

**COUR DES ASSURANCES SOCIALES**

---

---

Arrêt du 29 juin 2017

---

Composition : Mme DI FERRO DEMIERRE, présidente  
Mme Röthenbacher, juge, et M. Reinberg, assesseur  
Greffière : Mme Kreiner

\*\*\*\*\*

Cause pendante entre :

**A.W.** \_\_\_\_\_, à [...], recourant, représenté par sa mère, **S.** \_\_\_\_\_,

et

**OFFICE DE L'ASSURANCE-INVALIDITÉ POUR LE CANTON DE VAUD**, à  
Vevey, intimé.

---

**Art. 3 al. 2 LPGA ; art. 13 LAI ; art. 1 OIC**

**E n f a i t :**

**A.** Le 22 décembre 2014, S.\_\_\_\_\_ a déposé une demande de prestations AI pour mineurs au nom de son fils A.W.\_\_\_\_\_, né le 20 juin 2006, auprès de l'Office de l'assurance-invalidité pour le canton de Vaud (ci-après : l'OAI ou l'intimé). En ce qui concernait l'atteinte à la santé, elle a mentionné le chiffre 322 de l'annexe à l'OIC (ordonnance fédérale concernant les infirmités congénitales ; RS 831.232.21 ; anémies congénitales hypoplastiques ou aplastiques, leucopénies et thrombocytopénies congénitales).

Le 16 mars 2015, le Prof. O.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et responsable de l'Unité d'onco-hématologie pédiatrique des Hôpitaux [...] (ci-après : Hôpitaux G.\_\_\_\_\_) et la Dresse D.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et cheffe de clinique à ladite unité, ont posé les diagnostics de myélodysplasie avec monosomie 7 responsable d'une aplasie médullaire sévère, traitement par allogreffe de cellules souches hématopoïétiques non apparentées HLA (human leukocyte antigens) 10/10 le 20 décembre 2013, de GVH (graft versus host disease) cutanée aiguë, grade 2-3, corticodépendante, traitée par photophérèse extracorporelle, ciclosporine et corticoïdes et d'insuffisance surrénale secondaire au traitement prolongé par corticoïdes.

Le dossier de l'OAI contenait également une série de rapports/lettres de sortie rédigés suite aux diverses hospitalisations de l'assuré à l'Unité d'onco-hématologie pédiatrique des Hôpitaux G.\_\_\_\_\_, dont notamment :

- une lettre de sortie du 24 décembre 2013 faisant état d'une hospitalisation du 5 décembre 2013 au 3 mars 2014 pour une allogreffe de cellules souches hématopoïétiques pour myélodysplasie avec monosomie 7 diagnostiquée en juillet 2013. Les diagnostics principaux et secondaires étaient respectivement myélodysplasie avec monosomie 7 avec tableau clinico-biologique d'aplasie

médullaire sévère et Wolff-Parkinson-White actuellement asymptomatique.

- une lettre de sortie du 23 avril 2014 qui mentionnait une graft versus host disease corticodépendante suite à une allogreffe de moelle.

- une lettre de sortie du 27 mai 2014 relevant une myélodysplasie avec monosomie 7 (diagnostic principal) et une GVH cutanée chronique cortico-dépendante post allogreffe de cellules souches hématopoïétiques (diagnostic secondaire).
- une lettre de sortie du 16 juin 2014 posant le diagnostic principal de graft versus host disease corticodépendante suite à une allogreffe de moelle et le diagnostic secondaire d'insuffisance rénale d'origine pré-rénale sur manque d'apport.

Le 7 septembre 2015, la mère de l'assuré a demandé la prise en charge des mesures médicales pour son fils qui souffrait d'un Wolff-Parkinson-White (ch. 313 OIC), précisant que le Prof. P.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et responsable de l'Unité de cardiologie pédiatrique aux Hôpitaux G.\_\_\_\_\_, pourrait donner les renseignements nécessaires.

Dans un rapport médical du 24 septembre 2015, le Prof. P.\_\_\_\_\_ a posé le diagnostic de Wolff-Parkinson-White, posé pour la première fois deux ans auparavant. Il y a joint un rapport du 18 mars 2015 mentionnant que lors de la greffe de moelle, les électrocardiogrammes avaient révélé un Wolff-Parkinson-White qui s'était confirmé par deux Holter.

Par communication du 7 octobre 2015, l'OAI a alloué des mesures médicales pour le Wolff-Parkinson-White (ch. 313 OIC). Il a accepté de prendre en charge les coûts du traitement du 8 septembre 2014 au 30 juin 2026.

Par projet de décision du même jour, l'OAI a informé la mère de l'assuré de son intention de rejeter la demande de prise en charge de mesures médicales en ce qui concernait la myélodysplasie avec monosomie 7, au motif que l'atteinte n'était pas congénitale mais acquise.

Le 7 octobre 2015, la mère de l'assuré a déposé une demande d'allocation pour impotent.

Le 20 octobre 2015, la mère de l'intéressé a contesté le projet de décision de refus de mesures médicales précité.

Dans le contexte de cette contestation, l'OAI a reçu le 22 octobre 2015 un rapport du Prof. O.\_\_\_\_\_, et de la Dresse F.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et cheffe de clinique à l'Unité d'onco-hématologie pédiatrique des Hôpitaux G.\_\_\_\_\_, daté du même jour, qui retenait ce qui suit :

"Nous suivons régulièrement ce jeune patient de 9 ans et demi, qui est actuellement à 22 mois après allogreffe de cellules souches périphériques (20/12/2013) pour un syndrome myélodysplasique avec monosomie 7.

