



# ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 16722

## Texte de la question

M. Thierry Lazaro attire l'attention de Mme la ministre de la santé, de la jeunesse et des sports sur la très vive inquiétude ressentie par nos concitoyens souffrant d'une ou de plusieurs des 8 000 maladies rares dites orphelines. En effet, la fin annoncée du plan maladies rares, mis en place pour la période 2005/2008, plonge ces malades et leurs familles dans un désarroi aussi profond que légitime. L'encadrement du dépistage des maladies rares figurait au nombre des objectifs de ce plan maladies rares. Aussi, il lui demande de bien vouloir lui indiquer les mesures qui ont été prises en ce sens et les effets qui en ont résulté.

## Texte de la réponse

La multiplicité des tests génétiques disponibles et l'essor de la biologie moléculaire permettent d'envisager la possibilité de diagnostiquer de plus en plus de maladies rares. Si la plupart des tests individuels s'effectuent dans le cadre d'une consultation médicale encadrée, certains examens sont réalisés par le biais d'Internet sans prescription médicale, sans contrôle quant à leur qualité, leur validation scientifique et leur utilité pour le patient. Le choix dans le domaine des programmes de dépistage doit prendre en compte l'ensemble des enjeux en présence (1) enjeu technique (disposer d'un test fiable, acceptable), (2) enjeu éthique (dépistage éthiquement acceptable et bénéfique pour l'individu qui s'y soumet), (3) enjeu organisationnel (les personnes dépistées doivent pouvoir être prises en charge par la société qui décide du dépistage), (4) enjeu sociétal (choix de la société de privilégier le dépistage plutôt qu'une autre action). Il est donc nécessaire d'évaluer les programmes de dépistages avant de décider de leur mise en place et au cours de leur mise en œuvre éventuelle. De même, une évaluation en cours de programme est indispensable afin de juger de l'action réalisée. En France, un programme de dépistage néonatal systématique existe, pris en charge par l'assurance maladie qui permet de rechercher 4 maladies rares (phénylcétonurie, hypothyroïdie, insuffisance surrénalienne, mucoviscidose), et, de façon ciblée en fonction du risque, la drépanocytose. L'objectif général du plan maladies rares était d'améliorer l'organisation du dépistage et l'accès aux tests diagnostiques tant en ce qui concerne les tests individuels que les tests réalisés dans le cadre de programmes organisés de dépistage. Dans le cadre de ce plan il a été procédé à l'évaluation des programmes de dépistages en cours, avec trois saisines de la HAS par le ministère chargé de la santé : la première pour réaliser « un guide pour l'évaluation a posteriori d'un programme de dépistage » le document est attendu pour fin 2008. La deuxième pour évaluer le programme de dépistage néonatal de la mucoviscidose en France, résultat attendu fin 2008. La troisième en 2008 pour évaluer la pertinence d'un programme de dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme par la méthode de la spectrométrie de masse. La faisabilité d'un programme de dépistage de la surdité a été évaluée en maternité sur 150 000 naissances. Le rapport de première phase a été remis en décembre 2007. Le rapport de deuxième phase est attendu fin 2008-début 2009. Par ailleurs des avancées ont été réalisées dans l'organisation générale des dépistages en France, avec la mise en place d'un cadre juridique pour les tests de dépistage y compris en population par la parution du décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales et la mise en place d'une mission ministérielle de réflexion, chargée de faire des propositions opérationnelles sur les aspects

juridique, organisationnel et financier des programmes de dépistage. Les conclusions de cette mission sont attendues pour début 2009 et devraient permettre de faire des préconisations permettant d'améliorer l'organisation des dépistages en France. Un nouveau plan maladies rares sera élaboré courant 2009 pour une mise en œuvre en 2010. Les mesures prises dans le premier plan seront poursuivies, en ce qui concerne notamment l'organisation des programmes de dépistage en population et l'amélioration de l'information des professionnels et du grand public sur les dépistages et leurs enjeux.

## Données clés

**Auteur :** [M. Thierry Lazaro](#)

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

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 16722

**Rubrique :** Santé

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

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

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 12 février 2008, page 1130

**Réponse publiée le :** 23 décembre 2008, page 11188