



# ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies rares

Question écrite n° 31236

## Texte de la question

M. Christophe Bouillon attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur les moyens financiers alloués à la recherche sur la neurofibromatose. Cette maladie orpheline est la deuxième maladie génétique la plus étendue en France après la mucoviscidose (soit 25 000 personnes touchées). Beaucoup de chercheurs sont mobilisés sur ce sujet spécifique en France mais ils font aujourd'hui face à une pénurie de financement. Actuellement, le financement pour la recherche sur la neurofibromatose doit être complété par des associations dédiées à la maladie, mais ce financement reste trop modeste pour que les malades espèrent une amélioration significative des traitements et à terme une guérison. Aussi, dans le contexte d'un bilan du 2ème plan national maladies rares, il lui demande quelles mesures sont envisagées pour soutenir et encourager la recherche spécifiquement sur cette maladie et plus précisément quelles dispositions financières peuvent être prises afin de favoriser l'octroi de crédits pour une recherche scientifique qui peut s'avérer économiquement prometteuse.

## Texte de la réponse

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie essentiellement neuro-cutanée, héréditaire, prédisposant au développement de tumeurs bénignes et malignes. Sa prévalence est estimée à 1/4000-1/5000. Depuis l'identification du gène responsable en 1991, un suppresseur de tumeur qui code pour la neurofibromine, de nombreux progrès ont été réalisés quant aux mécanismes à l'origine de cette maladie. Il est aujourd'hui possible de proposer un diagnostic prénatal, voire un diagnostic préimplantatoire. Néanmoins, le traitement reste à l'heure actuelle symptomatique, les complications étant dominées par le risque de développer une tumeur maligne des nerfs périphériques ou du système nerveux central. Cette pathologie a bénéficié des 2 plans santé « maladies rares » (PNMR) qui visent à améliorer le diagnostic et la prise en charge de ces affections et à développer la recherche dans le but d'identifier de nouveaux traitements. Il existe plus de 5000 maladies rares et le PNMR 2 ne favorise pas la recherche sur une pathologie spécifique, ce qui ne serait pas équitable pour l'ensemble des malades tous atteints d'affections dites « rares ». Néanmoins, beaucoup de financements ont été apportés dans le cadre des plans maladies rares et des investissements d'avenir pour favoriser la recherche sur la neurofibromatose. Des essais cliniques sont actuellement en cours, à Lyon par exemple, pour le traitement de neurofibromes plexiformes internes non opérables. Cette affection bénéficie également des efforts de recherche développés dans le cadre des 2 plans « cancer », notamment sur les tumeurs cérébrales. Il semble qu'aujourd'hui la problématique soit plus liée aux difficultés des avancées de la recherche dans une pathologie multiviscérale et particulièrement complexe qu'à une réelle limitation financière. Ainsi que vous le soulignez, la place des associations de malades a toujours été prépondérante dans le combat permanent qu'il faut mener pour vaincre un jour cette affection extrêmement douloureuse pour la majorité des patients leurs familles.

## Données clés

**Auteur :** [M. Christophe Bouillon](#)

**Circonscription :** Seine-Maritime (5<sup>e</sup> circonscription) - Socialiste, écologiste et républicain

**Type de question** : Question écrite

**Numéro de la question** : 31236

**Rubrique** : Santé

**Ministère interrogé** : Affaires sociales et santé

**Ministère attributaire** : Enseignement supérieur et recherche

Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le** : [2 juillet 2013](#), page 6779

**Réponse publiée au JO le** : [8 octobre 2013](#), page 10624