



# ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 16724

### 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'organisation d'une politique concertée en Europe sur le 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

L'objectif général du plan « maladies rares 2005-2008 » 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. Des avancées ont été réalisées avec la mise en place d'un cadre juridique aux tests de dépistage par la parution d'un 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, à la suite duquel des schémas régionaux d'organisation sanitaire (SROS) peuvent être élaborés. L'arrêté précisant les maladies devant faire l'objet d'un dépistage néonatal est paru en janvier 2010 (dépistage systématique de quatre maladies rares : phénylcétonurie, hypothyroïdie, insuffisance surrénalienne, mucoviscidose - dépistage ciblé en fonction du risque, la drépanocytose). Une saisine de la Haute Autorité de santé est en cours sur l'opportunité d'étendre le dépistage néonatal à certaines maladies métaboliques rares. Comme l'avait annoncé le Président de la République le 10 octobre 2008, un nouveau plan maladies rares est en cours de finalisation pour une mise en oeuvre en 2010. Les mesures contenues dans le premier plan seront poursuivies, en ce qui concerne notamment l'organisation des programmes de dépistage et l'amélioration de l'information des professionnels et du grand public sur les dépistages et leurs enjeux. En effet, la multiplicité des tests génétiques disponibles et l'essor de la biologie moléculaire permettent d'envisager le diagnostic d'un plus grand nombre 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. Parallèlement, une harmonisation européenne des dépistages a été incluse dans le texte des préconisations de la France concernant les maladies rares à l'occasion de la présidence française de l'Union européenne en 2008, avec une demande d'élaboration des recommandations au niveau européen. Une communication de la Commission européenne sur les maladies rares a été adoptée fin 2008, suivie d'une recommandation adoptée en juin 2009. Dans ce cadre, la direction générale de la santé et de la protection du consommateur (DG Sanco) a lancé en septembre 2009 un appel d'offres concernant l'évaluation des pratiques de dépistage néonatal des maladies rares dans les États membres de l'Union européenne.

### 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 :** 16724

**Rubrique :** Santé

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

**Ministère attributaire :** Santé et sports

Date(s) clé(e)s

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

**Réponse publiée le :** 15 juin 2010, page 6722