



# ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

## Maladie de Schimke

Question écrite n° 25487

### Texte de la question

M. Daniel Fasquelle attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur les difficultés qu'endurent certaines familles françaises dont les enfants sont atteints de la maladie dite « dysplasie immuno-osseuse de Schimke ». Cette maladie touche une dizaine d'enfants en France et entraîne des retards de croissance, des insuffisances rénales et augmente les risques d'accidents cardio-vasculaires. Les enfants atteints voient leur espérance de vie limitée à la petite enfance ou au début de l'adolescence, faute de soins convenables en France. Face à l'absence de spécialistes en France, les familles sont contraintes de recourir à des soins à l'étranger pour tenter d'améliorer l'état de santé de leurs enfants et garder espoir. Mais ces traitements sont terriblement onéreux et certaines familles, pour y faire face, n'ont parfois d'autre solution que de recourir à des financements solidaires. Il lui demande quelles actions elle envisage pour soutenir les malades atteints de cette pathologie et leurs familles et quelles réponses elle entend apporter aux nombreuses questions que les familles concernées se posent légitimement.

### Texte de la réponse

La dysplasie immuno-osseuse de Schimke est une maladie multi systémique caractérisée par une dysplasie spondyloépiphytaire et une petite taille disproportionnée, une dysmorphie faciale, un déficit immunitaire à cellules T, et une glomérulonéphrite avec un syndrome néphrotique. La prévalence de cette maladie est de moins d'une 1 personne sur 1 000 000. Le diagnostic est basé sur une évaluation clinique, biochimique et radiologique attentive. L'espérance de vie est limitée à la petite enfance ou au début de l'adolescence chez la plupart des patients, en raison d'accidents vasculaires cérébraux, d'insuffisance rénale ou d'infections. Le troisième plan national maladies rares 2018-2022, porté par le ministère des solidarités et de la santé et le ministère de la recherche et de l'innovation, a pour objectif de renforcer les recommandations de bonnes pratiques de diagnostic et de soins avec une harmonisation des définitions et des modalités d'examens qui doivent être pratiquées de façon identique. Le parcours de soin doit être le même pour tous afin d'optimiser les ressources et améliorer les pratiques pour la personne malade. C'est l'objectif premier des réseaux des centres de référence maladies rares qui visent à assurer une équité de prise en charge des malades quel que soit leur lieu de vie. C'est un engagement fort du Gouvernement à travers le troisième plan national maladies rares précité afin de ne laisser aucun malade isolé dans son parcours de soin.

### Données clés

**Auteur :** [M. Daniel Fasquelle](#)

**Circonscription :** Pas-de-Calais (4<sup>e</sup> circonscription) - Les Républicains

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 25487

**Rubrique :** Maladies

**Ministère interrogé :** [Solidarités et santé](#)

**Ministère attributaire :** [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [24 décembre 2019](#), page 11302

**Réponse publiée au JO le :** [18 février 2020](#), page 1276