



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 64792

### Texte de la question

Mme Sylvia Pinel attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur l'impérieuse nécessité de renforcer l'effort engagé dans la lutte contre les maladies orphelines et précisément celle menée contre le syndrome de Sanfilippo ou mucopolysaccharidose de type 3 dont la gravité est extrême. Cette maladie neurodégénérative et évolutive, qui se déclare généralement entre deux et six ans, touche dans notre pays moins de 150 enfants pour lesquels aucun traitement définitif n'est à ce jour proposé. Aussi, dans le cadre du second plan national maladies rares, il est urgent de mobiliser dès 2010 la recherche scientifique et les moyens financiers, seuls susceptibles de diminuer les atteintes neurologiques et d'offrir à l'ensemble de ces jeunes malades l'espérance de vivre. C'est pourquoi elle souhaite connaître les mesures envisagées par le Gouvernement afin de vaincre les maladies lysosomales en général, et le syndrome de Sanfilippo en particulier.

### 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 :** [Mme Sylvia Pinel](#)

**Circonscription :** Tarn-et-Garonne (2<sup>e</sup> circonscription) - Socialiste, radical, citoyen et divers gauche

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 64792

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Santé et sports

**Ministère attributaire :** Santé et sports

Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 24 novembre 2009, page 11105

**Réponse publiée le :** 12 janvier 2010, page 353