

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN). Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'hémoglobinurie paroxystique nocturne ?

L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) ou maladie de Marchiafava-Micheli, est caractérisée par des poussées soudaines, souvent nocturnes, de destruction des globules rouges : c'est ce que l'on appelle l'hémolyse. L'hémolyse peut entraîner une anémie (voir plus loin) associée à une coloration dite « rouge porto » des urines (hémoglobinurie). L'obstruction de vaisseaux sanguins par des caillots (thromboses) complique souvent la maladie. C'est une maladie progressive qui peut avoir des conséquences graves mais qui se soigne.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de l'HPN (nombre de personnes atteintes dans une population donnée et à un moment donné) n'est pas connue de façon précise mais serait d'environ 1 cas sur 80 000 personnes en Europe.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'HPN touche aussi bien les hommes que les femmes. Bien qu'elle survienne le plus souvent chez les jeunes adultes, elle peut être diagnostiquée à tout âge, y compris chez l'enfant et la personne âgée. L'HPN est observée dans de nombreuses régions du monde et serait plus fréquente en Asie du Sud-Est et en Extrême-Orient.

● A quoi est-elle due ?

L'HPN est une maladie génétique, c'est-à-dire qu'elle est due à l'altération (mutation) d'un gène. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine nécessaire au bon fonctionnement de l'organisme. Dans l'HPN le gène muté est le gène *PIG-A*. Ce gène est responsable de la fabrication d'une molécule appelée « ancre GPI ».

Cette ancre permet à des protéines spécifiques (CD55 et CD59) de se fixer en surface des cellules sanguines, pour les protéger contre certaines attaques de notre propre système immunitaire. En effet, en absence de protection, le complément, un élément normalement présent dans le sang, se fixe sur les globules rouges et les détruit (hémolyse).

Dans l'HPN, la mutation du gène *PIG-A* se produit dans certaines cellules (cellules souches) de la moelle osseuse (substance gélatineuse située à l'intérieur des os) dont le rôle est de fabriquer les différentes cellules du sang (globules rouges, globules blancs et plaquettes). En raison de cette anomalie génétique, certaines cellules de la moelle osseuse vont produire des globules rouges anormaux (sans « ancre GPI ») qui ne pourront pas fixer les molécules de protection CD55 et CD59 sur leur surface. Ces globules rouges vulnérables sont détruits par le complément. La conséquence est une diminution du nombre de globules rouges dans le sang (anémie).

Dans certaines formes graves d'HPN, les autres cellules produites par la moelle osseuse: les plaquettes et les globules blancs, peuvent également être anormales. Les globules blancs (cellules de défense de l'organisme) défectueux favorisent la survenue d'infections à répétition. Les plaquettes (petits éléments qui interviennent dans la coagulation du sang) anormales ne sont pas détruites mais ont tendance à s'agglutiner et à former des caillots, ce qui va entraîner l'obstruction des vaisseaux sanguins (thromboses).

Il est important de souligner que la mutation peut survenir dans une partie seulement des cellules sanguines ou dans leur totalité, c'est-à-dire que certains malades ne possèdent que des cellules anormales (cas très rare) et que d'autres possèdent à la fois des cellules normales et des cellules anormales, et ce en proportions variables. Une simple analyse de sang permet de connaître le pourcentage de cellules sanguines de type HPN et donc de connaître l'ampleur de la maladie.

● Est-elle contagieuse ?

Non, l'HPN n'est pas une maladie contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations (figure 1) de la maladie sont parfois très différentes d'un malade à un autre.

Dans la plupart des cas, l'HPN se manifeste par des épisodes plus ou moins fréquents d'hémolyse caractérisés par une anémie et pouvant être accompagnés d'urines foncées ou de couleur rouge porto le matin (hémoglobinurie) qui s'éclaircissent dans la journée. L'anémie se manifeste par une pâleur de la peau, une fatigue, une sensation de faiblesse et parfois un essoufflement à l'effort. La peau peut également prendre une coloration jaunâtre (jaunisse ou ictère).

Les douleurs abdominales sont fréquentes et peuvent parfois nécessiter une consultation.

