



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 12ème législature

maladies rares

Question orale n° 1800

### Texte de la question

M. Richard Mallié appelle l'attention de M. le ministre de la santé et des solidarités sur les patients atteints de cystinurie. La cystinurie est une maladie génétique orpheline touchant environ 8 000 personnes en France. Caractérisée par une surproduction démesurée d'un acide aminé, la cystine se cristallise dans les reins. Cette maladie peut mener à une insuffisance rénale grave, nécessitant une mise sous dialyse. Malheureusement, à ce jour, il n'y a aucune recherche réelle dans le traitement de cette maladie. S'il existe pourtant de nombreuses pistes thérapeutiques, celles-ci n'ont toutefois jamais pu être étudiées, faute de financement. Le meilleur moyen pour les patients de retarder la progression de la maladie consiste donc aujourd'hui en un traitement préventif organisé autour de deux éléments : une importante diurèse, et l'alcalisation des urines. Le coût des analyses nécessaires, comme celui du traitement préventif permettant l'alcalisation des urines est toutefois lourd pour les patients, n'étant pas pris en charge par l'assurance maladie. À titre d'exemple, une chromatographie des acides aminés, située hors nomenclature et en tarif libre, est d'environ 170 euros. De même, le Foncitil, intervenant dans l'alcalisation des urines, revient à un patient à plus de 30 euros par mois. Dans le plan national maladies rares 2005-2008 présenté le 20 novembre 2004, il indiquait dans la préface que « les maladies rares soulèvent un problème politique, au sens noble du terme, celui de la prise en compte des besoins des plus faibles et des moins nombreux ». Car c'est effectivement là l'un des problèmes majeurs des patients atteints de ce type de pathologie : en plus du poids de la souffrance induits par la maladie, ils doivent également faire face à des difficultés d'isolement, au manque d'information, et à toute l'inquiétude que représente l'absence de traitement adapté. C'est pourquoi, plus que jamais, il lui semble essentiel que les pouvoirs publics, et le ministère de la santé, en particulier, soient attentifs à ces hommes et ces femmes qui se sentent bien souvent abandonnés par la médecine, et par les autorités. Les patients atteints de cystinurie se sont regroupés dans une association, l'ARIC, association pour la recherche et l'information sur la cystinurie, dont le président est un jeune homme volontaire et courageux de sa circonscription. Si les 8 000 patients atteints de cette maladie n'appartiennent pas tous à cette association, ils sont en tout cas unis autour d'une même revendication : une meilleure prise en charge de leur traitement et une mobilisation des pouvoirs publics en leur faveur. Il souhaite savoir ce qu'il envisage de faire pour que, d'une part, les analyses et traitements relatifs à la cystinurie puissent faire l'objet d'une prise en charge par l'assurance maladie, et d'autre part, connaître ses projets afin que les pistes thérapeutiques existantes pour cette maladie puissent être enfin mises à l'étude.

### Texte de la réponse

#### PRISE EN CHARGE DE LA CYSTINURIE PAR L'ASSURANCE MALADIE

M. le président. La parole est à M. Richard Mallié, pour exposer sa question, n° 1800.

M. Richard Mallié. Monsieur le ministre délégué à la sécurité sociale, aux personnes âgées, aux personnes handicapées et à la famille, la cystinurie est une maladie génétique orpheline touchant environ 8 000 personnes en France. Caractérisée par une surproduction démesurée d'un acide aminé, la cystine, qui se cristallise dans les reins, cette maladie peut mener à une insuffisance rénale grave, nécessitant une mise sous dialyse.

Malheureusement, à ce jour, il n'y a aucune recherche réelle sur le traitement de cette maladie. S'il existe pourtant de nombreuses pistes thérapeutiques, celles-ci n'ont toutefois jamais pu être étudiées, faute de financement.

Le meilleur moyen pour les patients de retarder la progression de la maladie consiste donc aujourd'hui en un traitement préventif organisé autour de deux éléments : une importante diurèse et l'alcalisation des urines. Le coût des analyses nécessaires, comme celui du traitement préventif permettant l'alcalisation des urines, est toutefois lourd pour les patients car il n'est pas pris en charge par l'assurance maladie. À titre d'exemple, le coût d'une chromatographie des acides aminés, placée hors nomenclature et en tarif libre, s'élève à environ 170 euros. De même, le Foncitil, utilisé pour l'alcalisation des urines, revient à un patient à plus de 30 euros par mois.

Dans le plan national " maladies rares " 2005-2008 que vous avez présenté le 20 novembre 2004, vous indiquiez en préambule, monsieur le ministre, que " les maladies rares soulèvent un problème politique, au sens noble du terme, celui de la prise en compte des besoins des plus faibles et des moins nombreux ". C'est effectivement là l'un des problèmes majeurs des patients atteints de ce type de pathologie : en plus de la souffrance physique et du coût financier liés à la maladie, ils doivent faire face à des difficultés d'isolement, au manque d'information et à toute l'inquiétude que suscite l'absence de traitement adapté.

