



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 31691

### Texte de la question

M. Didier Robert attire l'attention de Mme la ministre de la santé, de la jeunesse, des sports et de la vie associative sur le problème des leucodystrophies, maladies rares, connues à La Réunion sous le terme de « syndrome ravine » et caractérisées par un processus de démyélinisation du système nerveux central et périphérique qui entraîne peu à peu la paralysie de toutes les fonctions vitales. En France, 160 cas supplémentaires sont recensés chaque année. Devant le drame que connaissent les malades et leur famille, il souhaiterait connaître quelles avancées ont pu être réalisées pour une meilleure prise en charge des malades et de leurs familles, dans le cadre du plan national de lutte contre les maladies rares.

### Texte de la réponse

Sous l'acronyme RAVINE, on désigne, chez des enfants réunionnais, l'association d'une anorexie à des vomissements incoercibles et des signes neurologiques. Il s'agit d'une affection génétique décrite pour la première fois en 1999 par le docteur Renouil, pédiatre à l'île de la Réunion et qui ne semble pas avoir été décrite ailleurs dans le monde. Ses caractéristiques cliniques et radiologiques (IRM) ont permis de rattacher ce syndrome aux leucodystrophies (LD), qui sont un groupe de maladies neurologiques génétiques affectant la substance blanche du système nerveux (cerveau, moelle épinière et nerfs). Très diverses dans leur expression et leur révélation (de l'enfance à l'âge adulte selon les maladies), ces affections hétérogènes surviennent à tout âge et sont caractérisées par des manifestations neurologiques d'installation progressive atteignant les fonctions intellectuelles, les fonctions sensorielles, la motricité et l'équilibre, qui génèrent un polyhandicap sévère. On dénombre environ 160 naissances par an pour une prévalence de 350 cas déclarés. Deux grands types de LD peuvent être distingués : les LD de cause connue (20 % des cas), pour lesquels il est possible de faire le diagnostic par des marqueurs biologiques dosés uniquement dans des laboratoires spécialisés, permettant le recensement des cas, et les LD de cause inconnue (80 %). Pour ces dernières, il est nécessaire de créer des sous-groupes clinico-radiologiques et d'identifier des facteurs environnementaux possibles, notamment durant la vie utérine. Actuellement, les recherches concernent l'identification des gènes en cause et le substratum biologique de certaines LD. Les LD font partie des affections de longue durée donnant droit à exonération du ticket modérateur. Dans le cadre de la circulaire d'appel d'offres 2006 du plan national « maladies rares 2005-2008 », un centre de référence des LD a été labellisé, afin de définir les bonnes pratiques de prise en charge, de promouvoir la recherche et l'information sur ces maladies. Ce centre est coordonné par la professeure Odile Boespflug-Tanguy au centre hospitalier universitaire de Clermont-Ferrand, qui a mis en place le réseau « LeucoFrance » pour mieux connaître les leucodystrophies sur le plan épidémiologique, aider au diagnostic les non-spécialistes, et favoriser la recherche clinique en mettant en commun du matériel biologique, clinique et radiologique pouvant servir de point de départ aux projets de recherche. Afin d'améliorer l'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, le ministère chargé de la santé soutient la base de données Orphanet et l'association Maladies rares info service, chargées de dispenser des informations sur les maladies rares, les traitements, les lieux de prise en charge, les recherches en cours. Dans le cadre du plan, un effort particulier a été fait afin de promouvoir la recherche médicale avec le financement du groupement d'intérêt scientifique « Institut des maladies rares » et la mise en place d'un appel d'offres pour des projets de recherche clinique (PHRC) ayant pour thème les maladies rares.

## Données clés

**Auteur :** [M. Didier Robert](#)

**Circonscription :** Réunion (3<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 31691

**Rubrique :** Santé

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

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

## Date(s) clée(s)

**Question publiée le :** 30 septembre 2008, page 8324

**Réponse publiée le :** 30 décembre 2008, page 11367