



# ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 4861

### Texte de la question

M. Michel Lefait appelle l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur le fait que de jeunes enfants soient atteints de pathologies non identifiées encore appelées maladies rares. Au-delà de la souffrance physique et morale qui en résulte tant pour le malade que pour les parents, ces derniers ont alors le sentiment d'un total abandon tant en ce qui concerne la reconnaissance que la prise en charge de la maladie. Un cas récent dans sa circonscription laisse en effet les parents dans un total désarroi et sentiment d'abandon quant aux aides, à la prise en charge et à l'accompagnement dont ils peuvent bénéficier ou prétendre pour leur enfant. Face à ce constat particulièrement insoutenable, il lui demande les dispositions que son ministère compte prendre pour reconnaître et prendre en charge les maladies rares orphelines.

### Texte de la réponse

Les maladies rares sont celles qui touchent un nombre restreint de personnes en regard de la population générale. Le seuil admis en Europe est d'une personne atteinte sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. On dénombre en tout plusieurs milliers de maladies rares. Entre 200 et 300 nouvelles maladies rares sont décrites chaque année. Les maladies rares ont une origine génétique dans 80 % des cas. Le plan interministériel national maladies rares 2011-2014 a été formalisé en étroite collaboration avec les associations représentant les personnes atteintes de maladies rares dont l'Association Française contre les Myopathies (AFM). Ce plan a capitalisé sur les points forts du premier plan national maladies rares 2005-2008 avec notamment la mise en place des protocoles nationaux de diagnostics et de soins, la création des dispositifs juridiques permettant la prise en charge de produits ou prestations de santé en dehors du périmètre remboursable, le développement du portail de référence ORPHANET, le développement des cartes de soins et d'information de maladies rares, l'amélioration de la formation des professionnels de santé sur les maladies rares, l'amélioration de l'accès aux analyses biologiques complexes, la mise en place de 131 centres de références maladies rares et de 500 centres de compétences pour la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, la promotion de la recherche sur les maladies rares et l'affirmation du rôle moteur de la France au niveau européen. Le plan national maladies rares 2011-2014 tient également compte des observations de l'évaluation réalisée sur le plan 2005 - 2008. Ainsi, le plan national maladies rares 2011-2014 est composé de 3 axes portant sur l'amélioration de la prise en charge du patient, le développement de la recherche sur les maladies rares et l'amplification des coopérations européennes et internationales. Parmi les actions conduites, il convient de noter un appel à projets pour la constitution de filières de santé maladies rares lancé durant l'été 2013 ayant pour objectif l'amélioration de la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes de maladie rare. Chaque filière construite autour d'un ensemble cohérent de maladies rares doit permettre notamment de renforcer la coordination de la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale. Les maladies rares bénéficieront pleinement de la stratégie nationale de santé que la ministre des affaires sociales et de la santé a lancée en septembre 2013 : une définition du cadre de l'action publique pour les années à venir pour combattre les injustices et les inégalités de santé comme d'accès au système de soins. Cette nouvelle stratégie trouvera toute sa traduction dans la future loi de santé publique.

## Données clés

**Auteur** : [M. Michel Lefait](#)

**Circonscription** : Pas-de-Calais (8<sup>e</sup> circonscription) - Socialiste, écologiste et républicain

**Type de question** : Question écrite

**Numéro de la question** : 4861

**Rubrique** : Santé

**Ministère interrogé** : Affaires sociales et santé

**Ministère attributaire** : Affaires sociales et santé

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le** : [18 septembre 2012](#), page 5056

**Réponse publiée au JO le** : [17 décembre 2013](#), page 13126