ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

mucoviscidose

Question écrite n° 114238

Texte de la question

M. Jean-Claude Flory attire l'attention de Mme la secrétaire d'État auprès du ministre du travail, de l'emploi et de la santé, chargée de la santé, sur les progrès réalisés dans la lutte contre la mucoviscidose. Avec plus de 6 000 malades en France (1 pour 4 200 naissances), la mucoviscidose est la plus fréquente des maladies rares génétiques. En un demi-siècle, l'espérance de vie associée à cette maladie est passée de sept ans à plus de cinquante ans, grâce aux progrès de la prise en charge et à une forte implication des familles. En outre, depuis 2002, le dépistage de la mucoviscidose à la naissance est systématique en France. Les avancées sont conséquentes mais du chemin reste à faire. Aussi, il lui demande de bien vouloir lui indiquer l'état de la recherche médicale en la matière, plus de vingt ans après l'identification des gènes de cette maladie.

Texte de la réponse

La mucoviscidose est une maladie génétique, transmise conjointement par les parents porteurs sains, qui touche environ 6 000 personnes en France. Un individu sur 30 dans la population générale est porteur sain pour cette maladie. Le gène en cause (CFTR), code pour une protéine membranaire qui contrôle les échanges d'eau et de sels minéraux (sodium, potassium, chlore...) entre la cellule et l'extérieur, a été découvert il y a vingt et un ans. Ces anomalies entraînent l'épaississement du mucus qui tapisse les bronches et les canaux du pancréas, favorisant les infections pulmonaires et les troubles digestifs. La découverte de ce gène a permis de mieux comprendre les dysfonctionnements à l'origine de la mucoviscidose et d'envisager des pistes thérapeutiques. À l'heure actuelle, aucun traitement ne permet de guérir de la mucoviscidose mais d'importants progrès thérapeutiques ont permis une nette amélioration de la survie des patients ; l'espérance de vie pour les enfants qui naissent aujourd'hui est de 46 ans alors qu'elle était proche de 20 ans dans les années 1980. Ces progrès thérapeutiques concernent surtout le traitement des symptômes (antibiothérapie, aérosolthérapie...) ; mais de nouveaux traitements sont en cours de développement. Depuis l'identification du gène CFTR, de nombreuses études ont été réalisées pour essayer de remplacer le gène défectueux par un gène sain (thérapie génique). Malheureusement, les résultats restent décevants et, à l'heure actuelle, seule une étude est en cours. Des résultats au contraire très encourageants sont observés avec des traitements pharmacologiques. Selon des essais cliniques récemment publiés dans la revue New England Journal of Medicine, l'Ivacaftor, un traitement par voie orale encore en phase d'essai, a montré une amélioration majeure et durable des fonctions pulmonaires dont souffrent les malades. Ajouté à cela, il a également agi contre les autres symptômes de la maladie. Les auteurs ont obtenu ces résultats au cours d'un essai de phase III (la dernière étape avant le feu vert des autorités pour une mise sur le marché) réalisé auprès de 161 participants âgés de 12 ans et plus, tous porteurs d'une mutation génétique rare dite G551D qui affecte de 4 à 5 % des personnes atteintes de mucoviscidose. L'essai clinique montre que ce traitement peut offrir en toute sécurité des bienfaits durables aux patients porteurs de la mutation génétique G551D qu'il cible.

Données clés

Auteur : M. Jean-Claude Flory

Version web : https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/13/questions/QANR5L13QE114238

Circonscription : Ardèche (3e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire
Type de question : Question écrite
Numéro de la question : 114238
Rubrique : Santé
Ministère interrogé : Santé
Ministère attributaire : Santé

Date(s) clée(s)

Question publiée le : 12 juillet 2011, page 7563
Réponse publiée le : 3 janvier 2012, page 90