



ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies rares

Question écrite n° 71491

Texte de la question

M. Dominique Tian attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes sur les situations médicales et sociales que vivent en France les personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos et sur les conditions difficiles de consultation. Le syndrome d'Ehler-Danlos (SED) est une pathologie de l'ensemble du tissu conjonctif d'origine génétique. Il s'agit d'une maladie mal connue, aux complications multiples, qualifiée à tort de maladie rare. La symptomatologie est très diversifiée (fragilité tissulaire et vasculaire, désordres neurovégétatifs, altérations bucco-dentaires, troubles cognitifs, etc.). Il s'agit d'une pathologie handicapante, responsable de nombreuses exclusions scolaires, sociales et professionnelles. Cette maladie est aujourd'hui méconnue et mal appréhendée par les professionnels. Il n'existe qu'un seul centre de consultation qui n'arrive plus à faire face à une demande croissante. Il n'existe qu'une seule formation diplômante qui mériterait d'être généralisée dans le cadre de la formation médicale continue. Par ailleurs, les médecins-conseils des caisses d'assurance maladie, médecins du travail, médecins scolaires manquent d'information. Faute de prise en charge adaptée, les patients diagnostiqués et ceux encore en errance médicale, se retrouvent, malgré eux, à l'origine de thérapies et interventions chirurgicales ou autres internements psychiatriques qui n'ont pas de raison d'être. Aussi il demande de bien vouloir lui indiquer quelles mesures le Gouvernement entend mettre en œuvre pour une meilleure prise en compte de cette maladie.

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 : [M. Dominique Tian](#)

Circonscription : Bouches-du-Rhône (2^e circonscription) - Les Républicains

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 71491

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 : [16 décembre 2014](#), page 10409

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