



# ASSEMBLÉE NATIONALE

12ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 104299

### Texte de la question

Mme Martine Lignières-Cassou souhaite alerter M. le ministre de la santé et des solidarités sur la situation des malades atteints de dystonies et des spasmes hémifaciaux. Ces malades ressentent un sentiment d'abandon et de solitude du fait de diagnostics difficiles, des errances médicales et des difficultés concernant la prise en charge des traitements ou des handicaps dus à la maladie. Déçus par le plan « Maladies rares », ces malades attendent beaucoup du « Plan national grand âge » annoncé par le ministre pour la fin de l'année 2006. Ces malades demandent des moyens supplémentaires afin de promouvoir la recherche, la facilitation de l'accès aux centres de soins, une meilleure information des médecins généralistes et des médecins conseil de la sécurité sociale. Trop de malades connaissent encore un désarroi total car leur pathologie n'est pas reconnue ou parfois confondue par ignorance, avec des troubles d'ordre psychiatrique. Elle demande au ministre de prendre en compte ces pathologies dans la mise en place de son prochain plan.

### Texte de la réponse

La dystonie est un symptôme se caractérisant par la survenue de mouvements anormaux liés à des contractions prolongées et involontaires du corps et entraînant une torsion ou une distorsion du corps ou d'une partie du corps. La dystonie désigne, d'autre part, un groupe de maladies hétérogènes, soit héréditaires, soit secondaires à des pathologies cérébrales identifiées (métabolique, médicamenteux, infectieux, vasculaire, tumoral...). Les atteintes sont soit focales (cervicale, laryngée, blépharospasme, crampe de l'écrivain), soit généralisées (dystrophie généralisée) et de pronostic différent selon leur sensibilité au traitement et leur évolutivité. On estime que plus de 40 000 personnes seraient atteintes de dystonie sous diverses formes. La prise en charge de ces pathologies nécessite donc un diagnostic précis, des soins et un suivi adaptés, réalisés par le médecin traitant en lien avec les médecins neurologues. Parmi ces maladies, la dystonie idiopathique familiale et certaines formes de dystonies focales sont des maladies rares qui nécessitent une prise charge spécifique. Le plan national « Maladies rares 2005-2008 », inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 et annoncé par le ministre chargé de la santé le 20 novembre 2004 s'est donné pour objectif d'améliorer la formation, l'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, de développer les connaissances sur les pathologies rares, notamment sur le plan épidémiologique, de soutenir la recherche médicale, en particulier, dans le domaine de l'innovation thérapeutique. Afin d'améliorer la qualité et l'accessibilité du diagnostic et de la prise en charge des maladies rares, 103 centres de référence hospitalo-universitaires ont été « labellisés » au terme des appels d'offres de 2004, 2005 et 2006. Dans ce cadre, plusieurs centres de référence ont été labellisés dans le domaine des pathologies neurologiques rares (centre du professeur Bellance à Fort-de-France, centre du professeur Bonneau au CHU d'Angers, centre du professeur Brice à l'AP-HP Paris). Il entre dans les missions de ces centres d'animer des projets de recherche clinique et thérapeutique, de définir les recommandations de bonnes pratiques et d'organiser la filière de prise en charge, en lien les professionnels de santé de proximité et les associations de patients. Un effort particulier a été fait par les pouvoirs publics afin de promouvoir la recherche médicale sur les maladies rares. Un appel à projets de recherche a été lancé par le GIS-Institut des maladies rares, en lien avec l'Agence nationale pour la recherche

(ANR) et avec le soutien du ministère de la santé et des solidarités. Financé par les pouvoirs publics à hauteur de 5 millions d'euros en 2005 et plus de 8,5 millions d'euros en 2006, cet appel d'offres a permis de soutenir des projets de recherche dans le domaine de la recherche fondamentale, de la recherche clinique et thérapeutique. Le programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), mis en place par le ministère de la santé, a permis, en 2005 et 2006, de soutenir des projets de recherche clinique sur les maladies rares avec un budget de 5 millions d'euros par an. Dans le domaine de la recherche sur la dystonie, onze projets de recherche sont actuellement en cours et concernent l'identification des gènes impliqués dans certaines formes de dystonie, la physiopathologie et la clinique de l'affection, la thérapeutique, notamment, deux projets sur la stimulation cérébrale profonde menés à Lille et à Nancy. En lien avec les centres de référence, les maisons départementales des personnes handicapées élaborent, en concertation avec chaque malade et son entourage, un plan de compensation personnalisé afin de mettre en place les aides adaptées à chaque situation. Les associations qui oeuvrent pour les patients atteints de maladies rares, notamment pour les personnes atteintes de dystonie, jouent un rôle essentiel de relais d'information et d'accompagnement pour les malades et leurs proches. Ces associations regroupées au sein des fédérations d'associations de patients atteints de maladies rares sont soutenues par les pouvoirs publics.

## Données clés

**Auteur :** [Mme Martine Lignières-Cassou](#)

**Circonscription :** Pyrénées-Atlantiques (1<sup>re</sup> circonscription) - Socialiste

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 104299

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** santé et solidarités

**Ministère attributaire :** santé et solidarités

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 19 septembre 2006, page 9762

**Réponse publiée le :** 26 décembre 2006, page 13726