



ASSEMBLÉE NATIONALE

10ème législature

Maladies lysosomiales

Question écrite n° 8688

Texte de la question

M. Charles Miossec attire l'attention de M. le ministre délégué à la santé sur les terribles conséquences des maladies lysosomiales. Ces maladies, qui se caractérisent par une diminution progressive et irréversible des facultés physiques et mentales de l'enfant, sont peu connues, bien que malheureusement aussi fréquentes que la mucoviscidose. Des actions sont menées pour tenter de combattre ces terribles maladies qui comportent pas moins de trente pathologies distinctes, ayant pour origine une déficience enzymatique au sein du lysosome chargé de recycler la cellule humaine. Ces actions sont, pour la plupart, orientées vers la thérapie génique, la greffe de moelle osseuse et la substitution d'enzyme. Il lui demande les mesures que le Gouvernement envisage de prendre pour poursuivre l'effort de recherche entrepris et pour relayer les campagnes d'information du public sur ces maladies et sur les traitements possibles.

Texte de la réponse

Le terme de maladies lysosomiales réunit une quarantaine d'affections génétiques graves dues au déficit d'une enzyme nécessaire à la dégradation de molécules complexes qui s'accumulent dans les lysosomes. La localisation ubiquitaire de ces derniers explique que pratiquement tous les tissus de l'organisme soient atteints, l'accumulation des substrats étant cependant prépondérante dans l'un ou l'autre des tissus, selon la maladie. Ces affections se traduisent de manière tout à fait hétérogène avec des formes précoces très graves et des formes tardives plus atténuées. L'évolution clinique de ces affections est le plus souvent fatale. Des espoirs thérapeutiques (thérapie substitutive, greffe de moelle, thérapie génique) semblent se concrétiser depuis peu et le diagnostic anténatal est possible et fiable. Les familles touchées doivent pouvoir bénéficier d'un conseil génétique pour permettre aux couples à risques d'envisager une grossesse et de la vivre avec plus de sérénité. Les pouvoirs publics, conscients de l'enjeu en matière de diagnostic prénatal, ont établi un régime d'autorisation concernant les laboratoires pratiquant ce type de diagnostic garantissant la rigueur et la compétence indispensables en ce domaine. La France est d'ailleurs bien placée avec trois laboratoires pouvant réaliser ce type de diagnostic prénatal.

Données clés

Auteur : [M. Miossec Charles](#)

Circonscription : - RPR

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 8688

Rubrique : Santé publique

Ministère interrogé : affaires sociales, santé et ville

Ministère attributaire : affaires sociales, santé et ville

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 6 décembre 1993, page 4340

Réponse publiée le : 3 janvier 1994, page 65