En pré-greffe, il était connu pour un syndrome de Wolff-Parkinson-White, actuellement traité par bêta-bloquants, suite à un épisode de tachycardie supraventriculaire sévère en post-greffe. Il présente actuellement des complications chroniques en post-greffe (GVH cutanée sclérodermiforme étendue, infections virales-bactériennes fréquentes, secondaires à son immunosuppression, et une insuffisance surrénalienne suite à une corticodépendance) nécessitant un suivi étroit à notre policlinique d'hémato-oncologie (schéma d'immunosuppression et photophrèse).

Dans le cadre de sa myélodysplasie (SMD) avec monosomie 7, une recherche poussée en cytogénétique moléculaire avait été effectuée au Centre hospitalier Q.\_\_\_\_\_ (cf. copie rapport), mettant en évidence un SNP au niveau du gène TERC, se traduisant par **un raccourcissement des télomères** de tous les sous-types leucocytaires (Njajou et al, 2010). Cette anomalie est très suggestive d'un **syndrome d'insuffisance médullaire d'origine génétique**, résultant en une instabilité chromosomique. Plusieurs études ont déjà montré la présence de télomères courts chez les patients avec SMD (Boulwood, Am.J.Hematol 1997 ; Brummendorf, Blood 2000 ; Ohyashiki, Clin Cancer Res 1999), qui elle-même présente un risque de transformation maligne en leucémie myéloïde aigüe dans 30 % des cas.

A la lumière de ces éléments, nous vous prions de reconsidérer le dossier du patient susmentionné, nos investigations parlant en faveur d'une anomalie d'ordre génétique, pouvant aboutir à la maladie actuelle du patient, et ainsi être recevable à une prise en charge AI."

Dans un avis médical du 2 décembre 2015, le Dr K.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et médecin au Service médical régional de l'AI (ci-après : le SMR), a donné l'avis médical suivant :

"Cet enfant a présenté une myélodysplasie avec aplasie médullaire sévère en juillet 2013 et une monosomie 7 a été constatée dans des cellules sanguines. Il a bénéficié d'une greffe de moelle le 20.12.2013.

En raison d'un Wolff-Parkinson-White, découvert lors des investigations pour l'affection susmentionnée, le chiffre OIC 313 a été admis, mais l'ensemble de la prise en charge de la myélodysplasie a été refusée car celle-ci est une affection acquise et pas congénitale.

Le Dr F. \_\_\_\_\_ conteste le refus en argumentant que, vu la présence de monosomie 7, il s'agit d'une atteinte génétique à la base, donc congénitale. Il nous adresse une copie d'un rapport de génétique moléculaire où il est précisé que les tests ont été effectués dans du sang périphérique.

En fait, l'argumentation du Dr F. \_\_\_\_\_ ne peut pas être suivie car c'est au niveau des cellules souches de l'hématopoïèse qu'il y a eu une transformation acquise avec cellules présentant, dans leur DNA, une monosomie 7. Ceci signifie donc que le patient n'a pas une monosomie congénitale pour tout le corps, mais qu'une partie de ses cellules - soit les cellules souches hématopoïétiques - se sont transformées après la naissance pour une raison indéterminée et l'examen de leur DNA révèle une monosomie 7. Le diagnostic de cette monosomie acquise n'était pas un exercice purement intellectuel, mais permettait de souligner la gravité de l'atteinte des cellules sanguines et l'indication à une greffe de moelle osseuse dans de brefs délais. Le refus de la prise en charge de la myélodysplasie, affection acquise et non pas congénitale, peut être confirmé.

Un syndrome de Wolff-Parkinson-White a été annoncé par le Professeur de cardiologie, M. P. \_\_\_\_\_, après découverte, lors des investigations pour la myélodysplasie, d'une tachycardie supraventriculaire et le chiffre OIC 313 a été admis. Dans son rapport du 14.10.2015, il constate une excellente évolution, mais ne paraît plus très sûr du diagnostic du syndrome de Wolff-Parkinson-White. En effet, il écrit : « l'extrémité du cathéter était dans l'oreillette droite, pouvant également être à l'origine de tachycardie supraventriculaire ».

Il convient **de demander au Prof. P. \_\_\_\_\_** si, vu l'évolution, il confirme ou infirme avec vraisemblance prépondérante le diagnostic de Wolff-Parkinson-White."

Le 9 décembre 2015, le Prof. P. \_\_\_\_\_ a confirmé le diagnostic de Wolff-Parkinson-White.

Par décision du 16 décembre 2015, l'OAI a refusé la prise en charge des mesures médicales relatives à la myélodysplasie avec monosomie 7, au motif que le dossier médical ne permettait pas de conclure à une infirmité congénitale reconnue par l'assurance-invalidité. L'office a retenu en se basant sur les conclusions du SMR que la myélodysplasie avec monosomie 7 n'était pas une atteinte congénitale mais acquise.

Lors d'un entretien téléphonique du 12 janvier 2016 avec un collaborateur de l'OAI, la Dresse F. \_\_\_\_\_ s'est déclarée surprise du fait que le SMR n'ait pas discuté l'argument majeur avancé dans son courrier

du 22 octobre 2015, soit qu'il existait un raccourcissement des télomères, élément parlant en faveur d'une atteinte congénitale. Elle avait d'ailleurs remis les références d'articles portant sur cette question.