C'est pourquoi, plus que jamais, il me semble essentiel que les pouvoirs publics et le ministère de la santé en particulier soient attentifs à ces hommes et ces femmes qui se sentent bien souvent abandonnés par la médecine et par les autorités. Bien évidemment, le ministre de la santé ne peut faire des miracles et apporter une solution clé en main pour libérer ces patients de leurs souffrances, mais il a au moins la possibilité de les soulager du poids financier de leur maladie. Car il faut bien le reconnaître, monsieur le ministre, ces patients sont finalement eux aussi victimes de la double peine : en plus de devoir déjà supporter au quotidien la maladie, ils doivent en subir le coût financier effroyable.

Les patients atteints de cystinurie se sont regroupés dans une association, l'ARIC - association pour la recherche et l'information sur la cystinurie -, dont le président est un jeune homme volontaire et courageux de ma circonscription. Si les 8 000 patients atteints de cette maladie n'appartiennent pas tous à cette association, ils sont unis autour d'une même revendication : une meilleure prise en charge de leur traitement et une mobilisation des pouvoirs publics en leur faveur.

J'ai donc souhaité me faire modestement leur porte-parole. Que comptez-vous faire, monsieur le ministre, pour que les analyses et traitements relatifs à la cystinurie fassent l'objet d'une prise en charge par l'assurance maladie ? Quelles sont les projets de votre ministère afin que les pistes thérapeutiques existantes puissent enfin être étudiées ?

M. le président. La parole est à M. le ministre délégué à la sécurité sociale, aux personnes âgées, aux personnes handicapées et à la famille.

M. Philippe Bas. *ministre délégué à la sécurité sociale, aux personnes âgées, aux personnes handicapées et à la famille.* Monsieur le député, la cystinurie fait partie de ces maladies rares pour lesquelles un effort national est aujourd'hui entrepris afin de permettre à toutes les personnes qui en sont atteintes de bénéficier à la fois des meilleurs traitements et des progrès de la recherche.

Comme vous l'avez rappelé, cette pathologie concerne près de 8 000 personnes en France et se manifeste dès le jeune âge par des calculs urinaires récidivants, qui peuvent donner lieu à des complications rénales graves, responsables d'une insuffisance rénale chronique.

La cystinurie requiert un régime alimentaire adapté. Un traitement médical à visée curative existe mais il ne permet pas toujours d'obtenir la résorption des calculs. Dans ce cas, un traitement chirurgical est alors nécessaire.

Comme vous le soulignez, le plan " maladies rares " renforce l'action concertée des pouvoirs publics, des professionnels de santé et des associations de patients afin de mieux prendre en charge ces pathologies et notamment de développer la recherche, l'information et le soutien aux malades. Ce plan est important puisqu'il bénéficie d'un financement total de 100 millions d'euros pour les années 2004-2008. Ainsi, en trois ans, ce sont plus de cent centres de référence qui ont été labellisés pour la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

En ce qui concerne plus spécifiquement la cystinurie, le plan " maladies rares " a permis notamment la labellisation de plusieurs centres de référence spécialisés dans la prise en charge des maladies rénales ou des maladies métaboliques héréditaires, dont un à Marseille. Il est prévu de renforcer le soutien apporté aux

associations de malades au travers des fédérations les regroupant - vous avez cité celle créée par ce jeune homme très courageux, que vous connaissez personnellement. Il y a également une amélioration de l'information des malades et de leur entourage par le soutien à la base de données Orphanet. Accessible par Internet, elle est destinée à devenir le portail de référence des maladies rares. Enfin, des cartes d'information spécifiques à chaque pathologie sont réalisées. Ainsi, une carte sur les pathologies rénales a été établie en 2006 à destination des patients et des professionnels de santé, lesquels connaissent mal ces affections, peu répandues parmi leurs patients.

En ce qui concerne la recherche, les programmes hospitaliers de recherche clinique sur le thème des maladies rares ont été renforcés et le groupement d'intérêt scientifique sur les maladies rares procède à des appels d'offres annuels pour le soutien aux équipes de recherche en lien avec l'Agence nationale de la recherche. Plusieurs projets de recherche sont en cours. Ils sont orientés sur le suivi de cohortes de patients, l'amélioration du diagnostic et celle des traitements.

Enfin, concernant les difficultés relatives à la prise en charge financière de certains actes ou traitements, je vous indique qu'un dispositif voté dans le cadre de la loi de financement de la sécurité sociale pour 2007, à l'article 56, permettra une meilleure prise en charge financière de ces actes et traitements, sous réserve qu'ils soient conformes aux recommandations de la Haute autorité de santé.

M. le président. La parole est à M. Richard Mallié.

M. Richard Mallié. Je n'ignorais pas, monsieur le ministre, la disposition du PLFSS que vous avez rappelée, mais la machine administrative étant ce qu'elle est et la question ayant été déjà posée en 2006, je m'interrogeais sur son effectivité. Un grand merci, en tout cas, au nom des 8 000 patients français, et en particulier de ce jeune électeur de ma circonscription dont la situation a été évoquée.

## Données clés

**Auteur :** [M. Richard Mallié](#)

**Circonscription :** Bouches-du-Rhône (10<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question orale

**Numéro de la question :** 1800

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** santé et solidarités

**Ministère attributaire :** santé et solidarités

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 9 janvier 2007, page 168

**Réponse publiée le :** 10 janvier 2007, page 20

La question a été posée au Gouvernement en séance, parue au Journal officiel du 9 janvier 2007