



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

médecine

Question écrite n° 8649

Texte de la question

M. Jean-Marc Roubaud appelle l'attention de Mme la ministre de la santé, de la jeunesse et des sports sur la thérapie génétique. L'amaurose congénitale de Leber touche 1 000 à 2 000 enfants en France et 10 % d'entre eux sont porteurs d'une mutation du gène RPE65. Cette pathologie actuellement incurable est une forme de rétinopathie pigmentaire qui entraîne l'apparition d'une quasi-cécité dès l'enfance. Des chercheurs biologistes français ont rendu la vue à des chiens aveugles porteurs de cette double anomalie génétique grâce à un protocole expérimental de thérapie génétique. En conséquence, il lui demande si elle envisage de favoriser une étude basée sur la thérapie génétique dans la recherche de traitement de l'amaurose congénitale de Leber.

Texte de la réponse

L'amaurose congénitale de Leber est une maladie responsable de 20 % des cécités de l'enfant. Elle appartient au groupe des maladies rares qui font l'objet d'un plan national, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004. Ce plan, d'une durée de 5 ans, est financé à hauteur de 100 millions d'euros et s'est fixé pour objectif d'améliorer la formation, l'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, de développer les connaissances sur ces pathologies, notamment sur le plan épidémiologique, de soutenir la recherche médicale, en particulier dans le domaine de l'innovation thérapeutique. Afin d'améliorer la qualité et l'accessibilité du diagnostic et de la prise en charge des maladies rares, cent trente deux centres de référence hospitalo-universitaires ont été « labellisés » au terme des quatre appels d'offres successifs de 2004 à 2007. Dans ce cadre, deux « centres de référence pour les maladies ophtalmologiques rares » ont été labellisés en 2005 et 2006 et reçoivent des financements. Il entre notamment dans les missions des centres de référence d'initier et de promouvoir la recherche médicale dans leur domaine de compétence particulier. Par ailleurs, dans le cadre du plan national, un effort particulier a été fait par les pouvoirs publics afin de promouvoir la recherche médicale sur les maladies rares. Un appel d'offres à projets de recherche a été lancé par le GIS-Institut des maladies rares, en partenariat avec l'agence nationale pour la recherche (ANR), avec le soutien du ministère chargé de la santé et a permis de soutenir, chaque année, plus de trente cinq projets de recherche dans le domaine de la recherche fondamentale, de la recherche clinique et thérapeutique. Le programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), mis en place par le ministère chargé de la santé, permet de financer, depuis 2005, plus d'une vingtaine de recherches cliniques annuelles sur les maladies rares. En 2008, l'appel à projets du PHRC maladies rares sera reconduit. Dans le domaine de la recherche sur la maladie de Leber, cinq projets de recherche sont actuellement conduits en France, à l'initiative des centres de référence et concernent la caractérisation phénotypique et génétique de la maladie et la recherche thérapeutique. Deux études de thérapie génique sont en cours en France à partir de modèles canins. Ces thérapeutiques sont prometteuses, mais il est encore prématuré pour se prononcer sur les voies de traitements qui seront les plus efficaces pour améliorer la santé des malades qui en sont atteints.

Données clés

Auteur : [M. Jean-Marc Roubaud](#)

Circonscription : Gard (3^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 8649

Rubrique : Recherche

Ministère interrogé : Santé, jeunesse et sports

Ministère attributaire : Santé, jeunesse et sports

[Date\(s\) clé\(s\)](#)

Question publiée le : 30 octobre 2007, page 6670

Réponse publiée le : 22 janvier 2008, page 614