Dans certains cas, des complications potentiellement graves et parfois mortelles peuvent survenir notamment :

- un syndrome de Budd-Chiari caractérisé par des douleurs abdominales aiguës, une jaunisse (ictère) au niveau du blanc de l'œil, une augmentation du volume du foie (hépatomégalie) et parfois la présence de liquide dans l'abdomen (ascite) ;
- une mauvaise irrigation de l'intestin entraînant des douleurs abdominales, une constipation, un abdomen tendu et éventuellement du sang dans les selles ;

- un dysfonctionnement grave des reins (insuffisance rénale) qui, dans les cas les plus avancés, provoque une fatigue physique (asthénie), une perte d'appétit (anorexie) et une baisse de la capacité à uriner ;

- des maux de tête intenses résistant au traitement habituel accompagnés parfois de troubles de la conscience.

Enfin, certains malades peuvent également présenter :

- au niveau de la peau, des plaques rouges et douloureuses de taille variable, surtout dans le dos ;

- une fièvre fréquente due à des infections virales ou bactériennes ;

- des douleurs au niveau du thorax, qui peuvent être ressenties le matin et s'atténuer dans la journée ;

- des troubles de l'érection pouvant aller jusqu'à l'impuissance ;

- des saignements des gencives (gingivorragies) ou du nez (épistaxis).

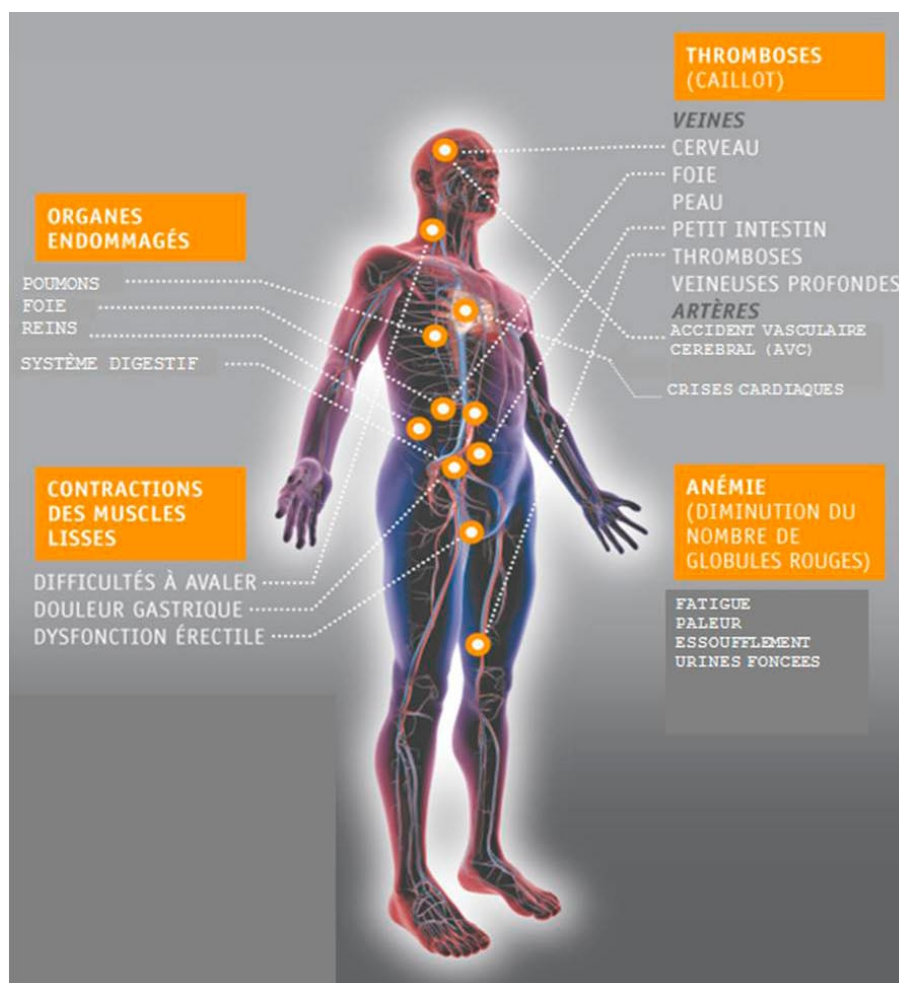


Figure 1 : Manifestations de l'HPN
Modifié d'après <http://www.hematoslife.com/france>

Les manifestations peuvent s'aggraver progressivement ou survenir par poussées, et peuvent coïncider avec certains événements de la vie (traumatismes, infections...) ou avec la prise de certains médicaments. Ainsi, une vaccination, les règles, une opération chirurgicale, la prise d'aspirine ou de certains antibiotiques (pénicilline, sulfamides...) ont été incriminés. Dans ces situations, des poussées plus prononcées viennent s'ajouter à celles imputables à l'évolution normale de la maladie.

