de soins

1. Introduction

1.1 Objectifs

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade admis en ALD au titre de l'ALD 31 : syndromes de Marfan et apparentés.

Destiné à servir de socle commun de référence aux médecins traitants et médecins-conseils, un tel PNDS a vocation à constituer un outil opérationnel sans pour autant figer une norme.

En effet, le PNDS ne peut 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 à l'égard de son patient. Il reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint de syndromes de Marfan ou apparentés, celle-ci étant réalisée à partir d'un centre spécialisé.

1.2 Épidémiologie

Appartenant au groupe des maladies rares, le syndrome de Marfan affecte aujourd'hui une population d'environ 1/5 000 individus soit 12 000 patients en France. Il s'agit d'une maladie du tissu de soutien qui touche différents appareils et dont le pronostic vital est déterminé par l'atteinte aortique. Le pronostic fonctionnel dépend des atteintes ophtalmologiques et rhumatologiques.

Le syndrome de Marfan est une maladie à transmission autosomique dominante qui résulte en règle générale d'une mutation du gène de la fibrilline de type 1. Il peut plus rarement s'agir d'une mutation du gène codant pour un récepteur du TGF- β . Les formes frontières sont fréquentes et posent parfois de difficiles problèmes nosologiques.

Les signes cliniques apparaissent au cours de la vie à un âge variable.

Au cours de la dernière décennie, d'importants progrès ont été réalisés dans la compréhension et la prise en charge de la maladie avec la création d'un centre de référence national labellisé et la diffusion de recommandations portant essentiellement à l'heure actuelle sur la prise en charge des troubles cardio-vasculaires de la maladie.

1.3 Méthode de travail

- L'élaboration de ce PNDS résulte d'un travail conjoint du centre de référence national labellisé et de la HAS, avec la participation de représentants de l'ensemble des centres spécialisés. L'Association française du syndrome de Marfan (AFSM) a également participé à la réalisation du document.
- Ce PNDS s'appuie essentiellement sur les recommandations émises en 2006 par la Société française de cardiologie et la Société française de pédiatrie, réalisées par les centres spécialisés de prise en charge avec l'aide de l'association de malades, ainsi que sur les avis d'experts publiés.
- Une actualisation sera effectuée en fonction de la validation de données nouvelles. Des recommandations plus spécifiques portant sur les domaines ophtalmologique et musculo-squelettique sont en cours d'élaboration.

2. Diagnostic et bilan initial

2.1 Objectifs

- Rechercher les arguments cliniques, paracliniques et familiaux permettant d'établir le diagnostic en réalisant un bilan complet dès qu'il existe une suspicion diagnostique suffisante.
- Annoncer le diagnostic et ses conséquences pour le patient et son entourage.
- Proposer au patient une prise en charge adaptée et l'accompagner ainsi que son entourage.

2.2 Professionnels impliqués

- La suspicion d'un syndrome de Marfan chez un patient peut être du domaine du médecin généraliste, devant l'association de signes squelettiques, d'une histoire familiale et d'un des signes d'appel de la liste présentée en annexe 1 (critères de Gand).
- Elle est également du domaine du cardiologue et du chirurgien cardiaque devant une dilatation aortique ou une dissection aortique et/ou un prolapsus mitral dans l'enfance.
- Selon les cas, elle peut aussi être du domaine des professionnels suivants :
 - ▶ Ophtalmologiste devant une ectopie du cristallin.
 - ▶ Rhumatologue et/ou orthopédiste et/ou pédiatre devant une scoliose ou une grande taille associées à des signes squelettiques.
 - ▶ Orthodontiste devant un palais ogival, un visage étroit et une rétrognathie.
 - ▶ Dermatologue devant des vergetures de localisation atypique.
 - ▶ Pneumologue devant un pneumothorax récidivant (associé ou non à des signes squelettiques).
 - ▶ Généticien devant une histoire familiale.
- L'évaluation est à réaliser en centre spécialisé (consultation multidisciplinaire).

2.3 Diagnostic

- C'est un faisceau d'arguments cliniques, paracliniques et parfois évolutifs qui permet d'aboutir au diagnostic, selon les critères de Gand présentés en annexe 1.

▶ Arguments cliniques

- Les arguments cliniques sont la présence des différents signes potentiellement associés à la maladie (cf. tableau des critères diagnostiques en annexe 1) et, une fois sur deux, la présence d'une histoire familiale.
- Il est surtout important de savoir évoquer le diagnostic devant des signes squelettiques (scoliose, pectus excavatum ou carinatum, arachnodactylie...), une dilatation aortique ou une dissection aortique, une ectopie du cristallin, une histoire familiale de mort subite, et de rechercher alors les autres signes de la maladie.

► Arguments paracliniques

- Systématiques :
 - L'échocardiographie doit être réalisée à la recherche d'une dilatation aortique (en tenant compte des courbes normées de Roman), d'une bicuspidie aortique et d'un prolapsus valvulaire mitral.
 - L'examen ophtalmologique doit être complet (lampe à fente et fond d'œil). La recherche systématique d'une ectopie du cristallin peut être accompagnée d'une échographie oculaire avec mesure de la longueur axiale, et d'une kératométrie.
 - Des radiographies du rachis à la recherche d'une scoliose et du bassin à la recherche d'une protrusion acétabulaire.
- Optionnels :
 - Des radiographies du poignet pour évaluer l'âge osseux en cas de grande taille.
 - La réalisation d'un scanner ou d'un examen d'imagerie par résonance magnétique (IRM) lombaire pour la recherche d'une ectasie de la dure-mère.