**B.** Par acte du 27 janvier 2016, A.W.\_\_\_\_\_, représenté par sa mère, S.\_\_\_\_\_, a recouru devant la Cour des assurances sociales du Tribunal cantonal à l'encontre de la décision du 16 décembre 2015 de l'OAI, concluant implicitement à son annulation. A l'appui de son recours, il s'est référé à un rapport du 28 janvier 2016 du Prof. O.\_\_\_\_\_ et de la Dresse F.\_\_\_\_\_, adressé à la Cour de céans, dont la teneur était la suivante (sic) :

"Par la présente, nous souhaitons faire recours à un refus de prise en charge Assurance-Invalidité pour la personne susmentionnée, en vous présentant brièvement un exposé des faits, motifs et conclusion de refus, ainsi que nos contre-argumentations médicales.

A.W.\_\_\_\_\_, 9 ans et 7 mois, est actuellement à **24 mois après allogreffe de cellules souches hématopoïétiques pour aplasie médullaire** et diagnostic secondaire d'un syndrome myélodysplasique avec monosomie 7. Il présente des complications chroniques suite à la greffe (maladie greffon-contre-l'hôte de type chronique-GVH), nécessitant une prise en charge soutenue et régulière dans notre policlinique d'hématologie, ainsi que des hospitalisations occasionnelles lors de complications plus sévères. Ces traitements comprennent par ailleurs une artillerie lourde d'immunosuppresseurs par voie orale, nécessaire à la prise en charge de sa GVH, et des cures de photophérèse alternées aux 2 semaines.

#### Résumé des faits

Suite à un premier refus de mesures médicales par l'AI (projet de décision du 7 octobre 2015), nous avons envoyé une lettre de contestation le 22 octobre 2015.

En effet, suite à une recherche poussée en **cytogénétique moléculaire** lors du diagnostic initial d'aplasie (ou insuffisance) médullaire chez A.W.\_\_\_\_\_ au Centre hospitalier Q.\_\_\_\_\_ en septembre 2013, il a été mis en évidence **un SNP (single nucleotid polymorphysm) sur les gènes TCAB1 et TERC, ainsi qu'une anomalie familiale de la longueur des télomères** (raccourcissement des télomères). En effet, ces anomalies se retrouvent chez le père, B.W.\_\_\_\_\_, et la mère, S.\_\_\_\_\_, comme l'attestent les résultats en documents annexes, appuyant le **caractère congénital** de ces mutations.

Notre argumentation initiale de contestation se base sur la littérature récente, qui décrit clairement le raccourcissement des télomères comme anomalie pouvant résulter en insuffisance médullaire, résultant d'une instabilité chromosomique (Njajou et al,

2010). Ces patients peuvent dans un second temps présenter des myélodysplasies, qui sont à fort risque de transformation leucémique.

### Conclusion de l'AI

Dans leur réponse du 16 décembre 2016, le refus de mesures médicales AI suite à notre courrier du 22 octobre est argumenté comme ceci « L'argumentation de Dre F.\_\_\_\_\_ ne peut pas être suivie, car c'est au niveau des cellules souches de l'hématopoïèse qu'il y a eu une transformation acquise avec cellules présentant, dans leur DNA, une monosomie 7 ».

### Preuves de recours

Nous nous permettons une nouvelle fois de contester la décision de l'AI pour leur décision du 16 décembre 2016.

En effet, il est juste que le syndrome myélodysplasique avec monosomie 7 soit une anomalie acquise des cellules hématopoïétiques. Cependant, la pathologie initiale, qu'est **l'insuffisance médullaire**, n'est pas d'origine acquise dans cette situation, puisqu'il a été clairement démontré par des analyses cytogénétiques chez notre patient et ses deux parents que cela résulte d'un SNP au niveau des gènes incriminés dans les téloméropathies et insuffisances médullaires. Il s'agit donc ici d'une **insuffisance médullaire d'origine congénitale**. Pour appuyer notre propos, nous joignons à ce dossier, **un article de Blood 2014**, traitant sur les téloméropathies et insuffisances médullaires. Nous vous prions d'être particulièrement attentifs aux gènes décrits, ainsi qu'aux pathologies qui en résultent (spécifiquement en page 2777). Nous joignons également deux autres articles relatifs aux téloméropathies.

Nous avons par ailleurs demandé un second avis auprès du Prof. R.\_\_\_\_\_, cheffe du département d'hématologie, cellules souches hématopoïétiques et laboratoire moléculaire de l'Hôpital de U.\_\_\_\_\_ à [...], concernant les résultats d'analyse cytogénétique de notre patient : « Chez votre patient, les SNP trouvés dans les analyses prédisposent clairement à une insuffisance médullaire et au cancer ».

### Conclusion

Notre patient, A.W.\_\_\_\_\_, nécessite des traitements intenses, lourds et coûteux, dans le contexte d'une maladie qui résulte clairement d'une anomalie génétique.

Nous espérons que, par la présente, nous avons su attirer votre attention sur la justesse de notre demande et que nos arguments médicaux, tant par un 2<sup>ème</sup> avis par un professionnel dans le domaine, qu'au niveau de la littérature, sauront vous convaincre de la nécessité d'une prise en charge AI pour notre patient."

