



ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

Prise en charge des maladies rares - Ataraxie de Friedreich et maladie de Tarlov

Question écrite n° 18659

Texte de la question

Mme Laurianne Rossi interroge Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la mise en place du Plan national maladies rares 2018-2022. Le Plan national maladies rares, lancé en juillet 2018, vise à répondre par la mobilisation de tous les acteurs de la santé, professionnels, chercheurs, laboratoires et associations, aux problématiques spécifiques des maladies rares, qui représentent 7 000 pathologies différentes affectant plus de 3 millions de citoyens (1 Français sur 20). La priorité est ainsi donnée à l'accès au diagnostic ainsi qu'à la constitution de bases de données nationales afin d'accélérer le développement des connaissances et l'évaluation de nouvelles stratégies de traitements pour ces patients. Néanmoins, plusieurs maladies rares ne semblent pas entrer dans le cadre de ce Plan. C'est notamment le cas de la maladie de Tarlov, une pathologie qui entraîne des douleurs chroniques invalidantes à la suite du développement d'excroissances de l'arachnoïde remplies de fluide cérébro-spinal au niveau du sacrum. Ces « kystes de Tarlov » peuvent ainsi causer un désordre neurologique sérieux allant jusqu'à l'incapacité motrice totale. Malgré la reconnaissance de la maladie de Tarlov par l'Organisation mondiale de la santé (CIM 10, rubrique g458 relative aux autres affections des racines et du plexus nerveux) et son enregistrement au sein du groupe ORPHANET (ORPHA 98006 et ORPHA 65250), la maladie de Tarlov n'a pas été prise en compte dans le Plan national maladies rares. Cette reconnaissance permettrait pourtant la désignation d'un centre expert au niveau de la France, par exemple Colmar qui traite déjà ce type de pathologie, voire la fin des refus réguliers que se voient opposés les personnes souffrant de cette pathologie dans leurs demandes d'affection de longue durée (ALD 30). Par ailleurs, l'ataraxie de Friedreich, qui provoque des incoordinations des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace par atteinte du cervelet et des voies de la sensibilité profonde chez environ 1 500 personnes en France, fait également l'objet d'inquiétudes de la part des malades. La thérapie génique a déjà montré des résultats encourageants sur les animaux, comme l'a récemment démontré une équipe de l'INSERM et l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire de Strasbourg (IBGMC) étudiée de manière avancée une thérapie. Celles-ci ne sont malheureusement pas encore disponibles pour les patients et pourraient bénéficier d'un soutien *via* le Plan national maladies rares 2018-2022 afin qu'une solution thérapeutique puisse être proposée aux personnes souffrant de cette maladie de nature neurodégénérative, incurable et croissante dans le temps. Elle lui demande ainsi si une ouverture plus large du Plan national maladies rares 2018-2022 aux affections mentionnées est prévue et quelles mesures seront prises pour une meilleure prise en charge de ces malades dans le pays.

Texte de la réponse

La base ORPHANET, portail d'information sur les maladies rares, rapporte que la prévalence de la maladie de Tarlov reste inconnue et que son incidence annuelle est estimée à environ 5 % (bien que les gros kystes à l'origine de symptômes soient relativement rares avec une incidence annuelle de moins de 1/2 000). Cette maladie ne peut donc être classée comme une maladie rare au sens de la définition européenne officielle calculée par rapport à la population générale. Par ailleurs, au titre des formes graves des affections neurologiques et musculaires, les formes les plus sévères de la maladie de Tarlov font partie de la liste des

trente affections de longue durée ouvrant droit à l'exonération du ticket modérateur pour les soins liés au traitement de cette pathologie, en raison du traitement prolongé et de la thérapeutique particulièrement coûteuse. Dans le cadre du troisième plan maladies rares et de la labellisation des filières de santé maladies rares (Action 10.4), un appel à projet pour de nouveaux protocoles nationaux de diagnostic et de soins (Action 7.4) a été lancé en janvier 2019. La filière NEUROSPHINX va coordonner, avec le centre de référence C-MAVEM de l'hôpital Bicêtre, un protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) spécifique « Kystes de Tarlov : place du traitement micro-chirurgical ». Ce PNDS définira les protocoles de traitement les plus adaptés à cette pathologie pour certaines de ses formes rares, et permettra d'éviter les errances de parcours de soin pour les personnes malades. Les patients pourront ainsi bénéficier d'un parcours précis, de traitements, de contacts et de soutien. Ce PNDS sera utile pour les médecins traitants mais également pour les neurologues, les neurochirurgiens ou tout autre professionnel prenant en charge cette pathologie. L'association internationale AIMK TARLOV participera activement à la rédaction de ce PNDS. Toujours pour les formes les plus rares de la maladie de Tarlov, la filière NEUROSPHINX va également formaliser un annuaire de correspondants adultes pour les centres C-MAVEM à la suite du renouvellement de la labellisation des centres de référence et de compétence maladies rares jusqu'en 2022. Le maillage territorial national des équipes sera ainsi mieux connu par les patients et les professionnels qui les accompagnent. La coordination des actions de recherche pour mieux comprendre la genèse de l'ensemble de ces malformations et maladies, ainsi que la diffusion des informations qui les concernent fait également partie des missions principales de la filière de santé maladies rares NEUROSPHINX.

Données clés

Auteur : [Mme Laurianne Rossi](#)

Circonscription : Hauts-de-Seine (11^e circonscription) - La République en Marche

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 18659

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Solidarités et santé](#)

Ministère attributaire : [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [9 avril 2019](#), page 3184

Réponse publiée au JO le : [15 octobre 2019](#), page 9106