► Diagnostic différentiel

- En fonction de la présentation de la maladie, d'autres maladies doivent être différenciées d'un syndrome de Marfan, notamment une dilatation aortique familiale ou non, sur bicuspidie aortique ou non, d'autres causes de scoliose ou d'ectopie du cristallin, et des maladies frontières (Ehlers-Danlos, syndrome de Weill-Marchesani et divers autres syndromes de type Marfan¹). Les frontières entre syndrome de Marfan et syndromes apparentés sont parfois difficiles à préciser, d'où l'importance de réaliser une enquête complète.

2.4 Étude génétique

- L'étude génétique en biologie moléculaire est proposée :
 - Pour confirmer le diagnostic en cas de phénotype incomplet (critères diagnostiques de Gand, cf. annexe 1).
 - Pour faciliter la réalisation des études familiales : diagnostic chez de jeunes enfants, chez des sujets apparentés ayant un phénotype partiel.
 - Pour aider les patients dans le choix d'un projet parental :
 - possibilité d'un diagnostic précoce chez des enfants, effectué dans le respect des lois de bioéthique ;

1. Notamment syndromes de Beals, de Shprintzen-Goldberg, de Lujan-Fryns, de Loeys-Dietz, homocystinurie.

- plus rarement, diagnostic prénatal ou préimplantatoire, dans le respect des lois de bioéthique.

2.5 Annonce du diagnostic

- Elle doit être organisée par un centre spécialisé ou des structures ou des professionnels en lien avec les centres spécialisés existants. L'envoi systématique au patient et aux correspondants désignés par le patient d'un compte-rendu précisant l'information délivrée apparaît essentiel.
- Au-delà de la transmission d'informations médicales, l'entretien d'annonce réclame une écoute active et un accompagnement tenant compte des caractéristiques personnelles, socioprofessionnelles et environnementales du patient. L'annonce du diagnostic de syndrome de Marfan peut justifier l'intervention d'un psychologue clinicien.
- Au-delà des informations concernant directement le patient, l'annonce diagnostique doit s'accompagner d'un conseil génétique (information sur les risques des apparentés et les informations à leur transmettre, informations sur les risques pour la descendance...).

3. Prise en charge thérapeutique

3.1 Objectifs

- Proposer un traitement de fond pour prévenir les complications et traiter les symptômes existants.
- Instaurer une rééducation pour éviter les complications liées aux signes squelettiques.
- Soutenir, accompagner et offrir une éducation thérapeutique au patient et à son entourage.

3.2 Professionnels impliqués

- La prescription initiale du traitement par bêtabloquant (hors AMM) limitant la dilatation aortique doit être initiée par un cardiologue.
- En lien avec le médecin coordinateur des centres spécialisés, le médecin traitant assure le suivi, le dépistage et le traitement des affections intercurrentes.
- La prise en charge est multidisciplinaire, faisant intervenir :
 - Recours systématique : cardiologue, ophtalmologiste, rhumatologue et/ou pédiatre et/ou médecin interniste, généticien.
 - Recours optionnel, selon le besoin : les médecins spécialistes appropriés, notamment pneumologue, chirurgien cardio-vasculaire,

orthopédiste et/ou viscéral, médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR), endocrinologue, neurologue, dermatologue, gynécologue, obstétricien, radiologue, médecin de centre anti-douleur, dentiste, orthodontiste.

- ▶ Les autres professionnels paramédicaux : kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, podologue, orthoprothésiste, orthophoniste, conseiller en génétique, infirmier, diététicien.
- ▶ Les autres professionnels du secteur médico-social, notamment assistant socio-éducatif, selon les besoins.
- ▶ Pour la prise en charge psychologique à visée de soutien, non systématisée, dès le départ et tout au long du cheminement, il est recommandé de faire appel à un psychologue clinicien.

3.3 Éducation thérapeutique et adaptation du mode de vie

- Divers professionnels de la santé (médecins, infirmier, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue clinicien) interviennent dans l'éducation thérapeutique, avec le concours de l'assistant socio-éducatif pour ce qui relève de son champ de compétences.
- Cette éducation thérapeutique doit contribuer à l'implication active du patient et de son entourage. Elle commence dès l'annonce du diagnostic et tient compte de l'état psychologique, du projet de vie et de l'environnement du patient.
- Elle va ensuite se poursuivre tout au long du parcours du patient, à l'égard duquel accompagnement et soutien psychologique jouent un rôle essentiel dans la qualité de la prise en charge.
- L'éducation thérapeutique porte sur les traitements disponibles ou potentiels, les effets indésirables éventuels des traitements, la planification des bilans de routine ou de dépistage de complications éventuelles (dissection, pneumothorax, décollement de la rétine...). Elle comprendra aussi les modalités d'accès aux ressources disponibles pour la prise en charge et l'orientation vers les organismes (dont les associations) pouvant aider le malade et son entourage à faire valoir leurs droits.
- Elle s'accompagne d'un apprentissage de la gestion de la fatigue, du stress et de la vie au quotidien, de l'autoréducation et de l'entretien musculaire, ainsi que de conseils et d'une information sur les gestes et techniques à réaliser et à éviter.
- L'éducation thérapeutique comporte une éducation sur les types d'efforts physiques qui sont autorisés, les sports permis et interdits (cf. annexe 3).
- Une carte spécifique de soins et d'urgence a été élaborée par le ministère de la Santé en partenariat avec le centre de référence national labellisé, Orphanet et l'AFSM.
- Les patients peuvent utilement bénéficier de l'aide, de l'accompagnement et du soutien proposés par une association de patients dédiée et agréée.

