



ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

Sensibilisation au diagnostic précoce des maladies hémorragiques rares

Question écrite n° 20546

Texte de la question

M. Brahim Hammouche attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la nécessité de sensibiliser le grand public au diagnostic précoce des maladies hémorragiques rares et à l'entrée dans la prise en charge médicale. Lors de la 29ème Journée mondiale de l'hémophilie le 17 avril 2019, l'association française des hémophiles (AFH) a précisé les enjeux liés à ce dépistage précoce et a insisté sur l'importance de soutenir les initiatives visant à améliorer la vie de tous ceux qui souffrent d'un trouble de la coagulation en France. L'hémophilie est une maladie génétique grave et rare qui touche en France près de 6 000 personnes. Ainsi, en prenant en compte les formes les plus sévères de la maladie de Willebrand, très proche de l'hémophilie, et les autres maladies de la coagulation, on estime en France à 15 000 le nombre de personnes affectées par un processus de coagulation défaillant. Bien que les traitements aient considérablement évolué au cours des dernières décennies, ce qui a permis d'augmenter l'espérance et la qualité de vie des malades, ils présentent encore de nombreuses limites. Aujourd'hui, les nouvelles stratégies thérapeutiques et en particulier la thérapie génique permettent d'envisager plus favorablement le traitement voire la guérison de la maladie. Malheureusement, ces recherches ne progressent pas assez vite. De plus, l'AFH a précisé que pour de nombreuses maladies hémorragiques rares constitutionnelles, le dépistage et le diagnostic précoce étaient des enjeux prioritaires. Par conséquent, il lui demande de bien vouloir lui indiquer les politiques gouvernementales de santé mises en place pour lutter contre ces maladies.

Texte de la réponse

L'hémophilie est une maladie génétique caractérisée par des hémorragies spontanées ou prolongées dues à un déficit en facteur VIII ou IX. Selon Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, l'incidence annuelle est de 1 sur 5000 naissances de garçons et la prévalence dans la population est estimée à 1/12 000. En général, les hémorragies commencent avec l'apprentissage de la marche. La sévérité des manifestations cliniques dépend de la sévérité du déficit en facteurs de coagulation. Localisés le plus souvent dans les articulations (hémarthroses) et dans les muscles (hématomes), les saignements peuvent toucher toutes les localisations à la suite d'un traumatisme. Les hématuries spontanées, assez fréquentes, sont très caractéristiques. Le diagnostic repose sur la mise en évidence d'un allongement du temps de coagulation du sang. Ce dernier inclut la maladie de Willebrand et les autres anomalies de la coagulation allongeant le temps de coagulation du sang. Les dosages spécifiques des facteurs VIII et IX permettent de caractériser le type d'hémophilie et sa sévérité. Dans 70 % des cas, il y a une histoire familiale. Le traitement peut être administré à la suite d'une hémorragie ou en prévention des saignements. Si elle est non traitée, l'hémophilie sévère est mortelle. En effet, la répétition des hémarthroses et des hématomes aboutit à un handicap moteur très invalidant voire même fatal. Plus le patient reçoit tôt une thérapie substitutive adaptée, plus l'évolution de la maladie sera favorable. Le troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3), porté par le ministère des solidarités et de la santé et le ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation, a pour objectif de renforcer les recommandations de bonnes pratiques de diagnostic et de soins avec une harmonisation des définitions et des modalités d'examens qui doivent être pratiquées de façon identique. Le parcours de soin doit être le même

pour tous afin d'optimiser les ressources et améliorer les pratiques pour la personne malade. C'est l'objectif premier des réseaux des centres de référence maladies rares qui visent à assurer une équité de prise en charge des malades quel que soit leur lieu de vie. Voici déjà un engagement fort du Gouvernement à travers ce PNMR3 afin de ne laisser aucun malade isolé dans son parcours de soin. S'agissant de la prise en charge médicale des patients atteints d'hémophilie, tous les centres de référence et de compétence des « Maladies Hémorragiques Constitutionnelles » de la Filière de Santé Maladie Rare (FSMR) MHEMO sont en capacité de suivre ces patients. D'après le portail Orphanet, cette filière comprend 31 Centres de Référence et Compétence répartis sur l'ensemble du territoire national permettant un accès de proximité aux soins et aux conseils pour les patients et leurs familles. Les 2 centres de référence et compétence, l'un constitutif et l'autre coordonnateur « Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation » de la filière de santé maladie rare MHEMO peuvent également prendre en charge les patients atteints de ce genre de maladies. Ces centres, comme l'ensemble des centres de référence pour les maladies rares ont été relabellisés pour la période 2017-2022 et sont présents dans toute la France métropolitaine et, pour certains, en Outre-Mer. L'axe 7 du PNMR3 a pour objectif d'améliorer le parcours de soins. Pour cela, des dispositifs de coordination de la prise en charge doivent être mobilisés et l'accès à l'éducation thérapeutique doit être facilité. En 2019, le ministère des solidarités et de la santé a financé l'actualisation du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur l'hémophilie. Un nouveau PNDS sur les « Déficiets constitution isolés en facteurs de coagulation en dehors de l'hémophilie » a également été financé. Il paraîtra prochainement sur le site de la Haute autorité de santé. En 2019, suite à un appel à projets pour amplifier la réalisation, l'actualisation et la diffusion à l'échelle nationale de programmes d'éducation thérapeutique pour les maladies rares, la filière MHEMO s'est vue financer un programme qui s'articule autour d'une combinaison de modules en ligne (e-learning) et de séances éducatives présentiellles pour les patients présentant une forme mineure d'hémophilie ainsi que les femmes conductrices de cette maladie. L'originalité du projet tient essentiellement du regard particulier donné sur ces femmes ayant une forme mineure de la maladie, mais qui présentent elles aussi des manifestations hémorragiques à prendre en considération et ont un besoin d'information souvent encore trop parcellaire. La filière MHEMO a également reçu un financement pour l'actualisation d'un programme pour les patients atteints de maladies hémorragiques constitutionnelles avec la conception et la mise en œuvre de séances d'éducation thérapeutique pour les fratries. Concernant la recherche sur ces maladies, plusieurs projets français sont actuellement en cours dans toute la France tels que : « Caractérisation immunologique et régulation de la réponse immunitaire anti-facteur VIII dans les hémophilies A, et anti-facteur IX dans les hémophilies B » à Paris, « Apport d'un dispositif multidisciplinaire d'accompagnement de l'annonce diagnostique intégrant une approche psychologique, à l'intention des jeunes enfants atteints de maladies hémorragique constitutionnelle grave et de leurs familles » à Marseille. Une étude observationnelle évaluant l'efficacité et la sécurité d'un traitement avec Damoctocog Alfa pegol chez des patients atteints d'hémophilie A est également en cours. D'après Orphanet, 3 essais cliniques existent : deux en Auvergne-Rhône-Alpes et un en Ile-de-France. S'agissant de la prise en charge médico-sociale des patients atteints d'hémophilie, Orphanet a conçu un cahier nommé « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches » avec l'aide d'un comité éditorial multidisciplinaire composé de représentants issus de tout horizon. Ce cahier permet à ces personnes de bénéficier d'un accompagnement et de s'inscrire dans la société.

Données clés

Auteur : [M. Brahim Hammouche](#)

Circonscription : Moselle (8^e circonscription) - Mouvement Démocrate et apparentés

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 20546

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Solidarités et santé](#)

Ministère attributaire : [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [18 juin 2019](#), page 5495

Réponse publiée au JO le : [14 avril 2020](#), page 2823