



# ASSEMBLÉE NATIONALE

12ème législature

## maladies rares

Question écrite n° 7888

### Texte de la question

M. Dominique Paillé attire l'attention de M. le ministre de la santé, de la famille et des personnes handicapées sur la question du dépistage et du traitement des maladies rares en France et en particulier du syndrome de Rett. Le syndrome de Rett est un grave désordre neurologique d'origine génétique qui provoque un handicap mental profond et une infirmité motrice plus ou moins sévère chez les très jeunes enfants de sexe féminin. La fréquence de ce syndrome serait de 25 à 40 nouveaux cas par an en France. Les familles touchées par cette maladie ne trouvent souvent de soutien qu'auprès du secteur associatif. Face à cet état de fait, il souhaiterait connaître les mesures que le Gouvernement entend mettre en oeuvre, d'une part, afin de reconnaître les maladies rares comme un véritable enjeu de la politique de santé publique et de recherche et, d'autre part, afin d'améliorer l'accès au diagnostic, à l'information, à la prise en charge et au traitement des patients atteints du syndrome de Rett.

### Texte de la réponse

Les maladies rares représentent un important problème de santé publique pour lequel des actions sont en cours concernant l'accès au médicament, l'information et le soutien des personnes atteintes et de leur famille, et la recherche. La loi de financement de la sécurité sociale pour 2001 (article 48 de la loi) a transposé la directive européenne sur les médicaments orphelins et a prévu des avantages financiers pour les industriels favorisant le développement de ces médicaments. Plusieurs médicaments orphelins ont depuis obtenu leur autorisation de mise sur le marché. Afin de favoriser l'information des professionnels et du public et le soutien des personnes atteintes, le ministère de la santé, de la famille et des personnes handicapées participe au développement de la base de données Orphanet, accessible gratuitement sur Internet et du numéro Azur « maladies rares info-service ». Dans le domaine de la recherche, un groupement d'intérêt scientifique (GIS) « Institut des maladies rares » a été créé. Il a pour objectifs de coordonner les recherches existantes, de définir des axes prioritaires de recherches et de susciter de nouveaux programmes, de favoriser l'émergence d'une politique européenne et internationale de recherche ainsi que celle d'un réseau de matériel biologique pour les maladies rares. De plus, les maladies rares sont une priorité des programmes hospitaliers de recherche clinique. En ce qui concerne la prise en charge des malades, si toutes les maladies rares ne sont pas classées, en tant que telles, dans la liste des affections de longue durée donnant droit à l'exonération du ticket modérateur (article D. 322-1 du code de la sécurité sociale), les patients atteints peuvent bénéficier de cette prise en charge sur avis du contrôle médical placé auprès de leur caisse d'affiliation. Des mesures permettant de faciliter cette prise en charge sont actuellement à l'étude.

### Données clés

**Auteur :** [M. Dominique Paillé](#)

**Circonscription :** Deux-Sèvres (4<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 7888

**Rubrique** : Santé

**Ministère interrogé** : santé

**Ministère attributaire** : santé

Date(s) clé(s)

**Question publiée le** : 2 décembre 2002, page 4585

**Réponse publiée le** : 24 février 2003, page 1463