Il arrive également que l'HPN apparaisse quelques mois à quelques années après le traitement d'une maladie appelée aplasie médullaire. L'aplasie médullaire est caractérisée par un appauvrissement de la moelle osseuse qui produit alors moins de cellules sanguines.

● Comment expliquer les symptômes ?

On parle d'hémoglobinurie paroxystique nocturne car la destruction des globules rouges (hémolyse) se fait de façon continue mais atteint le maximum d'intensité (paroxysme) au cours d'épisodes aiguës nocturnes. En effet, l'hémolyse est favorisée par l'acidité et survient plutôt la nuit car le sang est alors plus acide. Lorsqu'ils sont détruits, les globules rouges libèrent de l'hémoglobine, pigment qui donne au sang sa couleur rouge et assure le transport de l'oxygène vers tous les tissus du corps. L'hémoglobine ainsi libérée est alors en excès dans le sang. Elle est rapidement transformée en un pigment brun-jaune (la bilirubine) pour être éliminée dans les urines, d'où leur coloration rouge foncé (hémoglobinurie).

De plus, la libération de l'hémoglobine entraîne la diminution de la quantité de monoxyde d'azote, une substance normalement présente dans l'organisme et connue pour réguler le tonus de certains muscles et intervenir dans la coagulation du sang. La diminution du monoxyde d'azote explique les manifestations comme les troubles de l'érection ou les douleurs dues à des contractions involontaires (spasmes) de l'œsophage (tube qui permet le passage des aliments de la bouche à l'estomac) ou de l'intestin.

L'hémolyse est souvent à l'origine de l'anémie : il n'y a plus assez de globules rouges pour amener de l'oxygène à toutes les cellules du corps. Cela se traduit par une fatigue excessive et une sensation de faiblesse. Lorsque l'anémie est assez sévère, le malade peut avoir des difficultés à respirer (essoufflement), et parfois même une accélération des battements cardiaques. L'anémie peut également être liée à des problèmes de production de sang, en quantité insuffisante, par la moelle osseuse, fréquemment observés chez les personnes atteintes d'HPN.

Selon la gravité de la maladie, d'autres manifestations liées à l'atteinte des autres cellules sanguines (globules blancs et plaquettes), peuvent survenir. La baisse du nombre de globules blancs (dont le rôle est de défendre l'organisme contre les infections) explique les fièvres. La baisse du nombre de plaquette dans le sang est impliquée dans les saignements des gencives ou du nez. Par ailleurs, les anomalies des plaquettes favorisent l'apparition de caillots dans certains vaisseaux sanguins et seraient à l'origine de certaines manifestations. Notamment, le syndrome de Budd Chiari est dû à la formation de caillots dans le foie. Les veines à l'intérieur de l'abdomen peuvent également se boucher (thrombose veineuse) ce qui peut entraîner une souffrance (ischémie) de l'intestin (tube impliqué dans la digestion qui relie l'estomac à l'anus). Les maux de tête résistant aux traitements surviennent quand il existe une thrombose de veines cérébrales. Les plaques rouges au niveau de la peau sont, quant à elles, la conséquence de thromboses au niveau des vaisseaux sanguins les plus superficiels. Enfin, des thromboses ou le dépôt progressif des produits de dégradation des globules rouges au niveau des reins seraient à l'origine de l'insuffisance rénale constatée chez certains malades.

● Quelle est son évolution?

L'HPN a une évolution au long cours (chronique). Elle dépend des symptômes présentés par le malade, de la fréquence et de la gravité des poussées d'hémolyse, de la survenue de complications ainsi que de la présence d'autres pathologies parfois associées à l'HPN (par exemple, l'aplasie médullaire et les syndromes myélodysplasiques).

La formation des caillots (thromboses) constitue la principale complication car elle peut entraîner un mauvais fonctionnement des organes concernés (séquelles). Dans certains cas, ces complications peuvent entraîner le décès. Lorsque l'HPN évolue vers l'aplasie médullaire (diminution de la capacité de régénération de la moelle osseuse), les défenses immunitaires de l'organisme s'affaiblissent. Ceci peut nécessiter l'isolement du malade dans une chambre stérile pour éviter des infections graves. Dans ce cas, une greffe de moelle osseuse est parfois proposée. Tous les stades intermédiaires entre une anémie modérée et l'aplasie médullaire existent.

