



ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies rares

Question écrite n° 68904

Texte de la question

Mme Valérie Boyer alerte Mme la ministre des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes sur la situation médicale des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos. Le SED est un groupe de maladies génétiques caractérisées par une anomalie du tissu conjonctif, c'est-à-dire des tissus de soutien. Il existe différentes variantes de la maladie, la plupart présentent une hyperlaxité des articulations, une peau très élastique et des vaisseaux sanguins fragiles. Le syndrome n'affecte pas les capacités intellectuelles. Le SED fait partie des affections de longue durée qui nécessitent des soins continus, un arrêt de travail d'une durée prévisible de six mois ou plus, ainsi qu'une thérapeutique onéreuse. Aucun processus thérapeutique de fond (de type thérapie génique) n'existe pour l'heure. D'une manière générale, ces procédés sont encore aujourd'hui d'ordre expérimental. La symptomatologie qui conduit au diagnostic est uniquement clinique, basée sur l'écoute du patient et de sa famille, l'examen clinique de la peau et des articulations. Il n'y a pas de test génétique disponible, ni de test biologique ou histologique fiable et spécifique. Considérée comme une maladie rare et orpheline (1 naissance sur 5 000), il n'y a malheureusement pas de recherche médicale publique pour soigner les personnes atteintes d'un SED. Les quelques recherches médicales menées ne sont financées que par des fonds privés. Aussi, elle demande quelles mesures le Gouvernement entend prendre pour remédier à cette situation.

Texte de la réponse

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) regroupe un ensemble hétérogène de maladies rares héréditaires du tissu conjonctif, de prévalence, de symptomatologie et de gravité très variables. Les plus souvent le diagnostic ne repose que sur les données de l'examen médical, source possible de sous comme de sur-diagnostic. Certaines formes, rares, disposent d'un diagnostic génétique. Le SED, comme l'ensemble des maladies rares, bénéficie des actions des deux plans nationaux successifs concernant les maladies rares, dont les mesures visent à améliorer tant les aspects médicaux de diagnostic et de prise en charge que les aspects de recherche à la fois fondamentale, translationnelle et clinique. Deux centres de référence ont été labellisés, l'un pour les formes à expression cutané-articulaire prédominante (le centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif à expression cutané-articulaire, situé à l'hôpital Raymond Poincaré à Garches), l'autre pour les formes à expression vasculaire prédominante (le centre des maladies vasculaires rares, situé à l'hôpital Georges Pompidou à Paris). L'ensemble de ces mesures visent à une meilleure prise en charge et une meilleure qualité de vie des personnes malades, et à la réalisation d'actions de recherche à l'initiative de ces centres de haut niveau d'expertise.

Données clés

Auteur : [Mme Valérie Boyer](#)

Circonscription : Bouches-du-Rhône (1^{re} circonscription) - Les Républicains

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 68904

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Affaires sociales, santé et droits des femmes

Ministère attributaire : Affaires sociales, santé et droits des femmes

Date(s) clé(e)s

Question publiée au JO le : [11 novembre 2014](#), page 9404

Réponse publiée au JO le : [5 mai 2015](#), page 3414