ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 94741

Texte de la question

M. Pascal Terrasse alerte Mme la secrétaire d'État auprès du ministre du travail, de l'emploi et de la santé, chargée de la santé, sur la drépanocytose, maladie génétique de l'hémoglobine. Avec près de 50 millions de personnes atteintes dans le monde, elle est la maladie génétique la plus répandue au monde. En France, la drépanocytose a été prise en compte dans le cadre du premier plan national « maladies rares 2005-2008 ». L'évaluation de ce premier plan remis en mai 2009 par le Haut conseil de la santé montre qu'il a donné des résultats positifs pour quelques-uns de ses axes les plus importants comme l'accès aux soins, la recherche, l'information des malades et des médecins. Un deuxième plan « maladies rares» a été annoncé par le Président de la République le 10 octobre 2008 lors de la présidence française de l'Union européenne. Ce plan interministériel 2010-2014 est ambitieux. Il vise à inscrire dans la durée une politique sur les maladies rares à dimension nationale et européenne et il doit se concrétiser par des propositions concrètes aux malades et aux professionnels. La mise en oeuvre de ce 2e plan est très attendue par tous les malades atteints de maladies rares et notamment ceux atteints de drépanocytose, maladie universelle et galopante. Il lui demande de bien vouloir lui indiquer l'état d'avancement de ce deuxième plan notamment pour ce qui concerne cette maladie.

Texte de la réponse

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine très fréquente dans les populations d'origine africaine sub saharienne. Elle se caractérise par des formes majeures (qui se traduisent par une anémie sévère, des infections graves et des crises vaso-occlusives douloureuses) et des formes mineures (les plus fréquentes) où les patients n'ont qu'exceptionnellement des manifestations cliniques. L'objectif du Plan national maladies rares 2 est d'améliorer la qualité de la prise en charge des patients atteints de maladies rares, comme la drépanocytose, mais aussi d'améliorer l'état de connaissance de ces maladies. La drépanocytose touchant particulièrement les populations d'origine africaine et en particulier originaire des Antilles, le Plan national maladies rares 2 s'inscrit en lien avec le Plan santé outre-mer (juillet 2009). Plusieurs actions sont retenues dans ces territoires, notamment la mise en oeuvre du Plan national de développement sanitaire élaboré par la Haute Autorité de santé (HAS) pour la drépanocytose en 2010 (prise en charge de l'adulte atteint d'un syndrome drépanocytaire majeur et syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent) après celui de 2008 concernant les patients atteints de bêta - thalassémie majeure) et leur évaluation qui va permettre d'améliorer la prise en charge des patients. Il sera rendu compte au comité de suivi et de prospective de l'application de ce PNDS. L'accès aux soins sera facilité dans les DOM-TOM notamment en développant un dispositif de télémédecine adapté. Celui s'appuiera sur un système de visioconférence à visée médicale, en particulier en Antilles-Guyane ce qui permettra de prendre en charge les patients souffrant d'un problème complexe et de pallier l'éloignement des centres de référence et compétences. De plus, l'accent sera mis sur l'éducation thérapeutique, permettant aux patients d'être acteur de leurs soins et de la prise en charge. Les programmes d'éducation thérapeutique prévus dans la loi Hôpital, patients, santé et territoires » doivent être encouragés. Par ailleurs, le plan Maladies rares pourra s'appuyer sur le renforcement du dépistage des complications de la drépanocytose impulsé par le plan santé outre-mer. En effet, des moyens nouveaux de diagnostic ou des

moyens humains ont été octroyés dans ce but (notamment pour le centre de référence Antilles-Guyane, des appareils d'échographies intracrâniennes et des appareils à érythraphérèse et pour la Guadeloupe et la Martinique, du temps médical et paramédical). Les associations de malades ont donné à la question des maladies rares rang de question de santé publique. Elles ont en premier sensibilisé l'opinion, mené des actions de soutien et d'accueil aux familles et aux malades, mis en place des dispositifs d'information, d'échanges, de formation, monté des projets d'accompagnement, d'éducation thérapeutique, de recherche. Aujourd'hui les associations constituent des partenaires des pouvoirs publics et des établissements hospitaliers (centres de référence en particulier). Toutefois, compte tenu du nombre d'associations, le soutien aux fédérations est privilégié. Cependant il est possible d'identifier des projets innovants qui nécessitent d'être soutenus : enquêtes sur les besoins, actions de médiation, rédaction et diffusion de documents à l'usage des malades et de leurs familles, participation à des projets d'éducation thérapeutique ou à des actions d'accompagnement dans le cadre de la loi HPST, et de leur allouer des financements sur la base d'appels à projets conduits par la direction générale de la santé (DGS). Un des points faibles du premier plan concernait les études épidémiologiques des maladies rares. Étant donné le faible nombre de patients, la faisabilité des essais cliniques est conditionnée à l'existence de cohortes de malades disponibles au niveau national et international. Le recensement des malades est d'autant plus fondamental que des perspectives thérapeutiques réelles commencent à apparaître. En outre, s'agissant d'un marché limité les partenaires industriels sont difficiles à mobiliser. Les enjeux essentiels pour la recherche au cours du plan Maladies rares 2010-2014 sont de créer une structure permettant de coordonner la recherche sur les maladies rares, de s'appuyer sur des bases de données phénotypiques solides, de conserver et d'exploiter progressivement au cours des années tissus, cellules ou ADN, de favoriser le développement de modèles cellulaires et animaux des maladies rares, d'améliorer l'accès des équipes de recherche à des plate-formes technologiques sophistiquées et de développer des partenariats public/privé, en particulier pour la recherche thérapeutique.

Données clés

Auteur : M. Pascal Terrasse
Circonscription : Ardèche (1re circonscription) - Socialiste, radical, citoyen et divers gauche
Type de question : Question écrite
Numéro de la question : 94741
Rubrique : Santé
Ministère interrogé : Santé
Ministère attributaire : Santé

Date(s) clée(s)

Question publiée le : 30 novembre 2010, page 13154
Réponse publiée le : 8 mars 2011, page 2327