



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 95444

Texte de la question

Mme Bérengère Poletti attire l'attention de M. le ministre du travail, de l'emploi et de la santé sur la drépanocytose, maladie génétique de l'hémoglobine la plus répandue dans le monde. Frappant plus de 12 000 personnes en France, la drépanocytose s'accompagne de complications aiguës (crises vaso-occlusives, infections, anémie) et de troubles chroniques (cardiaques, oculaires et hépatiques). Les dépenses directes liées à la prise en charge de cette maladie douloureuse dépassent 50 millions d'euros par an - un patient sévèrement atteint est hospitalisé plus de 20 jours dans l'année. Il faut y ajouter un important impact médico-social car l'insertion scolaire puis professionnelle s'avère problématique pour les patients. La drépanocytose est désormais perçue comme un enjeu de santé publique. Dans le cadre du plan 2005-2008 consacré aux maladies rares, 3 millions d'euros ont été investis pour lutter contre cette maladie, dont 2 millions d'euros ont été réservés pour la recherche. Le Gouvernement a annoncé de nouveaux projets pour 2010-2014 : labellisation de centres de compétences, généralisation du dépistage, définition de dosages adaptés à la pédiatrie pour l'hydroxyurée. Or des associations de malades estiment que, plusieurs mois après le lancement de ce nouveau plan national, les réalisations concrètes se font attendre. Dans ce contexte, elle souhaite disposer d'un bilan d'étape du « plan drépanocytose » (crédits mandatés en 2010 et actions associées).

Texte de la réponse

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine très fréquente dans les populations d'origine africaine subsaharienne. 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 originaires 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 télé-médecine 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 acteurs 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 érythrophérèse 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 (centre 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 aux niveaux 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 plateformes technologiques sophistiquées et de développer des partenariats public-privé, en particulier pour la recherche thérapeutique.

Données clés

Auteur : [Mme Bérengère Poletti](#)

Circonscription : Ardennes (1^{re} circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 95444

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Travail, emploi et santé

Ministère attributaire : Travail, emploi et santé

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 7 décembre 2010, page 13312

Réponse publiée le : 22 mars 2011, page 2911