De façon exceptionnelle (1 cas sur 100) et après plusieurs années d'évolution de la maladie, une forme de cancer du sang, appelée leucémie aiguë, peut apparaître.

Cependant, il arrive dans de très rares cas qu'après quelques années d'évolution (5 à 20 ans), une rémission, voire une disparition des troubles soit observée.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne ?

L'HPN peut être suspectée par les médecins lors d'épisodes caractéristiques d'hémolyse, avec la présence d'urines foncées ou rouges la matin (hémoglobinurie). Parfois, une difficulté à avaler (dysphagie), une thrombose, une fatigue sévère, des douleurs abdominales ou des troubles de l'érection sont également présents. Le diagnostic définitif d'HPN est établi par une simple prise de sang qui permet d'identifier les globules rouges et blancs anormaux (grâce à la technique de cytométrie en flux). Le diagnostic est confirmé quand le pourcentage de cellules anormales dépasse 5%.

● En quoi consistent les autres examens ? À quoi vont-ils servir ?

Si on suspecte une aplasie médullaire, il est possible de prélever un échantillon de moelle osseuse (ponction médullaire), en introduisant une aiguille de gros calibre (sous anesthésie locale) dans le sternum (l'os situé au milieu du thorax) ou l'os iliaque (os du bassin), afin d'étudier la capacité de régénération de la moelle. Ce test peut révéler une moelle osseuse « riche », c'est-à-dire qui produit normalement toutes les cellules à l'origine des différents éléments du sang ; à l'inverse, il peut montrer peu ou pas du tout de cellules s'il y a une aplasie médullaire.

Dans les cas où les signes de la maladie évoquent la présence d'un caillot dans un vaisseau sanguin, un examen par imagerie médicale est nécessaire. Il est possible d'utiliser l'échographie-Doppler (échographie des vaisseaux), le scanner ou l'imagerie par résonance magnétique (IRM). Ces examens, anodins et précis, permettent d'identifier le vaisseau sanguin bouché dans diverses régions du corps comme le foie, les reins et le cerveau.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

L'HPN est parfois difficile à diagnostiquer, car la plupart des signes ne sont pas spécifiques et peuvent être présents dans de nombreuses autres maladies.

Quand l'HPN se manifeste par une anémie, les analyses de sang permettent de distinguer les différentes maladies qui entraînent une baisse du nombre de globules rouges.

Quand l'HPN est diagnostiquée à l'occasion d'une douleur aiguë de l'abdomen, elle peut être confondue avec une thrombose de l'artère qui irrigue les intestins (artère mésentérique), une obstruction de la veine porte (veine du foie qui draine le sang des organes situés dans l'abdomen) ou de la veine rénale, auxquelles elle peut effectivement s'associer. Le cas échéant, l'échographie abdominale, le scanner ou l'IRM confirment l'existence de ces complications.

● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?

Il n'existe pas de dépistage de l'HPN. Il est toutefois recommandé de rechercher la maladie chez les personnes qui présentent un fonctionnement anormal de la moelle osseuse (aplasie médullaire, syndromes myélodysplasiques...) ou des thromboses sans cause identifiée.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de ma famille ?

L'HPN est liée à une mutation du gène *PIG-A* situé sur le chromosome X. C'est une mutation qui n'est pas héritée des parents et qui ne se transmet pas à la descendance car elle n'est pas présente dans les cellules reproductrices. Elle survient spontanément dans certaines cellules de la moelle osseuse, les autres cellules de l'organisme étant normales. Les autres membres de la famille n'ont donc pas de risque particulier.

Le traitement, la prise en charge et la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette maladie ? Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels sont les risques ?

Actuellement, il n'existe pas de traitement, en dehors de la greffe de moelle osseuse, qui guérisse le malade atteint d'HPN. Le traitement de fond de l'HPN est basé soit sur l'utilisation d'un nouveau médicament, l'éculizumab, qui a beaucoup amélioré la prise en charge de l'HPN, soit sur la greffe de moelle osseuse. Certains médicaments sont aussi utilisés dans le but de calmer la réaction inflammatoire, de traiter les principales manifestations de la maladie et de limiter les complications.