Par réponse du 2 mars 2016, l'intimé a conclu au rejet du recours et au maintien de la décision querellée. Il a rappelé que la décision

précitée refusait le droit aux mesures médicales au sens de l'art. 13 LAI (loi fédérale du 19 juin 1959 sur l'assurance-invalidité ; RS 831.20 ; traitement des infirmités congénitales), avant de soutenir que, selon cette disposition, l'assurance-invalidité n'intervenait pas pour toutes les atteintes « de naissance » mais uniquement pour celles qui figuraient dans l'annexe à l'OIC. A cet égard, l'art. 1 OIC précisait à son 1<sup>er</sup> alinéa qu'étaient réputées infirmités congénitales au sens de l'art. 13 LAI les infirmités qui existaient à la naissance accomplie de l'enfant. En soi, la prédisposition à une maladie n'était pas réputée infirmité congénitale. Le moment où une infirmité congénitale était reconnue comme telle n'était pas déterminant. Quant à l'alinéa 2 de l'article précité, il relevait notamment que les infirmités congénitales étaient énumérées dans la liste en annexe. L'OAI a retenu que, dans le cas du recourant, une infirmité congénitale figurant dans l'annexe à l'OIC ne pouvait pas être reconnue de sorte qu'une prise en charge sur la base de l'art. 13 LAI précité n'entraîne pas en considération. Il en allait de même pour l'art. 12 LAI (mesures médicales dites « de réadaptation »), lequel excluait expressément la prise en charge par l'AI des mesures qui avaient pour objet le traitement de l'affection comme telle. A l'appui de sa réponse, l'OAI a produit un avis médical du 23 février 2016 de la Dresse C.\_\_\_\_\_, spécialiste en pédiatrie et médecin au SMR, qui faisait les constatations suivantes (sic) :

"[...] Le Dr. O.\_\_\_\_\_, dans son RM du 28.1.2016, confirme que le syndrome myélodysplasique (SMD) avec monosomie 7 est une anomalie acquise des cellules hématopoïétiques.

Selon ce même RM, l'origine serait une téloméropathie, les analyses cytogénétiques effectuées prédisposant l'assuré à une insuffisance médullaire et au cancer.

Lors de l'analyse cytogénétique du 7.8.13, un raccourcissement des télomères a été constaté (en dessous du 1<sup>er</sup> percentile). Le Dr. R.\_\_\_\_\_, dans son rapport d'analyse génétique du 23.12.14, mentionne que le SNP (single nucléotide polymorphism) retrouvé chez l'assuré a été décrit en association avec un risque augmenté de cancer du sein et que l'anomalie retrouvée sur le gène TERC a été associée avec un raccourcissement des télomères dans 2 populations blanches (US et UK) mais pas chez les Blancs Amish ni chez les Noirs en bonne santé.

Dans la littérature jointe (Bone marrow failure.. de Young, 2012) une mutation dans le TERT et TERC peut entraîner un facteur de risque pour développer une insuffisance médullaire (mais aussi une fibrose pulmonaire et une cirrhose hépatique). L'expression clinique et la spécificité des organes atteints sont variables. Dans l'article « Telomere maintenance... de Rodrico [recte : Calado RT, Neal S,

Young NS] de 2008 », il est précisé qu'il faut un événement supplémentaire pour qu'une maladie se déclare. Le début des symptômes, la sévérité de l'atteinte et l'organe touché doivent être fortement influencés par un facteur environnemental actuellement encore mal défini. La même mutation (dans le TERT ou TERC) dans une même famille peut être associée avec une anémie aplastique chez un membre, une fibrose pulmonaire chez un autre ou une cirrhose hépatique chez un 3<sup>ème</sup> suggérant que d'autres facteurs contribuent aux lésions organiques. Une mutation de télomérase ne suffit pas pour induire une anémie aplastique. Un raccourcissement des télomères se retrouve dans pratiquement tous les syndromes d'insuffisance médullaire qu'ils soient acquis ou congénitaux. Dans l'article « Bone marrow failure... de Townsley, 2014 », l'auteur relève qu'une mutation TERT a été retrouvée dans de nombreuses pathologies et qu'il faut la survenue d'une nouvelle modification cytogénétique médullaire pour développer un clone pathologique souvent la perte d'un chromosome 7 (monosomie 7) mais aussi une trisomie 8 ou d'autres modifications chromosomiques.

**Conclusion :** Une prédisposition génétique ne signifie pas la survenue d'une pathologie spécifique. La même prédisposition génétique dans une même famille peut être asymptomatique ou en cas d'un second événement non défini à ce jour, entraîner des pathologies très diverses. La perte du chromosome 7 (monosomie 7) est une anomalie acquise.

Selon l'art. 1 OIC : la simple prédisposition à une maladie n'est pas réputée infirmité congénitale.

Les critères pour l'OIC 322 : anémies congénitales hypoplastiques ou aplastiques, leucopénies et thrombocytopénies congénitales ne sont pas remplis. C'est suite au développement clonal d'une cellule hématopoïétique pathologique qu'une insuffisance médullaire est survenue.

A relever que l'analyse cytogénétique du père de l'assuré (B.W.\_\_\_\_\_) de septembre 2013 La longueur des télomères était dans la valeur inférieure de la norme et chez la mère de l'assuré (S.\_\_\_\_\_) elle était autour du 1<sup>er</sup> percentile de la valeur normale et que l'anamnèse familiale était négative."

