



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 54663

Texte de la question

M. Jean Grellier attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur les difficultés que rencontrent les personnes atteintes de la maladie génétique orpheline Rendu-Osler. Cette maladie résulte d'anomalies génétiques s'exprimant au niveau du tissu de la paroi des vaisseaux sanguins. Elle se manifeste dès l'adolescence par des saignements de nez spontanés à répétition, ou épistaxis, qui peuvent prendre un caractère hémorragique. Ces saignements provoquent une carence martiale, communément appelée "anémie". Ce manque de fer nécessite un traitement martial, c'est à dire un apport de fer, qu'il soit par la bouche (*per os*), sous forme de transfusion sanguine ou sous forme de perfusion de fer. Les dilatations vasculaires prennent au niveau de certains viscères (poumons, foie et système nerveux central) la forme de fistules artério-veineuses (FAV). Ces FAV peuvent amener des complications cardiaques, hépatiques et neurologiques, ces dernières se manifestant de façon aiguë ou progressive. Les malades se sont regroupés au sein d'une association Amogoro et constatent avec dépit le manque de soutien financier des la part de la collectivité. Aussi, ils souhaitent être reconnus dans leur combat pour la reconnaissance du caractère invalidant de cette maladie et obtenir des subventions afin, notamment, de doter le CHU de Poitiers d'une antenne pleinement adaptée à la prise en charge de ces patients.

Texte de la réponse

La maladie de Rendu-Osler est une maladie rare qui a été prise en compte par le premier Plan national maladies rares 2005-2008. Dans ce cadre, un centre de référence national a été labellisé au centre hospitalier universitaire (CHU) de Lyon en 2004, et onze centres de compétences en 2008, après appel d'offres national et évaluation par le comité national de labellisation des dossiers présentés au ministère chargé de la santé par les agences régionales d'hospitalisation. Ils ont pour mission de définir les bonnes pratiques de prise en charge, de promouvoir la recherche et l'information sur les maladies. Plusieurs projets de recherche nationaux sont actuellement coordonnés par le CHU de Lyon portant sur la génétique, l'épidémiologie et le traitement de la maladie de Rendu-Osler. L'information des patients et des professionnels de santé a été développée, grâce au soutien apporté par la direction générale de la santé (DGS) à la base de donnée Orphanet, au service de téléphonie Maladies rares info-service. Compte tenu du nombre important de maladies rares, plus de 7 000, et d'associations de patients afférentes, le soutien ministériel aux associations est apporté globalement par l'intermédiaire des fédérations d'associations de maladies rares. L'évaluation du premier plan maladies rares remise le 7 mai 2009 par le Haut Conseil de la santé publique montre que ce plan a donné des résultats très positifs pour ses axes les plus importants : accès aux soins, recherche, information des malades et des médecins. Comme l'a annoncé le Président de la République le 10 octobre 2008, un deuxième plan prendra effet en 2010. Il devra poursuivre les actions entreprises dans le premier plan et développer d'autres aspects moins pris en compte. Sa construction s'appuiera sur le bilan du premier plan et l'avis des différents partenaires.

Données clés

Auteur : [M. Jean Grellier](#)

Circonscription : Deux-Sèvres (4^e circonscription) - Socialiste, radical, citoyen et divers gauche

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 54663

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Santé et sports

Ministère attributaire : Santé et sports

[Date\(s\) clé\(s\)](#)

Question publiée le : 7 juillet 2009, page 6887

Réponse publiée le : 6 octobre 2009, page 9509