



# ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

## Diagnostic et prise en charge du syndrome de Cowden en France

Question écrite n° 15069

### Texte de la question

Mme Christelle D'Intorni attire l'attention de Mme la ministre de la santé, des familles, de l'autonomie et des personnes handicapées sur la prise en charge des patients atteints du syndrome de Cowden. Le syndrome de Cowden est une maladie génétique rare, encore insuffisamment connue, qui expose les personnes atteintes à un risque fortement accru de développer plusieurs cancers, ainsi que des tumeurs bénignes pouvant toucher différents organes. Cette pathologie se caractérise par une grande diversité de manifestations cliniques rendant son identification particulièrement complexe et contribuant à des retards fréquents de diagnostic. Les données issues de la Banque nationale des maladies rares font état d'une progression significative du nombre de cas diagnostiqués, passant de 347 personnes en 2022 à 725 en août 2025. Cette augmentation rapide suggère une meilleure identification de la maladie, mais également l'existence probable d'un nombre important de patients encore non diagnostiqués. Certains spécialistes estiment même que le nombre réel de personnes concernées pourrait être bien supérieur à celui identifié par la Banque nationale. Derrière ces chiffres, les patients et leurs familles font état de parcours médicaux souvent longs et éprouvants, marqués par une errance diagnostique, un manque d'information et des difficultés d'accès à un suivi spécialisé adapté. Beaucoup évoquent des années de consultations sans réponse claire, alors même qu'un diagnostic précoce permettrait de mettre en place un suivi rigoureux et de prévenir les complications les plus graves. Ces constats soulignent la nécessité de mieux faire connaître cette pathologie auprès des professionnels de santé, de renforcer les dispositifs de repérage et d'améliorer l'accès à une prise en charge coordonnée sur l'ensemble du territoire. Ils appellent également à une attention particulière portée aux maladies rares, dont les patients restent encore trop souvent confrontés à des inégalités dans leur parcours de soins. En conséquence, elle souhaite connaître les mesures qu'elle entend mettre en œuvre pour améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients atteints du syndrome de Cowden, notamment en renforçant l'information et la formation des professionnels de santé, ainsi qu'en facilitant l'accès à un suivi médical adapté et coordonné.

### Données clés

**Auteur :** [Mme Christelle D'Intorni](#)

**Circonscription :** Alpes-Maritimes (5<sup>e</sup> circonscription) - Union des droites pour la République

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 15069

**Rubrique :** Maladies

**Ministère interrogé :** [Santé, familles, autonomie et personnes handicapées](#)

**Ministère attributaire :** [Santé, familles, autonomie et personnes handicapées](#)

### Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [12 mai 2026](#), page 4051