Par courrier du 12 mars 2016 (date du timbre postal), le recourant a renoncé à répliquer.

### **E n d r o i t :**

**1. a)** Les dispositions de la LPGA (loi fédérale du 6 octobre 2000 sur la partie générale du droit des assurances sociales ; RS 830.1) s'appliquent à l'assurance-invalidité, sous réserve de dérogations expresses prévues par la LAI (art. 1 al. 1 LAI). Les décisions sur opposition et celles contre lesquelles la voie de l'opposition n'est pas ouverte - ce qui

est le cas des décisions en matière d'assurance-invalidité (art. 69 al. 1 let. a LAI) - sont sujettes à recours auprès du tribunal des assurances compétent (art. 56 et 58 LPGA ; art. 69 al. 1 let. a LAI). Le recours doit être déposé dans les trente jours suivant la notification de la décision sujette à recours (art. 60 al. 1 LPGA).

En l'espèce, le recours a été formé en temps utile et dans le respect des règles de forme prévues par la loi (art. 61 let. b LPGA notamment), de sorte qu'il est recevable.

**b)** La LPA-VD (loi cantonale vaudoise du 28 octobre 2008 sur la procédure administrative ; RSV 173.36) s'applique aux recours et contestations par voie d'action dans le domaine des assurances sociales (art. 2 al. 1 let. c LPA-VD). La Cour des assurances sociales du Tribunal cantonal est compétente pour statuer (art. 93 let. a LPA-VD).

**2. a)** En tant qu'autorité de recours contre des décisions prises par des assureurs sociaux, le juge des assurances sociales ne peut, en principe, entrer en matière - et le recourant présenter ses griefs - que sur les points tranchés par cette décision ; de surcroît, dans le cadre de l'objet du litige, le juge ne vérifie pas la validité de la décision attaquée dans son ensemble, mais se borne à examiner les aspects de cette décision que le recourant a critiqués, exception faite lorsque les points non critiqués ont des liens étroits avec la question litigieuse (ATF 134 V 418 consid. 5.2.1, 131 V 164 et 125 V 413 consid. 2c ; TF 9C\_678/2011 du 4 janvier 2012 consid. 3.1).

**b)** En l'occurrence, le litige porte sur le fait de savoir si l'insuffisance médullaire sévère dont souffre le recourant est congénitale ou acquise.

**3. a)** A teneur de l'art. 3 al. 2 LPGA, est réputée infirmité congénitale toute maladie présente à la naissance accomplie de l'enfant.

Conformément à l'art. 13 LAI, les assurés ont droit aux mesures médicales nécessaires au traitement des infirmités congénitales au sens de l'art. 3 al. 2 LPGA jusqu'à l'âge de 20 ans révolus (al. 1). Le Conseil fédéral établira une liste de ces infirmités. Il pourra exclure la prise en charge du traitement d'infirmités peu importantes (al. 2). Faisant usage de la délégation prévue à l'art. 13 al. 2 phr. 1 LAI, le Conseil fédéral a édicté l'OIC. Aux termes de cette ordonnance, sont réputées infirmités congénitales au sens de l'art. 13 LAI les infirmités présentes à la naissance accomplie de l'enfant (art. 1 al. 1 phr. 1 OIC [reprise de l'art. 3 al. 2 LPGA]) et qui figurent dans la liste annexée à l'OIC (art. 1 al. 2 phr. 1 OIC).

En prenant en charge le traitement des infirmités congénitales des assurés âgés de moins de 20 ans révolus, l'AI encourage et finance dès le plus jeune âge la correction – plus facile, plus efficace et moins coûteuse qu'ultérieurement – de handicaps qui seront susceptibles d'entraver les assurés à l'âge adulte. On notera en particulier que le traitement de l'affection en tant que telle est compris dans le cadre l'art. 13 LAI ; en effet, cette disposition tient compte du fait que les infirmités congénitales ne sont par définition ni des maladies, ni des accidents (ATF 122 V 113 consid. 3a/cc). Par ailleurs, afin de garantir les principes de l'égalité devant la loi et de la sécurité du droit, le champ d'application de l'art. 13 LAI est strictement délimité dans l'OIC, laquelle définit ce qu'il faut entendre par infirmités congénitales au sens de l'AI (art. 1 al. 1 OIC) et énumère, dans une liste annexe, celles qui donnent droit à des mesures médicales de l'AI. Le Département fédéral de l'intérieur est autorisé à compléter cette liste en y ajoutant des infirmités dont la nature congénitale est évidente, mais qui ne figurent pas encore dans celle-ci (art. 1 al. 2 phr. 2 OIC) (Michel Valterio, Droit de l'assurance-vieillesse et survivants [AVS] et de l'assurance-invalidité [AI], Genève/Zurich/Bâle 2011, n. 1537 et 1538 p. 416).

Plus particulièrement, le ch. 322 de la liste annexée à l'OIC mentionne, au titre des infirmités congénitales pouvant justifier l'octroi de mesures médicales de l'AI, les anémies congénitales hypoplastiques ou aplastiques, leucopénies et thrombocytopénies congénitales.