3.4 Traitements pharmacologiques²

▶ À visée cardio-vasculaire

- Le traitement par bêtabloquants (hors AMM) :
 - ▶ Seul médicament dont le bénéfice sur l'évolution de la dilatation aortique est démontré.
 - ▶ Recommandé dès la confirmation du diagnostic, que l'aorte soit dilatée ou non.
- Inhibiteurs calciques, inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IEC), antagonistes de l'angiotensine II (ARA II) en cas d'intolérance aux bêtabloquants (hors AMM).
- Traitement anticoagulant en cas de valve mécanique ou de fibrillation auriculaire (cf. ALD 5)
- Antibiotiques à titre prophylactique pour la prévention d'endocardite en cas de fuite valvulaire, de prothèse valvulaire et de bicuspidie.

▶ À visée rhumatologique

- Chondroïtine sulfate (Chondrosulf 400[®]), diacéréine (Art 50[®]), insaponifiables d'avocat et de soja : traitement symptomatique à effet différé de l'arthrose de la hanche et du genou (notamment induite par les déformations) ; chondroïtine sulfate (Structum 500[®]) : traitement d'appoint des douleurs arthrosiques.
- Calcium, vitamine D en cas de carence vitamino-calcique avérée. Utilisés en association avec bisphosphonates, ranélate de strontium ou traitement hormonal substitutif (THS) à discuter dans certains cas : traitement d'une ostéoporose, en complément des mesures hygiéno-diététiques et de l'exercice physique adapté.

▶ À visée antalgique

- Traitements symptomatiques éventuels des troubles posturaux, intérêt de la kinésithérapie et de la rééducation dans les douleurs rachidiennes.
- Antalgiques : paracétamol, morphiniques, corticoïdes selon les cas.

2. Pour des raisons de simplicité, les guides médecin citent généralement les classes thérapeutiques sans détailler l'ensemble des médicaments indiqués dans la maladie concernée. Cependant, chaque médicament n'est concerné que dans le cadre précis de son autorisation de mise sur le marché (AMM). Si pour des raisons explicites tel n'est pas le cas, et plus généralement pour toute prescription d'un produit hors AMM, qui s'effectue sous la seule et entière responsabilité du prescripteur, celui-ci doit en informer spécifiquement le patient.

- Prégabaline, gabapentine, carbamazépine, amitriptyline (AMM) : traitements antiépileptiques à petites doses à visée antalgique en cas de douleurs chroniques rebelles notamment neuropathiques périphériques de type sciatique ou névralgie cervico-brachiale.
- Corticoïdes injectables par voie périarticulaire en cas de douleurs rebelles d'épaule, de sciatiques.
- Le recours à un centre anti-douleur est parfois nécessaire.

► **Autres**

- Lorsqu'il existe un pronostic de taille finale très élevée, dans de rares cas particuliers, un traitement « freinateur » de croissance par stéroïdes sexuels peut être institué (hors AMM) par un centre spécialisé à la demande du patient et de sa famille.
- L'emploi d'un analogue de somatostatine (hors AMM) n'a pas prouvé son efficacité pour éviter une très grande taille dans le syndrome de Marfan.
- Pour prévenir l'endocardite infectieuse, un état dentaire satisfaisant doit être maintenu grâce à des soins dentaires adaptés.

3.5 Rééducation, réadaptation, dispositifs médicaux et autres éléments de compensation de déficience

► **Kinésithérapie**

- La kinésithérapie doit être prescrite dès que des douleurs articulaires notamment rachidiennes apparaissent pour tenter d'en limiter l'aggravation.
 - Objectifs individuels précis adaptés selon les résultats de l'évaluation clinique.
 - La prise en charge peut se faire à domicile, en cabinet libéral ou en centre spécialisé.
 - La prise en charge est globale à visée antalgique et fonctionnelle.

► **Psychomotricité**

Pour la recherche et le traitement de troubles des acquisitions des coordinations globales et fines.

► **Ergothérapie**

- L'ergothérapie se justifie :
 - Dès qu'une gêne fonctionnelle apparaît.

- Pour les essais de matériels et d'aides techniques.
- Pour aider les équipes de proximité à la mise en place des matériels : aide au choix et formation à l'utilisation.

▶ **Dispositifs médicaux**

- Dispositif de neurostimulation électrique transcutanée (TENS) en cas de douleurs chroniques rebelles.
- Semelles orthopédiques si platypodie, chaussures orthopédiques.
- Orthèses pour les doigts si déformations.
- Corset si scoliose, collier cervical ou ceinture si rachialgies.
- Appareillage spécifique si apnées du sommeil : pression positive continue (PPC) durant le sommeil.
- Équipement optique (lunettes, lentilles de contact) si aphakie, anisométrie, myopie forte, astigmatisme prononcé, kératocônes.

▶ **Autres**

- Équipement et mobilier adapté notamment mobilier scolaire pour limiter les conséquences fonctionnelles des déformations thoraciques.

3.6 Chirurgie

▶ **Chirurgie cardio-vasculaire**

- Aortique, à titre préventif en cas de dilatation importante de l'aorte. Le diamètre à partir duquel la chirurgie est pratiquée dépend de sa valeur absolue (50 mm en règle), mais aussi de son évolution, de l'histoire familiale... Le but de la chirurgie est de remplacer la partie initiale de l'aorte, particulièrement fragile. Cela peut se faire en conservant la valve aortique du patient (plastie de l'aorte ascendante) ou en y associant un remplacement valvulaire aortique, généralement par une valve mécanique (intervention de Bentall).
- La préservation de la valve est plus délicate techniquement et doit donc être réalisée par un chirurgien qui en a l'expérience. Le risque est l'apparition d'une fuite aortique qui peut nécessiter une nouvelle intervention.
- La présence d'une valve mécanique nécessite la prise à vie d'un traitement anticoagulant et sa surveillance régulière par INR qui doit être maintenu en règle entre 2 et 3 (cf ALD 5).

