



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 17ème législature

### Prendre en charge les personnes touchées par le syndrome Smith Magenis

Question écrite n° 6463

#### Texte de la question

M. Jean-Philippe Tanguy appelle l'attention de M. le ministre auprès de la ministre du travail, de la santé, de la solidarité et des familles, chargé de la santé et de l'accès aux soins, concernant les conditions de prise en charge des personnes atteintes du syndrome de Smith Magenis. Maladie orpheline, se manifestant par un déficit intellectuel, un retard psychomoteur, des troubles de comportement et des troubles du sommeil, elle nécessite un traitement médical spécifique pour en diminuer les effets. Les troubles du sommeil, causés par une inversion du rythme circadien de la mélatonine, viennent accentuer les difficultés d'apprentissage et les troubles du comportement se caractérisant par une forte agressivité. Ce syndrome est particulièrement invalidant et impose une vigilance constante des parents. Des traitements permettant d'améliorer grandement la qualité et la durée du sommeil sont actuellement disponibles. Le Slenyto, version pédiatrique du Circadin, a obtenu en 2021 une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les patients âgés de 2 à 18 ans. Cependant, le Circadin, ayant prouvé son efficacité à la suite d'une autorisation temporaire d'utilisation (RTU) entre 2015 et 2021, n'est toujours pas pris en charge pour les personnes âgées de 18 ans ou plus atteintes du syndrome de Smith Magenis. Ce traitement est pourtant indispensable pour la santé des personnes touchées par ce syndrome. L'absence de prise en charge du Circadin, seul traitement permettant de soulager les symptômes, rend impossible, pour certains malades majeurs, l'accès à ce médicament. Faute de moyens, les familles sont contraintes de mettre fin au traitement chez leurs enfants devenus majeurs. Il est inconcevable que le manque de moyens financiers puisse altérer et dégrader l'état de santé d'une personne. À ce titre, il lui demande s'il envisage de prendre des mesures pour assurer la prise en charge de ce traitement pour les patients âgés de 18 ans et plus, dans une optique de continuité du traitement.

#### Texte de la réponse

Le Gouvernement reconnaît les difficultés liées à la fois au diagnostic et à la prise en charge médicamenteuse concernant les maladies rares, telles que le Syndrome de Smith-Magenis (SMS). Le SMS est un trouble rare du neurodéveloppement d'origine génétique, le plus souvent causé par une microdélétion 17p11.2 impliquant le gène RAI1 (<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/819>). Sa prévalence est estimée entre 1/15 000 et 1/25 000 naissances. Ce syndrome se manifeste par une déficience intellectuelle, un retard important du langage, ainsi que des troubles sévères du comportement et des troubles du sommeil. Ces troubles du sommeil sont notamment liés à une inversion du rythme circadien de la sécrétion de mélatonine, entraînant un endormissement difficile, des éveils nocturnes fréquents et un réveil précoce. Le diagnostic clinique est confirmé par une analyse génétique. La prise en charge est multidisciplinaire et symptomatique, combinant un accompagnement éducatif et psychologique, un suivi spécialisé pour les atteintes organiques, et un traitement médicamenteux des troubles du comportement et du sommeil. Concernant les troubles du sommeil, la mélatonine exogène sous forme de Circadin® (mélatonine à libération prolongée) peut permettre de réguler les cycles veille-sommeil en compensant l'anomalie de sécrétion de mélatonine observée chez ces patients. Le SMS est pris en charge au niveau national par deux filières de santé maladies rares pilotées par les ministères : DéfiScience (<https://defiscience.fr/>) qui fédère les centres experts en maladies rares du neurodéveloppement et de la déficience intellectuelle, et AnDDI-Rares (<https://anddi-rares.org/presentation/>) dédiée aux anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle. Par ailleurs, il bénéficie du soutien du réseau européen

de référence ERN ITHACA (<https://ern-ithaca.eu/guidelines-literature/>), spécialisé dans les anomalies du développement, les syndromes malformatifs et les troubles neurodéveloppementaux, regroupant de nombreux centres experts et associations partenaires. Depuis 2004, la France s'est engagée à travers quatre Plans nationaux maladies rares (PNMR) pour améliorer la prise en charge des patients et structurer la recherche. Ces plans, pilotés par les ministères de la santé et de la recherche en lien avec les professionnels et les associations de patients, ont permis la création des centres de référence maladies rares et des filières de santé maladies rares. Les PNMR ont consolidé ce réseau, réduit les délais diagnostiques, accéléré l'innovation thérapeutique et amélioré la qualité de vie des patients, y compris en outre-mer. Officiellement lancé le 25 février 2025, le quatrième PNMR4 s'inscrit dans cette continuité tout en apportant une dynamique nouvelle. Articulé autour de quatre axes et 26 objectifs, il vise à améliorer les parcours de soins, accélérer le diagnostic, renforcer l'accès aux traitements et optimiser les données de santé au service de la recherche. Une attention particulière est portée aux enfants, nécessitant un accompagnement global et évolutif pour assurer la continuité entre les acteurs de santé, les structures médico-sociales et les familles. Il met également l'accent sur la détection précoce et la prévention des handicaps, en renforçant l'accès au diagnostic, aux traitements et à la formation des professionnels. L'axe 3 du PNMR4 vise à promouvoir l'accès aux traitements, y compris ceux utilisés en dehors de leurs indications habituelles, lorsque ceux-ci sont indispensables à la prise en charge. Il s'appuie sur l'observatoire des traitements (action 19.1) pour recenser et signaler les difficultés d'accès aux médicaments essentiels, et prévoit un renforcement du dialogue avec la haute autorité de santé et l'agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (action 19.4). Ce dialogue vise à envisager des solutions adaptées telles que des dispositifs d'accès compassionnel ou des autorisations dérogatoires, afin d'assurer la continuité des traitements et de répondre aux besoins spécifiques des personnes vivant avec une maladie rare.

## Données clés

**Auteur :** [M. Jean-Philippe Tanguy](#)

**Circonscription :** Somme (4<sup>e</sup> circonscription) - Rassemblement National

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 6463

**Rubrique :** Maladies

**Ministère interrogé :** [Santé et accès aux soins](#)

**Ministère attributaire :** [Santé et accès aux soins](#)

## Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [6 mai 2025](#), page 3218

**Réponse publiée au JO le :** [29 juillet 2025](#), page 6862