



ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies

Question écrite n° 9242

Texte de la question

Mme Catherine Vautrin appelle l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur la prise en charge des familles touchées par les maladies lysosomales. Ces maladies sont caractérisées par une déficience génétique qui entraîne un polyhandicap progressif. Ce sont des maladies rares, elles ne touchent pas plus d'une personne sur 2 000. Du fait de leur rareté, les médecins ne disposent que de peu d'informations à leur sujet, conduisant souvent à une lenteur des diagnostics et à un parcours médical douloureux pour les familles. Elle demande quelles mesures le Gouvernement compte prendre pour remédier à ce manque de connaissance des médecins dans le domaine des maladies lysosomales.

Texte de la réponse

Les maladies lysosomales sont des maladies rares pour lesquelles il est extrêmement difficile de connaître le nombre de personnes touchées, compte tenu de leur polymorphisme. Trois axes principaux ont été engagés pour les années 2012-2014 : l'amélioration de la qualité de la prise en charge des patients, le développement de la recherche et l'amplification des coopérations européennes et internationales dans le domaine des maladies rares. La formation et l'information des professionnels de santé, des personnes malades, des familles et du grand public font partie des mesures de ce plan. Pour les professionnels de santé, cette formation est prévue dans le cadre du développement professionnel continu. En matière d'information des médecins, le développement et l'enrichissement constants de la base de données Orphanet, accessible gratuitement par tous sur Internet (www.orpha.net) permet aux médecins de disposer d'informations scientifiques et pratiques sur toutes les maladies rares. En effet, elle comprend notamment un inventaire et une encyclopédie des maladies rares et des gènes associés, un outil d'aide au diagnostic, une liste par maladie des centres d'expertise et des laboratoires diagnostiques en France et en Europe, des recommandations de bonne pratique disponibles, des fiches d'information sur les situations d'urgence et l'anesthésie, les associations de patients existantes. Enfin, chaque année, le dernier jour du mois de février, la journée nationale « maladies rares » est l'occasion pour les associations de patients, les professionnels de santé, les chercheurs et les autorités publiques d'associer leurs efforts pour mieux faire connaître cette maladie. En 2013, le thème de la journée sera la solidarité au sein de la communauté des maladies rares.

Données clés

Auteur : [Mme Catherine Vautrin](#)

Circonscription : Marne (2^e circonscription) - Les Républicains

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 9242

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Affaires sociales et santé

Ministère attributaire : Affaires sociales et santé

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [6 novembre 2012](#), page 6204

Réponse publiée au JO le : [8 janvier 2013](#), page 176