



# ASSEMBLÉE NATIONALE

11ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 65690

### Texte de la question

M. Jacky Darne appelle l'attention de M. le ministre délégué à la santé sur la situation des personnes victimes des maladies « orphelines ». Une maladie est dite orpheline lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000 et, du fait de la faible prévalence de ces pathologies et de la méconnaissance qui les entoure, les personnes qui en sont atteintes vivent bien souvent des situations d'isolement ou d'exclusion. A ce jour, les scientifiques sont parvenus à comprendre et identifier le mécanisme génétique de quelque 1 000 pathologies sur plus de 8 000 répertoriées dans le monde. Cependant, le corps médical peine à diagnostiquer et à prendre en charge ces pathologies lourdes, les traitements nécessaires étant insuffisamment connus. En conséquence, il lui demande quelles mesures pourraient être prises pour sensibiliser les médecins à ces maladies et quels moyens pourraient être octroyés pour mettre en place une aide au diagnostic.

### Texte de la réponse

Les maladies rares qui regroupent plus de 5 000 pathologies différentes concernent environ 4 millions de personnes en France et 25 millions en Europe. Pour remédier aux difficultés rencontrées par les patients atteints de maladies rares et par leur famille, les pouvoirs publics ont déjà mis en place, outre la mission du médicament orphelin qui a engagé au plan national et au plan communautaire une action qui se poursuit efficacement, ALLO-GENES, centre national d'informations sur les maladies génétiques, et ORPHANET, base de données sur les connaissances scientifiques concernant les maladies rares, les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les associations. En ce qui concerne la formation des médecins, le programme du deuxième cycle des études médicales, depuis novembre 2000, consacre un module aux recommandations pour la pratique, la recherche documentaire, la lecture critique d'articles médicaux, les maladies orphelines, dans le cadre de l'apprentissage de l'exercice médical. Un enseignement de certaines maladies orphelines en particulier est dispensé au cours de ce cycle. La presse médicale ainsi que les revues spécialisées et de santé publique publient régulièrement des articles de fond ou de sensibilisation. Ces actions s'intègrent dans un programme en faveur des maladies rares, annoncé en octobre dernier, par le ministre délégué à la santé. Il s'agit d'organiser le diagnostic et les soins, de bâtir une filière santé de l'ADN et de poursuivre la dynamique sur les médicaments orphelins. C'est ainsi que l'étude de la mise en place de centres de ressources et de compétences et du travail pluridisciplinaire en réseau, nécessaires à l'organisation d'une prise en charge des diagnostics et des soins de qualité pour les maladies rares est en cours. Outre leur rôle dans le diagnostic et la prise en charge des patients, ces centres assureront le retour d'informations vers les médecins traitants, contribuant ainsi à la sensibilisation de ces médecins à ces pathologies.

### Données clés

**Auteur :** [M. Jacky Darne](#)

**Circonscription :** Rhône (7<sup>e</sup> circonscription) - Socialiste

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 65690

**Rubrique** : Santé

**Ministère interrogé** : santé

**Ministère attributaire** : santé

Date(s) clé(s)

**Question publiée le** : 10 septembre 2001, page 5142

**Réponse publiée le** : 11 février 2002, page 771