**b)** Selon l'art. 1 al. 1 phr. 1 OIC, sont réputées infirmités congénitales les infirmités qui existent à la naissance accomplie. Celle-ci est réputée accomplie lorsque le corps vivant de l'enfant est complètement sorti de celui de la mère. Des facteurs pathogènes qui existaient éventuellement avant la naissance ou au moment de celle-ci ne tombent pas sous le coup de l'art. 13 LAI. La simple prédisposition à une maladie n'est pas réputée infirmité congénitale (art. 1 al. 1, phr. 2 OIC). De même, une lésion causée par un accident n'est pas considérée comme une infirmité congénitale même si l'état pathologique a contribué à provoquer l'accident. Pour déterminer s'il y a infirmité congénitale, c'est, comme à l'art. 12 LAI, la symptomatologie et non la pathogenèse de l'affection qui est déterminante. Les ch. 7 et 8 CMRM (Circulaire sur les mesures médicales de réadaptation de l'AI) prévoient que si une affection peut être aussi bien acquise que congénitale et que, dans le cas d'espèce, il existe des doutes sur l'authenticité d'une infirmité congénitale, l'avis dûment motivé d'un médecin spécialisé, qui tient celle-ci pour hautement probable en se fondant sur l'enseignement médical actuel, est alors déterminant. Pour admettre l'existence d'une infirmité congénitale, il ne suffit pas que le diagnostic posé corresponde à l'une des infirmités figurant dans l'annexe de l'OIC puisque certaines de ces affections, telles que les tumeurs ou les épilepsies, peuvent être acquises. S'il n'y a pas d'indications suffisantes à ce sujet dans le rapport médical, il faut examiner, en se basant sur l'anamnèse, sur l'état de l'assuré et sur d'éventuelles instructions complémentaires, s'il s'agit bien de la forme congénitale de la maladie (RCC 1963 p. 354, I 398/62 ; TF 8C\_196/2009 du 5 août 2009 ; Valterio, op. cit., n. 1546 p. 419 et les références citées).

En outre, si l'infirmité doit exister à la naissance, le moment où une infirmité congénitale est reconnue comme telle n'est pas déterminant (art. 1 al. 1 phr. 3 OIC). Ainsi, la date à laquelle le diagnostic de l'affection en cause est posé n'est en tout cas pas décisive. L'infirmité tombe donc également sous le coup de l'art. 13 LAI lorsqu'elle n'était pas reconnaissable à la naissance accomplie, mais que plus tard, apparaissent des symptômes nécessitant un traitement, symptômes dont la présence

permet de conclure qu'une infirmité congénitale ou que les éléments présidant à son émergence existaient déjà à la naissance accomplie (ATF 120 V 89 consid. 3a et 3c ; Valterio, op. cit., n. 1566 p. 424). Il est ainsi possible, après coup, de dire que telle ou telle affection était en réalité présente depuis la naissance. En vertu de l'art. 2 al. 1 OIC, le droit prend naissance au début de l'application des mesures médicales, ce qui implique que dites mesures ne sont pas nécessairement mises en œuvre dès la naissance (RCC 1989 p. 222).

**4.** Le juge des assurances sociales doit examiner de manière objective tous les moyens de preuve, quelle qu'en soit la provenance, puis décider si les documents à disposition permettent de porter un jugement valable sur le droit litigieux. Si les rapports médicaux sont contradictoires, il ne peut liquider l'affaire sans apprécier l'ensemble des preuves et sans indiquer les raisons pour lesquelles il se fonde sur une opinion médicale et non pas sur une autre. C'est ainsi qu'il importe, pour conférer pleine valeur probante à un rapport médical, que les points litigieux importants aient fait l'objet d'une étude circonstanciée, que le rapport se fonde sur des examens complets, qu'il prenne également en considération les plaintes de la personne examinée, qu'il ait été établi en pleine connaissance du dossier (anamnèse), que la description du contexte médical et l'appréciation de la situation médicale soient claires et enfin que les conclusions de l'expert soient bien motivées. Au demeurant, l'élément déterminant, pour la valeur probante, n'est ni l'origine du moyen de preuve, ni sa désignation comme rapport ou comme expertise, mais bel et bien son contenu (ATF 133 V 450 consid. 11.1.3, 125 V 351 consid. 3a et 122 V 157 consid. 1c ; TF 9C\_55/2016 du 14 juillet 2016 consid. 3.1).

En ce qui concerne la preuve, le juge fonde sa décision, en matière d'assurances sociales et sauf dispositions contraires de la loi, sur les faits qui, faute d'être établis de manière irréfutable, apparaissent comme les plus vraisemblables, c'est-à-dire qui présentent un degré de vraisemblance prépondérante. Il ne suffit donc pas qu'un fait puisse être considéré seulement comme une hypothèse possible. Parmi tous les éléments de fait allégués ou envisageables, le juge doit, le cas échéant,

retenir ceux qui lui paraissent les plus probables (ATF 130 III 321 consid. 3.2 et 3.3, 126 V 353 consid. 5b et 125 V 193 consid. 2 ; TF 9C\_719/2016 du 1<sup>er</sup> mai 2017 consid. 5.2.2).

**5. a)** En l'espèce, les avis des médecins concordent sur le fait que l'assuré présente une pathologie initiale, à savoir une aplasie médullaire sévère, et un diagnostic secondaire, un syndrome myélodysplasique avec monosomie 7. Ces atteintes ont été traitées par greffe de cellules souches hématopoïétiques (allogreffe) le 20 décembre 2013 entraînant une complication liée à la greffe sous forme d'un rejet chronique greffon contre hôte (GVH) impliquant un traitement par immunosuppression et corticostéroïdes. Ces traitements ont eu pour effet secondaire une insuffisance surrénalienne.

