



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 14ème législature

### maladies rares

Question écrite n° 2296

#### Texte de la question

M. Serge Grouard attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur les difficultés auxquelles sont confrontées les familles des patients atteints de maladies rares ou dites « orphelines », plus particulièrement le syndrome de Netherton. Cette maladie se traduit notamment par une érythrodermie complète, une malabsorption digestive, une polyallergie, une hyperactivité métabolique, des problèmes articulaires et osseux, une dégénérescence maculaire, un problème de thermorégulation et un retard staturo-pondéral. Ce syndrome justifie par ailleurs une surveillance régulière chez l'enfant, impliquant souvent que l'un des parents cesse toute activité professionnelle. Reconnue en affection longue durée hors liste, les soins pris en charge ne représentent toutefois qu'à peine plus de 10 % des dépenses réelles (40 000 à 50 000 €/an en transports, produits dermatologiques, cures thermales, alimentation entérale, maintien des conditions prophylactiques, soutien scolaire...). En conséquence, il lui demande quelles mesures peuvent être prises par le Gouvernement afin d'assurer une meilleure prise en charge de cette pathologie qui touche environ un cas sur 300 000 grossesses et, plus généralement, celle des maladies rares et orphelines.

#### Texte de la réponse

Le syndrome de Netherton est une maladie génétique rare autosomique récessive dont l'incidence est estimée à 1/200 000 naissances. Malgré une reconnaissance en affection de longue durée hors liste, le syndrome de Netherton peut entraîner un reste à charge lié à l'utilisation de crèmes émollientes neutres pour le traitement de la sécheresse cutanée ainsi qu'à une partie des frais liés aux transports vers les centres de référence ou de compétences lorsque ceux-ci sont situés à moins de 150 km du domicile. Un certain nombre d'autres frais (soutien scolaire, cessation d'activité professionnelle de l'un des parents...) peuvent s'ajouter à ces sommes. Concernant les médicaments, l'article L. 162-17-2-1 du Code de la sécurité sociale permet la prise en charge par l'assurance maladie des médicaments prescrits en dehors des indications de l'AMM dès lors qu'ils relèvent d'une recommandation temporaire d'utilisation délivrée par l'agence nationale de sécurité du médicament (ANSM). Un certain nombre de situations font de ce fait l'objet de demandes de prise en charge au niveau de la cellule nationale maladies rares placée auprès de la caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS) qui, après analyse de la situation sur le plan médical et éventuellement contact avec les centres de référence, invite les patients à solliciter une prise en charge financière au titre de l'action sanitaire et sociale des caisses (ASS). Par ailleurs, en cas de difficultés financières importantes, des prestations supplémentaires extra-légales peuvent être attribuées, sur demande, par les caisses primaires d'assurance maladie au titre de l'ASS, après avis de la commission de l'action sanitaire et sociale. L'attribution de telles prestations extra-légales est appréciée au cas par cas et sous condition de ressources. Pour autant, du fait des difficultés spécifiques rencontrées par les patients atteints de maladies rares comme le syndrome de Netherton, un premier plan national maladies rares (2005-2008), structuré autour de 10 axes stratégiques, a permis des avancées significatives notamment pour : - l'accès au diagnostic et à la prise en charge, avec la mise en place de centres de référence et de centres de compétences pour les maladies rares ; - l'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, avec le développement de la base de données Orphanet ; - la recherche, avec le financement de 241 projets de recherche clinique et le renforcement des coopérations scientifiques. Le deuxième plan national maladies rares est en cours de déploiement jusqu'en

2014. Il s'appuie sur les acquis du premier plan et les renforce autour de trois axes visant à l'amélioration de la qualité de la prise en charge du patient, au développement de la recherche sur les maladies rares et à l'amplification des coopérations européennes et internationales. Parmi les objectifs prévus par le plan figure l'accès facilité aux médicaments nécessaires à la prise en charge.

## Données clés

**Auteur :** [M. Serge Grouard](#)

**Circonscription :** Loiret (2<sup>e</sup> circonscription) - Les Républicains

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 2296

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Affaires sociales et santé

**Ministère attributaire :** Affaires sociales et santé

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [31 juillet 2012](#), page 4528

**Réponse publiée au JO le :** [25 décembre 2012](#), page 7751