- En cas de dissection de l'aorte ascendante, une chirurgie en urgence est nécessaire dans tous les cas. La chirurgie est envisagée éventuellement dans un second temps en cas de dissection de l'aorte descendante avec dilatation de celle-ci.
- Chirurgie cardio-vasculaire mitrale pour plastie valvulaire en cas de fuite importante.
- Après la chirurgie cardio-vasculaire, le traitement par bêtabloquant doit être maintenu et la prévention de l'endocardite doit être systématique.

▶ **Chirurgie orthopédique**

- Scoliose, pectus excavatum ou carinatum, coxarthrose, arthrose des doigts, entorses, orteils en marteau...

▶ **Chirurgie ophtalmologique**

- Extraction du cristallin, mise en place d'un implant ou d'une lentille précornéenne, cure des complications de l'ablation du cristallin et de lésions rétinienne ou d'un décollement de rétine avéré.

▶ **Autres chirurgies**

- Chirurgie viscérale pour hernie, chirurgie pulmonaire pour pneumothorax récidivant.

3.7 Grossesse

- Information sur le risque existant au-delà d'un diamètre aortique de 40 mm et sur le risque de transmission de la maladie.
- Consultation cardiologique systématique en centre spécialisé et surveillance échographie trimestrielle ou plus rapprochée si augmentation du diamètre aortique, mensuelle au dernier trimestre, puis à 1 et 6 mois en post-partum.
- Le traitement par bêtabloquant doit impérativement être poursuivi au cours de la grossesse et au décours de l'accouchement, ce qui contre-indique l'allaitement.
- Jusqu'à 40 mm de diamètre aortique, l'accouchement peut avoir lieu par voie basse. Sa date peut être anticipée afin de limiter les risques qui sont surtout observés au cours du 3^e trimestre.

4. Suivi

4.1 Objectifs

- Apprécier l'évolution, notamment cardiologique et ophtalmologique, et proposer au meilleur moment l'intervention chirurgicale.
- Rechercher les complications de l'appareil musculo-squelettique pour limiter la douleur et le handicap.
- Répondre aux interrogations du patient et de son entourage, accompagner, soutenir et offrir une éducation thérapeutique.
- Permettre au patient de vivre aussi normalement que possible, en évitant l'isolement social et professionnel.
- Surveiller le traitement médical si besoin (anticoagulants).

4.2 Professionnels impliqués

Ce sont les mêmes que ceux indiqués dans la section 3.2 concernant la prise en charge thérapeutique.

4.3 Suivi clinique

- Le suivi annuel comprend :
 - Un examen clinique comportant notamment une consultation cardiologique, ophtalmologique et rhumatologique ainsi qu'un examen dentaire.
 - Chez l'enfant, un suivi de la croissance et des complications orthopédiques (scoliose, pectus excavatum ou carinatum).

4.4 Suivi paraclinique

▶ Examens biologiques

- Selon le traitement médical, notamment INR si antivitamine K (AVK), cf. ALD 5.

▶ Autres examens

Suivi cardio-vasculaire

- Électrocardiogramme (ECG) et éventuellement holter/ECG selon le besoin.

- Échographie cardiaque et aortique au moins annuelle, plus souvent si évolution rapide du diamètre aortique ou si une indication opératoire se discute.
- Scanner synchronisé à l'ECG ou IRM de l'aorte en fonction des disponibilités :
 - En cas de suspicion de dissection aortique.
 - Pour conforter la mesure d'un diamètre aortique douteux sur l'échographie.
 - Dans tous les cas, selon une périodicité annuelle en cas de dissection de l'aorte descendante, au moins tous les 5 ans en l'absence de dissection de l'aorte.

Suivi ophtalmologique

- Examen ophtalmologique systématique pour surveillance au long cours, annuel si le premier examen révèle une luxation, sinon tous les 2-3 ans.

Autres suivis

- Radiographie pulmonaire voire scanner thoracique en cas de doute sur un pneumothorax et pour rechercher emphysème et bulles apicales.
- Âge osseux et Risser pour l'évaluation de la croissance chez l'enfant.
- Bilan d'ostéoporose, en particulier chez la femme ménopausée : enquête sur les apports calciques alimentaires, l'hygiène de vie, l'ensoleillement, ostéodensitométrie et bilan phospho-calcique comportant un dosage de la calcémie et de la phosphatémie dans un premier temps.
- Épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) en cas de dyspnée ou de scoliose sévère.
- Polysomnographie en cas de suspicion de syndrome d'apnées du sommeil, hypersomnie diurne, fatigue.

4.5 Hospitalisations

- Transitoire : complications, chirurgie cardiaque, ophtalmologique, orthopédique.

Annexe 1. Critères diagnostiques pour le syndrome de Marfan

Adapté des critères de Gand (1996)

Si un parent au premier degré du sujet examiné est atteint, on doit exiger pour porter le diagnostic l'atteinte de deux systèmes avec un signe majeur.

- En l'absence de critère génétique, il faut une atteinte de 3 systèmes dont au moins 2 avec des signes majeurs.

(Les signes majeurs sont en **gras** ; pour parler de l'atteinte d'un système, il faut qu'un nombre minimal de signes soit présent.)

