



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

maladies rares

Question écrite n° 94158

Texte de la question

M. Armand Jung attire l'attention de M. le ministre du travail, de l'emploi et de la santé sur le plan national maladies rares II (2010-2014) qui semble menacé. Hypophosphatasie Europe, créée en 2004, est la seule association internationale regroupant les malades, les familles, les médecins et les chercheurs pour lutter ensemble contre l'hypophosphatasie, maladie génétique osseuse et dentaire très rare. Cette pathologie touche moins d'une personne sur 100 000 (soit environ 30 à 50 malades en France). Il existe cinq formes cliniques très différentes de l'hypophosphatasie selon l'âge d'apparition des symptômes : néonatale, infantile, juvénile, adulte, odontologique. Cette maladie, incurable à ce jour, est due au dysfonctionnement d'une enzyme, la phosphatase alcaline, produite par le foie, les os et les reins, dont le rôle est de fixer le calcium et le phosphore sur le squelette. Grâce au premier plan national maladies rares (2005-2008 PNMR I), la situation concernant le diagnostic de l'hypophosphatasie commençait à s'améliorer, notamment grâce au travail réalisé par les trois centres de références qui suivent cette maladie (centre de référence maladies osseuses constitutionnelles-Necker Paris, centre de référence des manifestations odontologiques des maladies rares-hôpital civil Strasbourg, centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore-hôpital Saint-Vincent-de-Paul Paris). Le PNMR a imposé un véritable modèle français dans toute l'Europe, incitant les pays européens à s'en inspirer pour rédiger des plans nationaux. Mais, malgré ce bilan plutôt positif, l'annonce du second plan national maladies rares II, qui devait prendre le relais du 1er plan, se fait attendre. Annoncé initialement pour février 2010 puis repoussé à juin 2010, il n'est toujours pas rendu public à ce jour. Lors du colloque Europlan, qui eut lieu le 30 septembre à l'hôpital Pitié-Salpêtrière à Paris, l'annonce a été faite que 2 axes (sur les 7 initiaux) avaient tout simplement disparus du PNMR II. En conséquence, il souhaite obtenir des informations sur le plan national maladies rares II et savoir si la proposition détaillée de ce plan, déposé en juillet, sera intégralement reprise dans la décision finale et accompagnée d'un budget en adéquation aux besoins.

Texte de la réponse

Depuis la remise des propositions aux ministres en juillet 2010, le ministère à la santé a, d'une part, entrepris un travail de mise en forme du prochain plan national maladies rares à partir de celles-ci, d'autre part, a engagé une concertation approfondie avec les acteurs dont notamment les associations de patients atteints de maladies rares. Le plan, qui sera très prochainement rendu public, capitalisera sur les points forts et les crédits du premier plan et renouvellera l'ambition pour les maladies rares autour de trois axes dotés de moyens supplémentaires : améliorer la qualité de la prise en charge des patients atteints de maladies rares, développer la recherche sur les maladies rares et amplifier les coopérations européenne et internationale. Il s'attachera notamment à faire progresser le recueil des données épidémiologiques relatives aux maladies rares, telle que l'hypophosphatasie, en s'appuyant sur une banque nationale de données, à développer les liens avec les acteurs du champ médico-social et à créer une fondation « maladies rares ». Cette fondation reposera sur la mobilisation de l'ensemble des acteurs publics, industriels et associatifs pour définir des axes stratégiques communs au sein d'une structure de concertation partagée. Enfin, en raison du nombre limité de malades pour chacune des maladies

rares et de la rareté de l'expertise elle-même, la France a toujours plaidé pour une approche européenne de cette thématique. Ce deuxième plan s'attachera ainsi à amplifier cette coopération afin de partager l'expertise, les expériences et les ressources disponibles sur les maladies rares.

Données clés

Auteur : [M. Armand Jung](#)

Circonscription : Bas-Rhin (1^{re} circonscription) - Socialiste, radical, citoyen et divers gauche

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 94158

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Travail, emploi et santé

Ministère attributaire : Travail, emploi et santé

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 23 novembre 2010, page 12651

Réponse publiée le : 8 mars 2011, page 2362