Traitement spécifiques

- L'éculizumab

C'est un anticorps (substance qui protège l'organisme) qui empêche l'action destructrice du complément. Ce médicament a montré des résultats prometteurs dans le traitement de l'HPN et est efficace sur la réduction de l'hémolyse, de la fréquence des besoins de transfusion et il diminue le risque de thromboses améliorant ainsi la qualité de vie des malades. Il permet également chez certains malades de réduire les épisodes d'hémoglobinurie et les douleurs causées par la contraction involontaire de certains muscles. En raison de son mécanisme d'action, il augmente le risque de méningites à méningocoques (infection de l'enveloppe du cerveau, les méninges). En conséquence, les malades doivent être vaccinés et doivent impérativement signaler à leur médecin tout symptôme évocateur de méningite : fièvre associée à des maux de tête et des douleurs dans la nuque, pouvant être accompagnés de nausées ou vomissements et d'une gêne produite par la lumière (photophobie).

- La greffe de moelle osseuse (voir plus loin).

- Traitement anti-inflammatoire

Les corticoïdes sont des anti-inflammatoires qui peuvent être efficaces chez certains malades. Les médicaments qui réduisent la réponse immunitaire (immunosuppresseurs), comme le sérum anti-lymphocytaire et la cyclosporine, sont parfois utilisés en cas d'HPN associée à une aplasie médullaire.

Toutefois, les corticoïdes et les immunosuppresseurs augmentent le risque de contracter des infections, car ils diminuent les défenses naturelles de l'organisme. Les corticoïdes sont également à l'origine d'une déminéralisation des os (ostéoporose) qui peut être prévenue ou atténuée par des mesures diététiques et des suppléments en calcium et en vitamine D. Il est très important de ne jamais arrêter le traitement par corticoïdes brusquement et sans contrôle du médecin.

Traitement de soutien

En cas d'anémie sévère, se manifestant par des difficultés à respirer et une faiblesse importante, des transfusions peuvent être nécessaires. La transfusion consiste à injecter des globules rouges prélevés sur un donneur, pour maintenir un niveau adéquat de globules rouges dans le sang. Par ailleurs, un apport complémentaire en fer et en acide folique, éléments nécessaires à la fabrication de nouveaux globules rouges, peut être utile, sous le contrôle d'un médecin.

En cas de thromboses, un anticoagulant (médicament qui empêche la formation de caillots dans le sang) comme l'héparine, est nécessaire en urgence. Elle est prescrite dans les hôpitaux et sous surveillance médicale. Administrée sous la peau (voie sous-cutanée), elle peut donner lieu à de rares manifestations allergiques cutanées, à une chute du nombre de plaquettes dans le sang (thrombocytopénie), et dans de très rares cas, des accidents hémorragiques. D'autres médicaments anticoagulants, pris par voie orale, comme les anti-vitamine K, peuvent être prescrits pour remplacer l'héparine en traitement de fond. Toutefois, l'utilisation de ces médicaments n'élimine pas totalement la possibilité que de nouveaux caillots se forment.

En dehors de l'épisode aigu, des anti-aggrégants plaquetaires peuvent aussi être prescrits. Ce sont des médicaments qui, en empêchant l'agglutination des plaquettes, préviennent la formation des caillots.

En cas d'infections répétées dues à une diminution de la capacité de défense de l'organisme, des antibiotiques sont utilisés.

● **Quelles sont les autres options thérapeutiques ?**

Actuellement, le seul traitement qui puisse guérir définitivement la maladie est une greffe de moelle osseuse. Elle consiste à remplacer la moelle osseuse malade par une moelle saine (prélevée chez un donneur compatible), qui fabriquera des globules rouges normaux. C'est une option de traitement qui nécessite un traitement lourd et qui peut entraîner des complications graves. La durée d'hospitalisation est généralement d'au moins six semaines. Après la greffe, le risque d'infection est extrêmement élevé, car le malade ne possède plus de défenses immunitaires. De plus, les cellules greffées peuvent se « retourner » contre l'organisme du malade, parce que la greffe contient des cellules immunitaires du donneur qui s'attaquent à tout ce qui leur est étranger. Cette réaction appelée réaction du greffon contre l'hôte, est très dangereuse et potentiellement mortelle.

C'est pourquoi, étant donné les risques associés à cette procédure, la greffe n'est réservée qu'à un très petit nombre de malades présentant une forme très sévère de la maladie.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Les conséquences du traitement sur la vie quotidienne varient en fonction de la sévérité de la maladie et du traitement reçu.

Dans les formes modérées, les conséquences sont minimes. En dehors des crises d'hémolyse, le malade peut mener une vie tout à fait normale. Dans les formes qui nécessitent des transfusions répétées, la contrainte occasionnée par les visites régulières à l'hôpital peut être mal vécue par le malade. Ces visites peuvent durer plusieurs heures et occuper une grande partie de la journée.

