



ASSEMBLÉE NATIONALE

12ème législature

maladies rares

Question écrite n° 93929

Texte de la question

M. Pierre Morel-A-L'Huissier attire l'attention de M. le ministre de la santé et des solidarités sur l'expertise des maladies rares. La faible prévalence, le très grand nombre de maladies rares différentes, l'insuffisance et l'état mouvant de la connaissance sur les maladies rares font qu'il est normal que les professionnels ne connaissent pas chacune de ces maladies. Or les personnes malades souhaitent que, face à une maladie qu'ils ne connaissent pas, les professionnels acceptent de rechercher de l'information. Les centres de référence labellisés maladies rares, des services spécialisés tels que Orphanet et Maladies Rares Info Services ont pour vocation de diffuser cette information. De plus, de nombreuses associations de malades concernées par des maladies rares ont acquis une expertise pointue et pertinente sur leurs maladies et les conséquences qu'elles génèrent. Aussi, il lui demande quelles mesures il entend prendre afin de sensibiliser les professionnels à l'expertise des maladies rares.

Texte de la réponse

Les maladies rares sont une priorité de santé publique et font l'objet d'un plan national, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 et annoncé par le ministre le 20 novembre 2004. L'amélioration de l'information des professionnels de santé sur les maladies rares est essentielle pour limiter l'errance diagnostique et améliorer la prise en charge des patients souffrant de maladies rares. C'est pourquoi un des axes du plan national maladies rares 2005 prévoit de « développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public sur les maladies rares ». Des actions sont mises en oeuvre pour atteindre cet objectif. Le financement attribué à la base de données consacrée aux maladies rares, Orphanet, a été doublé pendant la durée du plan, afin que celle-ci développe de nouveaux services destinés aux professionnels de santé : mise en ligne d'une information enrichie sur les maladies, la recherche, l'offre de soins, outils d'aide à la décision en situation d'urgence, système expert d'aide au diagnostic. Le ministère de la santé soutient, également, la téléphonie de santé, Maladies Rares Info Service qui, disposant dans son équipe de deux médecins à temps plein sur un total de cinq professionnels, délivre, par téléphone, des informations sur les maladies rares aux patients, à l'entourage et aux professionnels de santé dans le cadre de bonnes pratiques validées par l'Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES). Les centres de référence des maladies rares, au nombre 103, au terme des appels d'offres intervenus en 2004 et 2005 et 2006, sont chargés, dans leur domaine de compétence, de former et d'informer les professionnels de santé de proximité, afin d'améliorer la coordination des soins destinés aux patients. Des cartes personnelles de soins et d'information ont été réalisées en 2006 par la direction générale de la santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations impliquées, pour six pathologies rares (drépanocytose, mucoviscidose, maladies neuromusculaires, syndrome de Marfan, hémophilie, ostéogenèse imparfaite), pouvant se compliquer et nécessiter une prise en charge spécifique. Ces cartes renseignent les malades et les professionnels de premier recours sur la pathologie et les modalités de prise en charge, notamment en situation d'urgence. Ces données médicales seront incluses, à terme, dans le dossier médical personnel (DMP). Afin d'améliorer l'insertion scolaire des enfants atteints de maladies rares, le ministère de la santé soutient la base de données Intégrascop

accessible sur le site du ministère de l'éducation nationale, contenant des informations destinées aux enseignants. Afin d'améliorer l'insertion des personnes atteintes d'une maladie rare avec un handicap et mieux adapter leur réponse, il est prévu que les maisons départementales des personnes handicapées s'informent en faisant appel aux centres de référence de maladies rares correspondants.

Données clés

Auteur : [M. Pierre Morel-A-L'Huissier](#)

Circonscription : Lozère (2^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 93929

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : santé et solidarités

Ministère attributaire : santé et solidarités

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 9 mai 2006, page 4870

Réponse publiée le : 12 septembre 2006, page 9658