Dans le cadre des recherches sur l'étiologie de l'affection du recourant, des anomalies chromosomiques (monosomie 7) ont été démontrées ainsi que des anomalies des chromosomes chez son père et sa mère (raccourcissement des télomères).

**b)** Les syndromes myélodysplasiques avec monosomie 7 (MDS pour MyeloDysplasic Syndromes) sont des affections clonales des cellules souches pluripotentes ou myéloïdes de la moelle osseuse, caractérisées par une hématopoïèse inefficace, responsable de cytopénies affectant une ou plusieurs lignées sanguines (globules rouges, globules blancs, thrombocytes).

Les MDS n'ont pas de cause clairement établie. Leur incidence augmente avec l'âge, la majorité des patients ayant plus de 60 ans. Les MDS peuvent être primaires (aussi appelés *de novo*) ou secondaires lorsqu'ils surviennent après exposition à des agents exogènes comme un traitement de chimiothérapie, de radiothérapie, ou après exposition à certains agents exogènes comme le benzène qui endommage l'ADN des cellules souches normales. La fumée de cigarette, qui contient du benzène, est maintenant reconnue comme la cause d'exposition la plus courante. Le benzène se retrouve également dans certains milieux

industriels (solvants, teintureries). Cependant seule une faible proportion des personnes exposées à ces agents exogènes développe un MDS. Une des principales hypothèses pour expliquer pourquoi le MDS se développe seulement chez certaines personnes est que celles-ci ont hérité des gènes qui limitent leur capacité de détoxifier les agents causals. La grande majorité des patients atteints souffrent d'un MDS primaire et ne présente habituellement pas d'évènement déclencheur défini. Cela dit, la classification des MDS de l'OMS (Organisation mondiale de la santé) s'applique aux adultes, mais pas aux enfants pour lesquels une classification spécifique a été proposée. Chez l'enfant, ces affections sont très rares. En outre la probabilité d'une exposition à des agents exogènes est très faible. Elles sont donc considérées comme primaires (*de novo*).

La littérature récente montre sans équivoque que des anomalies génétiques, en particulier sur le chromosome 7 et sur les télomères, peuvent entraîner des MDS (Njajou et al, 2010, Blood 2008 et 2014, spéc. p. 2777 ; Calado RT, Neal S, Young NS. Telomere maintenance and human bone marrow failure. Blood 2008; 111(9):4446-4455 ; Savage SA, Bertuch AA. The Genetics and Clinical Manifestations of Telomere Biology Disorders. Genet Med 2010; 12(12):753-64 ; Young NS. Bone marrow failure and the new telomere diseases: practice and research. Hematology 2012 Apr ;17 Suppl 1:S18-21 ; Townsley DM, Dumitriu B, Young NS. Bone marrow failure and the telomeropathies. Blood. 2014 Oct 30;124(18):2775-83 ; Savage SA, Dufour C. Classical inherited bone marrow failure syndromes with high risk for myelodysplastic syndrome and acute myelogenous leukemia. Semin Hematol. 2017;54(2):105-114).

**c)** L'OAI retient que l'affection dont souffre le recourant n'est pas du ressort de l'AI sous chiffre 322 OIC (anémies congénitales hypoplastiques ou aplastiques, leucopénies et thrombocytopénies congénitales), au motif que la simple prédisposition à une maladie n'est pas réputée infirmité congénitale. Il suit en cela l'avis de la Dresse C.\_\_\_\_\_ qui écrit qu'« *une prédisposition génétique ne signifie pas la survenue d'une pathologie spécifique* » (avis médical du 23 février 2016). En l'occurrence, l'OAI reconnaît toutefois la nature

généétique de l'affection quand il mentionne que l'avis de Dresse F. \_\_\_\_\_ ne peut pas être suivi, « *car c'est au niveau des cellules souches de l'hématopoïèse qu'il y a eu une transformation acquise avec cellules présentant, dans leur DNA, une monosomie 7* » (avis médical du 2 décembre 2015).

En effet, la question de l'origine de l'affection de l'assuré peut être vue de plusieurs façons ; soit la maladie commence lors de sa découverte clinique, soit lors de la mise en évidence des mutations génétiques qui vont l'induire. Pour admettre l'existence d'une infirmité congénitale, il suffit du point de vue de l'administration des preuves, que l'on se trouve selon toute vraisemblance, de l'avis du spécialiste, en présence d'une infirmité figurant dans l'OIC (consid. 3b *supra*).

A cet égard, le Prof. O. \_\_\_\_\_ et la Dresse F. \_\_\_\_\_, spécialistes en hémato-oncologie pédiatrique, exposent clairement que l'insuffisance médullaire est d'origine congénitale lorsqu'ils constatent, documentations médicales à l'appui, qu'« *il est juste que le syndrome myélodysplasique avec monosomie 7 soit une anomalie acquise des cellules hématopoïétiques. Cependant la pathologie initiale, qu'est l'insuffisance médullaire, n'est pas d'origine acquise dans cette situation, puisqu'il a été clairement démontré par des analyses cytogénétiques chez [le] patient et ses deux parents que cela résulte d'un SNP [single nucleotid polymorphysm] au niveau des gènes incriminés dans les téloméropathies et insuffisances médullaires. Il s'agit donc ici d'une insuffisance médullaire d'origine congénitale* » (rapport du 28 janvier 2016). A cela s'ajoute le fait que le Prof. R. \_\_\_\_\_, spécialiste en médecine interne générale et hématologie et cheffe du département d'hématologie, cellules souches hématopoïétiques et laboratoire moléculaire de l'Hôpital de U. \_\_\_\_\_ à [...], constate en ce qui concerne les résultats d'analyse cytogénétique du recourant que « *chez [le] patient, les SNP trouvés dans les analyses prédisposent clairement à une insuffisance médullaire et au cancer* ». Il faut noter qu'il s'agit de spécialistes reconnus en la matière avec une activité médicale importante.