1. Squelettiques (au moins 4 signes en **gras** pour une atteinte majeure squelettique ou 2 signes en **gras** ou 4 signes en maigre pour une atteinte mineure)

- **Pectus carinatum ou excavatum nécessitant la chirurgie**
- **Rapport segment supérieur sur segment inférieur bas ou envergure sur taille > 1,05**
- **Signe du poignet ou du pouce**
- **Scoliose > 20° ou spondylolisthésis**
- **Extension maximale des coudes < 170°**
- **Pied plat**
- **Protrusion acétabulaire**
- *Pectus excavatum* modéré
- Hyperlaxité ligamentaire
- Palais ogival avec chevauchement des dents
- Faciès

2. Oculaires (1 signe en **gras** pour une atteinte majeure, 2 signes en maigre pour une atteinte mineure)

- **Ectopie cristalline**
- Cornée plate
- Globe oculaire allongé
- Iris hypoplasique ou hypoplasie du muscle ciliaire

3. **Cardio-vasculaires (au moins 1 signe pour une atteinte cardiaque : atteinte majeure si 1 signe en **gras**, sinon atteinte mineure)**

- **Dilatation de l'aorte ascendante intéressant les sinus de Valsalva**
- **Dissection aortique**
- Insuffisance aortique
- Prolapsus valvulaire mitral avec ou sans fuite
- Dilatation de l'artère pulmonaire avant l'âge de 40 ans
- Calcifications de l'anneau mitral avant l'âge de 40 ans
- Anévrisme ou dissection de l'aorte abdominale avant l'âge de 50 ans

4. **Pulmonaires (au moins 1 signe mineur pour une atteinte pulmonaire)**

- Pneumothorax spontané
- Bulle apicale

5. **Cutanés (au moins 1 signe mineur pour une atteinte cutanée)**

- Vergetures (à l'exclusion de : grossesse, perte de poids)
- Hernies récidivantes ou chirurgicales

6. **Dure-mère (au moins 1 signe pour une atteinte : atteinte majeure si 1 signe en **gras**, sinon atteinte mineure)**

- **Ectasie de la dure-mère lombo-sacrée**
- Méningocèle et/ou élargissement du fourreau dural
- Kystes radiculaires étagés
- Amincissement des pédicules
- *Scalloping*
- Disparition de la graisse périradiculaire

7. **Génétique (1 signe majeur si 1 des critères présent)**

- **Un parent direct ayant les critères diagnostiques**
- **Mutation de FBN 1 déjà connue pour provoquer un syndrome de Marfan ou mutation TGF-bêta R1 ou R2**
- **Présence d'un marqueur génétique, proche du gène de la fibrilline de type I, se transmettant avec la maladie dans la famille**

Annexe 2. Références

- Ahimastos AA, Aggarwal A, D'Orsa KM, Formosa MF, White AJ, Savarirayan R, *et al.* Effect of perindopril on large artery stiffness and aortic root diameter in patients with Marfan syndrome: a randomized controlled trial. *JAMA* 2007;298(13):1539-47.
- Boileau C, Jondeau G, Mizuguchi T, Matsumoto N. Molecular genetics of Marfan syndrome. *Curr Opin Cardiol* 2005;20(3):194-200.
- CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group, Ades L. Guidelines for the diagnosis and management of Marfan syndrome. *Heart Lung Circ* 2007;16(1):28-30.
- De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62(4):417-26.
- Dean JC. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. *Eur J Hum Genet* 2007;15(7):724-33.
- Faivre L, Collod-Beroud G, Loeys BL, Child A, Binquet C, Gautier E, *et al.* Effect of mutation type and location on clinical outcome in 1,013 probands with Marfan syndrome or related phenotypes and FBN1 mutations: an international study. *Am J Hum Genet* 2007;81(3):454-66.
- Frederic MY, Hamroun D, Faivre L, Boileau C, Jondeau G, Claustres M, *et al.* A new locus-specific database (LSDB) for mutations in the TGFBR2 gene: UMD-TGFBR2. *Hum Mutat* 2008;29(1):33-8.
- Graham TP, Bricker JT, James FW, Strong WB. Task Force 1. Congenital heart disease. 26th Bethesda conference: recommendations for determining eligibility for competition in athletes with cardiovascular abnormalities. *Med Sci Sports Exerc* 1994;26(10 Suppl):S246-53.
- Jondeau G, Barthelet M, Baumann C, Bonnet D, Chevallier B, Collignon P, *et al.* Recommandations sur la prise en charge médicamenteuse des atteintes aortiques du syndrome de Marfan. *Arch Mal Coeur Vaiss* 2006;99(5):540-6.
- Judge DP, Dietz HC. Marfan's syndrome. *Lancet* 2005;366(9501):1965-76.
- Ladouceur M, Fermanian C, Lupoglazoff JM, Edouard T, Dulac Y, Acar P, *et al.* Effect of beta-blockade on ascending aortic dilatation in children with the

Marfan syndrome. *Am J Cardiol* 2007;99(3):406-9.

Lansac E, di Centa I, Jondeau G. Particularités de la chirurgie de l'aorte thoracique dans le syndrome de Marfan. *Mt Cardio* 2007;3(3):212-25.

Maron BJ, Chaitman BR, Ackerman MJ, Bayés de Luna A, Corrado D, Crosson JE, *et al.* Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases. *Circulation* 2004;109(22):2807-16.

Maron BJ, Ackerman MJ, Nishimura RA, Pyeritz RE, Towbin JA, Udelson JE. Task Force 4: HCM and other cardiomyopathies, mitral valve prolapse, myocarditis, and Marfan syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2005;45(8):1340-5.

Milewicz DM, Dietz HC, Miller DC. Treatment of aortic disease in patients with Marfan syndrome. *Circulation* 2005; 111(11):e150-7.

