



ASSEMBLÉE NATIONALE

12ème législature

maladie de Gaucher

Question écrite n° 69551

Texte de la question

M. Jean-Marc Roubaud appelle l'attention de M. le ministre de la santé et des solidarités sur la maladie de Gaucher. Aujourd'hui, 4 millions de personnes en France et 25 millions en Europe sont lourdement frappées par 8 000 pathologies rares, d'origine génétique à 80 %, méconnues des médecins et des pouvoirs publics et cruellement délaissées. La plupart n'ont pas de traitement, faute de recherche. La maladie de Gaucher, quant à elle, est une redoutable affection génétique liée à un trouble du métabolisme des lipides (par déficit d'une enzyme lysosomale, la glucocérébrosidase) et caractérisée par des complications osseuses et de sévères anomalies sanguines. Elle est la plus fréquente des maladies lysosomales d'origine génétique même si sa prévalence reste rare à raison d'un cas pour 100 000 naissances vivantes. En France, seules 300 personnes sont dépistées dont 15 % d'enfants, mais il est probable que d'autres malades ne soient pas détectés. En conséquence, il lui demande si le Gouvernement envisage de faire avancer les recherches afin de dépister de façon plus précoce cette maladie orpheline.

Texte de la réponse

La maladie de Gaucher appartient au groupe des maladies rares qui font l'objet d'un plan national, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2005, annoncé par le ministre de la santé et des solidarités le 20 novembre 2004. Ce plan, d'une durée de cinq ans, financé à hauteur de 100 millions d'euros, prévoit d'améliorer la formation, l'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, de développer les connaissances sur ces pathologies, 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, une centaine de centres de référence hospitalo-universitaires seront progressivement « labellisés » sur la durée du plan. Un financement de 20 millions d'euros a été mis en place pour soutenir les centres de référence labellisés au cours des deux premiers appels d'offres de 2004 et 2005. Un troisième appel d'offres est prévu en 2006. Dans ce cadre, le « centre de référence des maladies lysosomales » coordonné par le docteur Nadia Belmatoug (hôpital Beaujon, Assistance publique - hôpitaux de Paris) a été labellisé et financé afin de mieux dépister et prendre en charge les personnes atteintes de maladie de Gaucher. Cette pathologie bénéficie actuellement d'un traitement médical efficace, disponible en France, grâce au dynamisme de la recherche médicale sur les maladies rares et à la mise en oeuvre, en Europe, depuis plus de cinq ans, d'une politique incitative de promotion des médicaments orphelins. La maladie de Gaucher, comme toutes les maladies rares métaboliques, est prise en charge à 100 % au titre des affections de longue durée par l'assurance maladie.

Données clés

Auteur : [M. Jean-Marc Roubaud](#)

Circonscription : Gard (3^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 69551

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : santé et solidarités

Ministère attributaire : santé et solidarités

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 12 juillet 2005, page 6788

Réponse publiée le : 29 novembre 2005, page 11097