



# ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 5401

### Texte de la question

M. Alain Suguenot attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur les maladies rares et la grande dépendance. Les maladies rares concernent en France plus de 3 millions de personnes et la grande dépendance est un défi pour nos sociétés. Les Français sont très attachés à leur système de santé solidaire et s'interrogent face à son évolution actuelle. Certaines familles frappées par des maladies évolutives, chroniques et lourdement invalidantes, se demandent, par exemple, l'accès ou non qu'elles pourront avoir aux nouveaux traitements qui sont en train de naître. L'érosion progressive du principe de solidarité, qui permet que l'on reçoive selon ses besoins, et non selon ses revenus, menace notre système d'assurance maladie. Dans le même temps, l'excellente loi de santé publique du 9 août 2004 a fait des maladies rares une priorité stratégique de santé publique. Cette loi a permis de mobiliser l'ensemble des acteurs de la lutte contre ces maladies, dans le cadre de deux plans nationaux. Le second est en cours, mais il reste encore beaucoup à faire pour que la prise en compte des spécificités liées à la rareté de ces maladies soit intégrée dans les dispositifs « de droit commun » des systèmes de santé et de recherche. Aussi lui demande-t-il les évolutions législatives qu'elle pense mettre en place afin de mener une politique de santé ambitieuse, comme cela a pu être fait par les gouvernements précédents, et pour que chaque personne, quelle que soit sa maladie ou sa déficience, puisse, non seulement exercer une réelle citoyenneté, mais aussi être soignée et guérie.

### 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. Alain Suguenot](#)

**Circonscription :** Côte-d'Or (5<sup>e</sup> circonscription) - Les Républicains

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 5401

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Affaires sociales et santé

**Ministère attributaire :** Affaires sociales et santé

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [25 septembre 2012](#), page 5178

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