Moura B, Tubach F, Sulpice M, Boileau C, Jondeau G, Muti C, *et al.* Bone mineral density in Marfan syndrome. A large case-control study. *Joint Bone Spine* 2006;73(6):733-5.

Nemet AY, Assia EI, Apple DJ, Barequet IS. Current concepts of ocular manifestations in Marfan syndrome. *Surv Ophthalmol* 2006;51(6):561-75.

Percheron G, Fayet G, Ningler T, Le Parc JM, Denot-Ledunois S, Leroy M, *et al.* Muscle strength and body composition in adult women with Marfan syndrome. *Rheumatology* 2007;46(6):957-62.

Selamet Tierney ES, Feingold B, Printz BF, Park SC, Graham D, Kleinman CS, *et al.* Beta-blocker therapy does not alter the rate of aortic root dilation in pediatric patients with Marfan syndrome. *J Pediatr* 2007;150(1):77-82.

Société de pathologie infectieuse de langue française, Société française de cardiologie. Prophylaxie de l'endocardite infectieuse. Révision de la conférence de consensus de mars 1992. *Recommandations* 2002. *Méd Mal Infect* 2002;32:533-41.

Von Kodolitsch Y, Robinson PN. Marfan syndrome: an update of genetics, medical and surgical management. *Heart* 2007;93(6):755-60.

Annexe 3. Syndrome de Marfan et pratique du sport

Les deux grands types de sports :

- Les exercices dynamiques (isocinétiques) s'accompagnent d'une modification de la longueur des muscles et d'un mouvement des articulations, mais la force intramusculaire générée est peu importante. La marche, la natation en sont des exemples. Au cours de ces efforts, il faut que l'oxygène libéré au niveau du muscle squelettique qui participe à l'exercice soit maximal. Les vaisseaux périphériques se dilatent, si bien que la pression artérielle s'élève peu malgré l'augmentation du débit cardiaque. La pression appliquée sur la paroi aortique n'est donc que peu élevée.
- À l'opposé, les efforts statiques (isométriques) supposent une grande force avec peu de mouvement. L'haltérophilie en est l'archétype. Au cours de ces efforts très intenses de courte durée, la compression musculaire empêche la dilatation des vaisseaux qui sont dans le muscle. La pression artérielle augmente beaucoup, d'autant plus que la masse musculaire impliquée dans l'effort est importante et que l'effort est intense. La pression appliquée sur la paroi aortique est donc très élevée, ce qui favorise la dilatation et la dissection aortiques.

En fait la plupart des sports comprennent une composante dynamique et une composante statique, non seulement lors de la participation aux compétitions, mais également lors de l'entraînement. La classification des sports est donc un peu artificielle : l'importance du retentissement de l'effort dépend du niveau d'effort fourni, auquel peut s'ajouter au cours d'une compétition l'émotion qui élève également la pression artérielle.

Au cours de la maladie de Marfan la pratique d'un sport risque :

- De favoriser la dilatation aortique et sa dissection si on ne respecte pas les règles ci-dessous, et ce d'autant plus qu'on ne prend pas de bêtabloquants (qui vont limiter l'augmentation de fréquence cardiaque et de pression artérielle au cours de l'effort).
- De favoriser une luxation du cristallin, par les chocs et les accélérations et décélérations brutales.
- De compliquer les problèmes orthopédiques (les personnes qui ne présentent pas d'hyperlaxité ont aussi des problèmes orthopédiques du fait de la pratique de sports).

Il est donc recommandé :

- De faire des sports sans esprit de compétition.
- De limiter les arrêts brutaux, les chocs avec les autres joueurs.
- De se limiter à 50 % de la capacité maximale.
- D'éviter les sports isométriques. Porter plusieurs fois de petites charges est préférable à porter une fois une grosse charge.
- D'éviter de tester ses limites.

Voici une liste des sports et leur degré de contre-indication :

Autorisés sans restriction :

Golf – Billard – Bowling – Cricket – Tir à la carabine – Tir à l'arc – Yoga – Tai-chi.

Autorisés en dilettante :

Ping-pong – Marche – Footing – Bicyclette – Natation – Plongée avec bouteille – Équitation – Voile – Baseball – Volleyball – Danse.

Autorisés avec les enfants :

Football – Tennis en double – Jeux de volants.

Interdits :

Lever de poids – Musculation – Bobsleigh – Luge – Lancer de marteau – Arts martiaux – Escalade – Ski nautique – Planche à voile – Escrime – Saut en hauteur – Rodéo – Rugby – Sprint – Ski de descente – Squash – Tennis – Basket – Hockey – Boxe – Combat – Décathlon – Canoë – Kayak – Course automobile – Course de moto – Badminton – Gymnastique – Step – Athlétisme – Aviron – Plongée en apnée – Saut en parachute – Sport aérien.

► **En résumé**

La maladie de Marfan s'accompagne d'une faiblesse de la paroi aortique qu'il faut éviter de soumettre à de trop fortes contraintes. Il est possible de pratiquer les sports d'endurance sans esprit de compétition. Les sauts et les chocs de ballons sur la tête engendrent des risques de luxation du cristallin et de décollement de rétine.

En revanche, les sports de force pratiqués en apnée sont contre-indiqués (même en amateur) de même que les sports de combat.

Le plus important est de comprendre la raison de cette limitation et de l'appliquer à soi-même, quel que soit le sport que l'on pratique.

