



# ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 10827

### Texte de la question

M. Lionnel Luca attire l'attention de Mme la ministre de la santé, de la jeunesse et des sports sur la situation des personnes atteintes de dystonie estimées à plus de 40 000 individus. Symptôme se caractérisant par la survenue de mouvements anormaux liés à des contractions prolongées ou involontaires du corps et entraînant une torsion ou une distorsion du corps ou d'une partie du corps. C'est aussi un groupe de maladies hétérogènes soit héréditaires, soit secondaires à des pathologies cérébrales identifiées. Les atteintes sont soit locales, soit généralisées et de pronostic différent selon leur sensibilité au traitement et leur évolutivité. Certaines formes de dystonie sont des maladies rares et nécessitent une prise en charge spécifique. La prise en charge de ces pathologies implique donc un diagnostic précis, des soins et un suivi adaptés. Cependant, bien qu'un effort particulier ait été fait par les pouvoirs publics afin de promouvoir la recherche médicale sur les maladies rares et améliorer la qualité et l'accessibilité au diagnostic ; il semble que la question du dépistage reste accessoire. Pourtant, un dépistage précoce (tenant à constater un ensemble de manifestations physiques persistantes) permettrait de limiter les conséquences douloureuses physiquement et moralement ; et d'informer des patients ignorant même qu'ils souffrent d'une forme de dystonie. Par conséquent, il lui demande si des mesures sont envisagées afin de généraliser le dépistage de ces maladies et d'en limiter, en conséquence, les séquelles.

### 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 (métaboliques, médicamenteuses, infectieuses, vasculaires, tumorales...). Les atteintes sont soit focales (cervicales, laryngées, blépharospasmes, 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 dystonie focales sont des maladies rares qui nécessitent une prise en 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 de la santé et des solidarités 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. Plusieurs centres de référence ont été labellisés dans le domaine des pathologies neurologiques rares, à Paris, à Angers et à Fort-de-France, avec la mission 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. 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. 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, 11 projets de recherche sont actuellement en cours et concernent la génétique, l'identification, la physiopathologie et la clinique de l'affection, la thérapeutique. 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.

## Données clés

**Auteur :** [M. Lionnel Luca](#)

**Circonscription :** Alpes-Maritimes (6<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 10827

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Santé, jeunesse et sports

**Ministère attributaire :** Santé, jeunesse et sports

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 20 novembre 2007, page 7211

**Réponse publiée le :** 18 décembre 2007, page 8081