



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 56325

Texte de la question

M. André Schneider attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur l'hypophosphatasie, maladie génétique osseuse et dentaire rare. La France étant un exemple au niveau européen et international dans le domaine des maladies orphelines, il lui demande si l'État envisage, dans le cadre de l'élaboration d'un nouveau plan national « maladies rares », d'intégrer la lutte contre cette pathologie.

Texte de la réponse

L'hypophosphatasie est une maladie héréditaire rare caractérisée par un déficit de la minéralisation osseuse et dentaire. La maladie présente une variabilité clinique très importante allant de la forme mortelle à la naissance à la chute prématurée des dents sans atteinte osseuse. Plus de 200 mutations génétiques ont été décrites. Le nombre de patients atteints n'est pas connu compte tenu de cette variabilité ; il y aurait une forme grave mortelle pour 100 000 naissances. Dans ce cadre du premier plan national maladies rares 2005-2008, deux centres de référence pour les maladies dentaires rares et six centres de compétences ont été labellisés, après appel d'offre national et évaluation par le Comité national de labellisation des dossiers. Ils ont pour mission de définir les bonnes pratiques de prise en charge, de promouvoir la recherche et l'information sur les maladies. Il existe au CHU de Strasbourg un registre de patients atteints des maladies rares odontologiques : « D[4]/Phenodent ». Plusieurs projets de recherche nationaux sont également en cours portant sur les aspects génétiques, qui sont répertoriés sur la base de données Orphanet. Conformément à l'annonce du 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. André Schneider](#)

Circonscription : Bas-Rhin (3^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 56325

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Santé et sports

Ministère attributaire : Santé et sports

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 28 juillet 2009, page 7380

Réponse publiée le : 27 octobre 2009, page 10278