Annexe 4. Liste des participants à l'élaboration du PNDS

Ce travail a été coordonné par le Pr Guillaume Jondeau, centre de référence pour le syndrome de Marfan, Hôpital Bichat-Claude-Bernard, Paris, en liaison avec le Dr André Morin, chef de projet du service des maladies chroniques et dispositifs d'accompagnement des malades. Il a été réalisé avec les participants suivants :

- Dr Catherine BOILEAU, Génétique moléculaire, Hôpital Ambroise-Paré, AP-HP, Boulogne-Billancourt
- Dr Éric DADEZ, Cardiologie, Amiens
- Dr Yves DULAC, Cardiologie pédiatrique, Toulouse
- Dr Thomas EDOUARD, Endocrinologie pédiatrique, Toulouse
- Dr Janine-Sophie LE QUINTREC, Rhumatologie, Hôpital Bichat, Paris
- Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, Génétique clinique, Dijon
- Dr Jérôme PERDU, Centre national de références des maladies vasculaires rares, HEGP, Paris
- Pr Henri PLAUCHU, Génétique clinique, Hospices civils de Lyon
- Paulette MORIN, Présidente, Association française du syndrome de Marfan
- Pr Emmanuel BAULOT, Orthopédie, Dijon
- Dr Caroline BONNET, Cardiologie pédiatrique, Dijon
- Dr Olivier BOUCHOT, Chirurgie vasculaire, Dijon
- Pr Gérard BOLLINI, Chirurgie orthopédique, Marseille
- Dr Jean-François CHARLIN, Ophtalmologie, Rennes
- Dr Nicolas CHASSAING, Génétique médicale, Toulouse
- Pr Bruno CRESTANI, Pneumologie, Paris
- Dr Marie-Ange DELRUE, Génétique, Bordeaux
- Dr Jean-Christophe DUBUS, Médecine infantile, Marseille
- Dr Sophie DUPUIS-GIROD, Génétique clinique, Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler, Hospices civils de Lyon
- Pr Alain FRAISSE, Pédiatrie, Marseille

- Dr Francis GASPARI, CNAMTS, Paris
- Pr Gilbert HABIB, Cardiologie, Marseille
- Dr Jean-François HEAUTOT, Imagerie, Rennes
- Pr Bruno LEHEUP, Génétique clinique et pédiatrie-croissance, Nancy
- Dr Christine SUTY-SELTON, Cardiologie médicale, Nancy
- Pr Jean-Éric WOLF, Cardiologie, Dijon
- Dr Jean-Christophe ZECH, Ophtalmologie, Lyon

Annexe 5. Informations utiles

POUR TOUTES INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES :

- PNDIS disponible sur www.has-sante.fr (rubrique ALD)
- Centre de référence national sur les syndromes de Marfan et apparentés :
 - Hôpital Bichat-Claude-Bernard
 - Tél. : 01 40 25 68 11
 - Site : <http://www.marfan.fr>
- Associations de patients :
 - Association française du syndrome de Marfan
 - Tél. : 01 64 62 03 75
 - Site : <http://www.vivremarfan.org/>
- Informations générales :
 - <http://www.orphanet.net>
 - <http://www.marfan.fr>

Achevé d'imprimer en xxxxxx
Imprimerie moderne de l'Est
Dépôt légal mois aaaa



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



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

Syndromes de Marfan et apparentés

Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare

Juin 2008

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

Haute Autorité de Santé
Service communication

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	2
2. Listes 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	8
2.5. Dispositifs médicaux, autres éléments de compensation de déficience	10

Mise à jour des guides et listes ALD

Les guides médecin élaborés par la Haute Autorité de Santé sont révisés tous les trois ans.

Dans l'intervalle, la liste des actes et prestations (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 :

- Émet un avis sur les projets de décrets pris en application du 3° de l'article L.322-3 fixant la liste des affections de longue durée comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse.
- Formule des recommandations sur les critères médicaux utilisés pour la définition de ces mêmes affections.

Les critères médicaux utilisés pour la définition de l'affection de longue durée et ouvrant droit à la limitation ou à la suppression de la participation de l'assuré sont annexés à la liste des affections figurant à l'article D.322-1 du Code de la sécurité sociale.

- 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 peuvent également porter sur les conditions dans lesquelles doivent être réalisés ces actes et prestations, notamment leur fréquence de réalisation, la durée de validité du protocole de soins, et les actes et prestations que ne nécessite pas, de manière générale, le traitement des affections en cause.

2. Listes des actes et prestations

La liste des actes et prestations ci-dessous a été établie à partir du protocole de diagnostic et de soins. Elle vise avant tout à aider les praticiens traitants et les médecins-conseils des caisses d'assurance maladie à compléter dans les meilleures conditions les nouveaux formulaires de prise en charge en ALD, sur la base d'un socle commun de référence.

2.1 Actes médicaux et paramédicaux

Professionnels	Situations particulières
Recours systématique	
Médecin généraliste	Selon l'état clinique, pour le suivi et la surveillance du traitement, en coordination avec le cardiologue, le rhumatologue et le médecin coordinateur du centre spécialisé
Cardiologue	Consultation annuelle ou plus rapprochée selon l'état clinique, pour le suivi et l'adaptation de la stratégie thérapeutique
Ophtalmologiste	Consultation annuelle ou plus rapprochée selon l'état clinique, pour le suivi et l'adaptation de la stratégie thérapeutique
Rhumatologue	Pour le diagnostic initial et, selon le besoin, prise en charge thérapeutique des problèmes musculo-squelettiques et éventuelle orientation vers le chirurgien orthopédique
Pédiatre	Pour le diagnostic et le suivi des enfants, et la prise en charge des troubles de la croissance (limitation de la croissance à la puberté)
Généticien	Pour le diagnostic initial et le conseil génétique
Recours optionnel	

