



# ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 54662

## Texte de la question

M. Rudy Salles attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur la drépanocytose, première maladie génétique au monde, affectant principalement les personnes d'origine africaine ou celles du pourtour méditerranéen. Le 19 juin 2009 a marqué la première journée mondiale de la drépanocytose, qui touche plus de 50 millions de personnes dans le monde, sans compter les porteurs sains. Cette maladie reste mal connue des professionnels de santé et du grand public. Les difficultés à diagnostiquer rapidement la pathologie expliquent dans une large mesure cette méconnaissance. Pourtant, le dépistage précoce et les soins préventifs et curatifs permettent aux patients de mener une vie quasi-normale. En France, les familles des enfants atteints de la drépanocytose tombent trop souvent dans une certaine précarité dans un contexte où l'un des parents se voit contraint de stopper son activité professionnelle afin de s'occuper de l'enfant drépanocytaire. La recherche médicale progresse et permet de disposer d'une meilleure connaissance de la phase de transformation de l'hémoglobine foetale en hémoglobine adulte et du rôle des antioxydants. Il lui demande de bien vouloir lui faire part des actions qu'entend mettre en oeuvre le Gouvernement afin d'aboutir à une meilleure connaissance et une meilleure reconnaissance de la drépanocytose, pathologie répondant à la définition des maladies rares affectant cependant plusieurs milliers d'enfants et d'adultes.

## Texte de la réponse

La drépanocytose, maladie génétique de l'hémoglobine très fréquente dans les populations d'origine africaine sub-saharienne, se caractérise par des formes majeures (qui se traduisent par une anémie sévère, des infections graves et des crises vaso-occlusives douloureuses) et des formes mineures (les plus fréquentes) où les patients n'ont qu'exceptionnellement des manifestations cliniques. La France s'est dotée d'un dépistage néonatal de la drépanocytose mis en place progressivement depuis 1985 dans les départements d'outre-mer (DOM), et dans les groupes à risque en métropole depuis 1995. Actuellement le nombre de syndromes drépanocytaires majeurs dépistés à la naissance est supérieur à 300 par an. La drépanocytose a été ciblée spécifiquement dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 dont elle constituait l'objectif 88. L'Institut de veille sanitaire (InVS) a évalué en 2008 le nombre de patients atteints de syndrome drépanocytaire majeur à un peu plus de 7 000. À l'échelle de la France, la drépanocytose est donc par définition une maladie rare (moins de 30 000 patients), et les patients résident essentiellement en Île-de-France et dans les DOM. En tant que maladie rare, la drépanocytose a également été prise en compte par le premier plan national maladies rares 2005-2008. Dans ce cadre, deux centres de référence multisites et 14 centres de compétence ont été labellisés. Des recommandations pour la pratique clinique ont été publiées en 2005 par la Haute Autorité de santé (HAS), et une carte de soins et d'informations mise à la disposition des patients par la direction générale de la santé (DGS) depuis 2005, mise à jour en 2006. L'information des patients et des professionnels de santé a été développée, grâce au soutien apporté par la DGS à la base de données Orphanet, au service de téléphonie « maladies rares info-service » et aux associations de patients, notamment l'APIID, association pour l'information et la prévention de la drépanocytose. La recherche a été soutenue par un financement à hauteur d'environ 2 millions d'euros pour dix projets de recherche, dont quatre aux Antilles.

S'agissant de l'accompagnement de leur enfant malade, les parents peuvent demander auprès de leur caisse d'allocations familiales (CAF) à bénéficier de l'allocation journalière de présence parentale, attribuée « aux parents ou à toute personne qui assume la charge d'un enfant âgé de moins de vingt ans atteint d'une maladie, d'un handicap ou victime d'un accident d'une particulière gravité rendant indispensable une présence soutenue et des soins contraignants ». L'évaluation du premier plan maladies rares remise le 7 mai 2009 par le Haut Conseil de la santé publique (HCSP) montre que ce plan a donné des résultats très positifs pour quelques-uns de ses axes les plus importants : accès aux soins, recherche, information des malades et des médecins. Conformément à l'annonce du Président de la République le 10 octobre 2008, un deuxième plan prendra effet en 2010. La ministre chargée de la santé a annoncé plusieurs mesures nouvelles pour la drépanocytose à l'occasion d'un déplacement en juillet 2009 en Martinique, avec la mise en place d'un réseau de télé-médecine aux Antilles-Guyane, une extension du dépistage néonatal en métropole, la labellisation de nouveaux centres de compétence en Île-de-France et la création d'une base de données spécifique, qui seront réalisées dans le cadre du deuxième plan maladies rares.

## Données clés

**Auteur :** [M. Rudy Salles](#)

**Circonscription :** Alpes-Maritimes (3<sup>e</sup> circonscription) - Nouveau Centre

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 54662

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Santé et sports

**Ministère attributaire :** Santé et sports

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 7 juillet 2009, page 6887

**Réponse publiée le :** 6 octobre 2009, page 9510