La fertilité peut diminuer aussi bien après un traitement par immunosuppresseurs qu'après une greffe de moelle osseuse.

Après une greffe de moelle osseuse, il faut plusieurs mois pour que la personne greffée retrouve des défenses immunitaires pleinement efficaces. Pendant cette période, le malade doit éviter les lieux très fréquentés, comme les transports en commun, les centres commerciaux, les cinémas, les fêtes.... Une hygiène rigoureuse est indispensable pour limiter le risque d'infection et les rapports sexuels doivent être protégés. De plus, le malade doit rester en contact avec son médecin et l'alerter au moindre signe pouvant indiquer une infection (fièvre, douleur, diarrhée....). Après la greffe, les vaccinations recommandées dans l'enfance et à l'âge adulte doivent toutes être recommencées. Le respect de ces précautions permet, en principe, à la personne greffée de mener une vie normale.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

La maladie peut représenter un fardeau lourd pour la personne qui en est atteinte, entraînant au maximum des difficultés importantes ou même une incapacité à travailler. La chronicité de la maladie et les douleurs, les risques de complications, la contrainte éventuelle de transfusions répétées et de visites à l'hôpital, le retentissement possible sur le désir sexuel et la fertilité peuvent être à l'origine d'anxiété et d'angoisse. Dans ces cas, il peut être souhaitable de faire appel au soutien d'un psychologue.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Lorsque des facteurs déclenchant les crises d'hémolyse ont été identifiés (certains médicaments, traumatisme physique, stress,...), il est recommandé de les éviter. Une alimentation équilibrée et variée peut contribuer à diminuer certaines carences en minéraux et en vitamines (fer, vitamines....) dans les formes peu graves de la maladie.

Les malades sous éculizumab doivent impérativement signaler à leur médecin tout symptôme évocateur de méningite : fièvre associée à des maux de tête et des douleurs dans la nuque, pouvant être accompagnés de nausées ou vomissements et d'une gêne produite par la lumière.

● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi de l'HPN se fait à l'hôpital dans des consultations d'hématologie spécialisées.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est indispensable de faire part du diagnostic à l'équipe soignante en raison du risque de thromboses, surtout si une immobilisation (fracture, chirurgie...) est nécessaire. Il est également recommandé de faire connaître à l'équipe les facteurs déclenchant éventuels ainsi que les traitements en cours pour éviter les associations médicamenteuses inappropriées ou un surdosage.

Des recommandations de prise en charge de l'HPN aux urgences sont disponibles sur le site Orphanet (<http://www.orphanet-urgences.fr>).

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, il n'y a pas de prévention possible de l'HPN.

Vivre avec la maladie

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire ou sportive ?**

Les manifestations de l'HPN surviennent séparément ou simultanément. Ils peuvent avoir un impact considérable sur la vie quotidienne, obligeant de nombreux malades à modifier leurs activités quotidiennes et les empêchant parfois d'accomplir leurs activités professionnelles. Le poids de l'HPN et les conséquences associées sont parfois sous-estimés.

L'HPN, maladie dont la gravité est très variable d'une personne à une autre, retentit différemment sur la vie familiale et sociale. Si dans ses formes légères, ses conséquences sont limitées, dans les formes graves de la maladie, l'absentéisme scolaire et professionnel lors des crises d'hémolyse ou à l'occasion de complications peut être important. Ceci peut perturber la scolarité dans les rares cas survenant chez l'enfant ou entraîner des problèmes professionnels chez l'adulte.

En cas de demande de contraception, les femmes doivent signaler le diagnostic d'HPN, car certains contraceptifs contiennent des œstrogènes qui augmentent le risque de thrombose et sont contre-indiqués. Une pilule sans œstrogène, à base de progestatifs, est généralement recommandée.

De même, il est recommandé de discuter avec son médecin de tout projet parental et de l'informer en cas de grossesse, pour bénéficier d'un traitement et d'un suivi adaptés.

En savoir plus

● Où en est la recherche?

Actuellement, la recherche porte principalement sur une meilleure compréhension de la place relative de la greffe de moelle osseuse et du traitement par l'éculizumab dans la prise en charge de l'HPN.

● Comment entrer en contact avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site Orphanet (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes d'HPN bénéficient d'une prise en charge à 100% (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Gérard Socié

Centre de référence des aplasies
médullaires rares

Hématologie / Greffes
Hôpital Saint-Louis, Paris

L'Association HPN France / Aplasie
Médullaire