Professionnels	Situations particulières
Autres médecins spécialistes notamment chirurgiens orthopédique et cardio-vasculaire, dentiste	Selon le besoin
Psychologue clinicien	Soutien psychologique selon la demande, tests neuropsychologiques en cas de signes même discrets d'altération cognitive (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Kinésithérapeute	Selon la prescription, dès le début des troubles moteurs, et bilans réguliers
Ergothérapeute	Selon la prescription, dès le début des troubles fonctionnels et fonction du handicap, avec des évaluations régulières (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Psychomotricien	Recherche et traitement des troubles des acquisitions des coordinations globales et fines
Orthophoniste	Selon la prescription, dès le début des troubles du langage, bilans réguliers
Orthodontiste	Palais ogival (prise en charge sur entente préalable)
Orthoprothésiste	Selon prescription
Podologue	Selon prescription
Infirmier	Selon prescription
Diététicien	Selon prescription (prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation)
Professionnels des centres spécialisés	Prise en charge multidisciplinaire, éducation thérapeutique, accompagnement du patient et de son entourage

- **L'éducation thérapeutique** constitue une dimension de l'activité de divers professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient et de son entourage : intelligibilité de la maladie, maîtrise des gestes techniques et adaptation du mode de vie.

Ces actions d'éducation requièrent le concours de différents professionnels de la santé, qui peuvent intervenir au moyen d'actes individuels auprès des patients ou par une éducation de groupe. Ces actions peuvent exister aujourd'hui mais avec une organisation insuffisante et sans que leur prise en charge soit toujours prévue. Une contractualisation globale autour de l'intervention des professionnels est préférable à la juxtaposition d'actes.

2.2 Biologie

Examens	Situations particulières
Génétique moléculaire	Identification de la mutation en cause et évaluation de son effet délétère
Calcémie, phosphatémie	Bilan phospho-calcique pour ostéoporose
Autres	Surveillance des traitements notamment anticoagulants

2.3 Actes techniques

Actes	Situations particulières
Imagerie	
Échographie cardiaque et aortique	Tous les ans au moins et plus souvent en cas d'évolution rapide du diamètre aortique ou si une indication opératoire se discute
Scanner ou IRM aortique	Pour conforter la mesure d'un diamètre aortique Tous les ans en cas de dissection de l'aorte descendante Tous les 5 ans en l'absence de dissection de l'aorte
Radiographies du rachis, du bassin, du poignet	Pour le bilan initial, pour juger de la gravité d'une scoliose, d'une protrusion acétabulaire, et évaluer l'âge osseux afin de prédire la taille définitive
Scanner ou IRM du rachis lombaire	Pour rechercher une ectasie durale
Radiographie pulmonaire voire scanner thoracique	En cas de suspicion diagnostique, pour rechercher un pneumothorax, un emphysème, des bulles apicales
Panoramique dentaire	En cas de mauvais état dentaire détecté à l'examen clinique et à titre systématique en cas de valvulopathie pour la prévention de l'endocardite infectieuse
Autres examens	
ECG, Holter ECG	Selon le besoin, détection de complications et surveillance du traitement par bêtabloquants
Échographie oculaire Kératométrie	Selon le besoin
Examen à la lampe à fente, fond d'œil	Systématique en bilan initial et pour le suivi
EFR	Si dyspnée ou scoliose sévère
Polysomnographie	En cas de suspicion de syndrome d'apnées du sommeil, hypersomnie diurne, fatigue

2.4. Traitements pharmacologiques

Traitements pharmacologiques ¹	Situations particulières
À visée cardiaque	
Bêtabloquants	Médicament de première intention pour limiter la dilatation aortique (hors AMM).
Inhibiteurs calciques	En cas d'intolérance aux bêtabloquants (hors AMM).
IEC ARA II	Hypertension artérielle résistante au traitement par bêtabloquants ou inhibiteurs calciques (hors AMM).
AVK	Traitement anticoagulant en cas de valve mécanique ou de fibrillation auriculaire
Antibiotiques	À titre prophylactique pour la prévention d'endocardite en cas de fuite valvulaire, de prothèse valvulaire et de bicuspidie
À visée rhumatologique	
Chondroïtine sulfate Diacéréine, insaponifiables d'avocat et de soja	Patients arthrosiques
Calcium, vitamine D	Utilisés seuls si carence vitamino-calcique avérée ou en association aux traitements spécifiques de l'ostéoporose
Bisphosphonates, ranélate de strontium	Ostéoporose
THS	À discuter dans certains cas d'ostéoporose
Stéroïdes sexuels	En cas de pronostic de très grande taille (prescription hors AMM réservée à un centre spécialisé)
À visée antalgique	

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.

Traitements pharmacologiques¹	Situations particulières
Antalgiques non spécifiques et morphiniques	Douleurs rachidiennes, rétractions musculo-tendineuses, douleurs aux points de pression
Corticoïdes en périarticulaire	Douleurs rebelles de l'épaule, sciatiques
Prégabaline, gabapentine, carbamazépine, amitriptyline	Douleurs neuropathiques chroniques

2.5. Dispositifs médicaux, autres éléments de compensation de déficience

Dispositifs médicaux et éléments de compensation de déficiences	Situations particulières
Dispositif de TENS	Douleurs chroniques rebelles
Chaussures ou semelles orthopédiques	Platypodie (prise en charge sur entente préalable)
Corset, collier cervical, ceinture de contention	Selon le besoin
Orthèses digitales	Déformations des doigts
Lunettes, lentilles de contact	Aphakie, anisométrie, myopie forte, astigmatisme prononcé, kératocône
Équipement de PPC	Apnées du sommeil



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