La Dresse C.\_\_\_\_\_, médecin au SMR et spécialiste en oncologie pédiatrique, retient pour sa part en se basant sur d'autres articles scientifiques, non produits dans le présent dossier, qu'une mutation dans le TERT et TERC est un facteur de risque pour développer non seulement une insuffisance médullaire mais aussi une fibrose pulmonaire ou une cirrhose hépatique et qu'il faut finalement un élément supplémentaire – certes non défini – pour qu'une maladie se déclare. Elle minimise ensuite les résultats des analyses cytogénétiques moléculaires relevant que, chez le père de l'assuré, la longueur des télomères n'est que dans la valeur inférieure de la norme et que, chez la mère, autour du 1<sup>er</sup> percentile (avis médical du 23 février 2016). Elle ne se détermine en revanche pas sur la conclusion claire des spécialistes qui retiennent qu'« *il s'agit donc ici d'une insuffisance médullaire d'origine congénitale* », ni ne motive les raisons pour lesquelles il convient en l'occurrence de s'en écarter. Le fait de constater abstraitement que, selon la littérature, une prédisposition génétique ne signifie pas la survenue d'une pathologie spécifique ou que la même prédisposition génétique dans une même famille peut être asymptomatique ou en cas d'un événement non défini entraîner des pathologies diverses ne permet pas de mettre en doute les conclusions bien étayées des spécialistes qui suivent l'assuré. Ces remarques ne permettent en aucun cas de contester le fait que le recourant présente à la fois une mutation génétique et une insuffisance médullaire dans le cadre d'un syndrome myélodysplasique avec monosomie 7 et que les spécialistes qui s'occupent de son cas concluent sans équivoque que cette mutation est la cause de son insuffisance médullaire. Il n'y a donc pas seulement une prédisposition, mais un lien de causalité établi entre cette mutation et l'atteinte.

**d)** A la lumière des avis des spécialistes des Hôpitaux G.\_\_\_\_\_, on peut admettre avec vraisemblance que le recourant souffre d'une infirmité congénitale au sens du chiffre 322 OIC. Ainsi, l'OAI doit prendre en charge les mesures médicales nécessaires au traitement de ce trouble.

**6. a)** Il s'ensuit que le recours doit être admis, ce qui entraîne la réforme de la décision attaquée, en ce sens que l'OAI doit prendre en charge les frais des mesures médicales nécessaires au traitement de l'aplasie médullaire et du syndrome myélodysplasique avec monosomie 7.

**b)** En dérogation à l'art. 61 let. a LPGA, la procédure de recours en matière de contestations portant sur l'octroi ou le refus de prestations de l'AI devant le tribunal cantonal des assurances est soumise à des frais judiciaires (art. 69 al. 1bis LAI). En l'espèce, il convient d'arrêter les frais judiciaires à 400 fr. et de les mettre à charge de l' OAI, qui succombe.

**c)** Il n'y a pas lieu d'allouer de dépens au recourant, dès lors qu'il n'était pas assisté par un mandataire professionnel (art. 55 LPA-VD ; art. 61 let. g LPGA).

**Par ces motifs,  
la Cour des assurances sociales  
p r o n o n c e :**

- I.** Le recours est admis.
- II.** La décision rendue le 16 décembre 2015 par l'Office de l'assurance-invalidité pour le canton de Vaud est réformée en ce sens qu'il doit prendre en charge les frais liés aux mesures médicales nécessaires au traitement de l'aplasie médullaire et du syndrome myélodysplasique avec monosomie 7 de A.W.\_\_\_\_\_.
- III.** Les frais judiciaires, arrêtés à 400 fr. (quatre cents francs), sont mis à la charge de l'Office de l'assurance-invalidité pour le canton de Vaud.
- IV.** Il n'est pas alloué de dépens.

La présidente :

La greffière :

**Du**

L'arrêt qui précède, dont la rédaction a été approuvée à huis clos, est notifié à :

- S. \_\_\_\_\_ (pour A.W. \_\_\_\_\_)
- Office de l'assurance-invalidité pour le canton de Vaud,
- Office fédéral des assurances sociales,

par l'envoi de photocopies.

Le présent arrêt peut faire l'objet d'un recours en matière de droit public devant le Tribunal fédéral au sens des art. 82 ss LTF (loi du 17 juin 2005 sur le Tribunal fédéral ; RS 173.110), cas échéant d'un recours constitutionnel subsidiaire au sens des art. 113 ss LTF. Ces recours doivent être déposés devant le Tribunal fédéral (Schweizerhofquai 6, 6004 Lucerne) dans les trente jours qui suivent la présente notification (art. 100 al. 1 LTF).

La greffière :