



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 35

Texte de la question

M. Jacques Remiller appelle l'attention de Mme la ministre de la santé, de la jeunesse et des sports sur la situation des centaines de patients recensés en France atteints du syndrome de San Filippo. Cette maladie, considérée aujourd'hui comme une maladie rare, est une des maladies lysosomales caractérisée par des troubles du sommeil et du comportement. En février 2006, au cours d'une réunion au ministère de la santé, le laboratoire suisse Actelion Pharmaceuticals décide de mener une étude clinique sur un an de sa molécule, le miglustat. Au bout de six mois, cette étude est en passe d'être arrêtée, faute de financement alors que les premiers résultats semblent encourageants. C'est pourquoi il lui demande quelles dispositions elle compte prendre pour que cette étude puisse être prolongée et que, par la suite, ce médicament, si son efficacité est reconnue, puisse faire l'objet d'une prise en charge par les organismes de sécurité sociale.

Texte de la réponse

La mucopolysaccharidose de type III (MPS III), ou maladie de Sanfilippo, est une maladie de surcharge lysosomale, du groupe des mucopolysaccharidoses, liée à un déficit enzymatique et caractérisée par une dégradation intellectuelle sévère et rapide. C'est la plus fréquente des mucopolysaccharidoses, dont la prévalence est estimée en moyenne à 1 pour 70 000 naissances. Même s'il existe des formes atténuées de la maladie, on considère que la MPS de type III est une maladie progressive mortelle, dont l'évolution est impossible à enrayer aujourd'hui car il n'existe pas de traitement spécifique. La greffe de moelle osseuse, parfois proposée pour les autres types de mucopolysaccharidoses, n'est pas efficace dans la MPS de type III. Dans le cadre du premier plan national Maladies rares 2005-2008, plusieurs centres de référence des maladies héréditaires du métabolisme ont été labellisés entre 2004 et 2007 afin de définir les bonnes pratiques de prise en charge, de promouvoir la recherche et l'information sur les maladies. Dans ce cadre, les Hospices civils de Lyon ont été promoteurs de l'essai clinique d'un médicament, le miglustat (Zavesca®), utilisé dans d'autres maladies de surcharge. Vingt-cinq patients ont participé à l'essai, qui était un essai de phase II b randomisé en aveugle contre placebo. Tous les patients ont fini l'essai après un an d'évaluation. L'essai n'a malheureusement pas répondu aux hypothèses du départ, à savoir montrer une stabilisation ou une amélioration des troubles du comportement. Il a donc été arrêté. D'autres recherches sont en cours sur cette maladie, et notamment sur la possibilité d'injecter une enzyme recombinante dans la maladie de Sanfilippo de type A.

Données clés

Auteur : [M. Jacques Remiller](#)

Circonscription : Isère (8^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 35

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Santé, jeunesse et sports

Ministère attributaire : Santé et sports

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 3 juillet 2007, page 4782

Réponse publiée le : 12 janvier 2010, page 353