



ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

Maladies neurodégénératives rares

Question écrite n° 22520

Texte de la question

M. Jean-Marc Zulesi attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur les maladies neurodégénératives rares de type DFT (dégénérescences fronto-temporales), PSP (paralysie supra nucléaire progressive) ou encore DCB (dégénérescence cortico-basale) et leurs prises en charge actuelles et futures. Contrairement à d'autres maladies neurodégénératives type Alzheimer ou Parkinson, ces pathologies classées maladies rares et orphelines, dont le diagnostic est souvent retardé car complexe, atteignent des patients plus jeunes. Malgré la recherche scientifique aucun traitement médicamenteux spécifique ne leur est actuellement proposé. Ces malades présentant des troubles du comportement sont souvent placés, quand ils y sont acceptés, dans des EHPAD n'offrant pas les soins et l'accompagnement adaptés à leur état et ils s'y retrouvent avec des personnes beaucoup plus âgées. La création de centres adaptés indépendants ou l'aménagement des structures actuelles avec un personnel formé et sensibilisé pouvant offrir un lieu de vie encadré, des soins, des thérapies non médicamenteuses (réhabilitation cognitive, orthophonie, kinésithérapie, ergothérapie, neuropsychologie) et des accompagnements nécessaires pour maintenir au mieux les capacités d'autonomie et d'intégration sociale, apparaît comme une nécessité pour ces personnes. Ainsi, il souhaiterait savoir si le Gouvernement compte parmi ses objectifs la mise en place de centres spécialisés ou l'adaptation des structures existantes pour les personnes atteintes par ces pathologies neurodégénératives orphelines afin d'aider et d'accompagner ces patients mais aussi soulager et rassurer leurs aidants.

Texte de la réponse

Les maladies neurodégénératives rares de type Démence Fronto-Temporale (DFT), Paralysie Supranucléaire Progressive (PSP) et Syndrome Cortico-Basal (SCB) font partie du groupe des maladies neurologiques rares et plus particulièrement des maladies « dégénérescence fronto-temporale avec démence ». La Démence Fronto-Temporale (DFT) comprend un grand nombre de troubles neurodégénératifs caractérisés par des changements progressifs du comportement, une dysfonction exécutive et un trouble du langage résultant de la dégénérescence du cortex médian préfrontal et fronto-insulaire. La paralysie supranucléaire progressive (PSP), quant à elle, est une maladie neurodégénérative rare à début tardif, caractérisée par une atteinte oculomotrice supranucléaire et une instabilité posturale, puis une rigidité progressive et un déclin cognitif discret. Le diagnostic repose sur le tableau clinique et le bilan neuropsychologique. Enfin, le Syndrome Cortico Basal (SCB) est une maladie neurodégénérative rare mais de plus en plus fréquemment décrite, touchant principalement les régions cérébrales sous-corticales, puis corticales et les noyaux gris centraux. Les patients atteints présentent typiquement un dysfonctionnement moteur asymétrique ainsi que des troubles cognitifs. Le diagnostic clinique est difficile à cause de la variabilité des symptômes. Le troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3), porté par le ministère des solidarités et de la santé et le ministère 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'examen 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. C'est un engagement fort du gouvernement à travers ce PNM3 afin de ne laisser aucun malade isolé dans son parcours de soin. S'agissant de la prise en charge médicale des patients atteints du groupe de maladies « dégénérescence fronto-temporale avec démence », tous les centres de référence et de compétence des « démences rares ou précoces » de la Filière de Santé Maladie Rare (FSMR) BRAIN TEAM sont en capacité de suivre ces patients. D'après le portail Orphanet, cette filière comprend 1 centre de référence coordonnateur et 17 centres de 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 20 centres de référence et compétence « maladies rares à expression psychiatrique » de la filière de santé maladie rare DEFISCIENCE et les 23 centres de référence de neurogénétique de la filière BRAIN TEAM peuvent également prendre en charge les patients atteints de ce groupe de maladies. Ces centres, comme l'ensemble des centres de référence pour les maladies rares ont été relabellisés pour la période 2017-2022. Plusieurs projets de recherches français sont actuellement en cours dans toute la France tels que : « Approche diagnostique et thérapeutique des maladies neurodégénératives avec taupathie ou synucléopathie : paralysie supranucléaire progressive, dégénérescence fronto-temporale » à Lille, « STaHR : Stimulation de la Recombinaison Homologue pour la Thérapie Génique » à Paris, « FROGH : Etude Génétique de la Population Française » à Nantes, « DEMENTIA : De l'utilisation de biomarqueurs de maladies neurodégénératives pour le développement de tests de diagnostic et de nouvelles stratégies thérapeutiques » à Dijon, « DFT-MND : démence fronto-temporale associée à une maladie du motoneurone. » à Paris. S'agissant des structures pouvant accueillir les personnes touchées par ces maladies rares, la prise en charge en proximité des patients est le support indispensable pour la qualité de vie et d'accompagnement. L'enjeu consiste donc à mettre en œuvre une organisation territoriale qui trouve l'équilibre entre proximité de l'offre et technicité requise pour accompagner ces personnes. Le déploiement d'une organisation en dispositif intégré constitue à ce jour la réponse la plus pertinente à ce défi. Cette méthode permet l'intégration des ressources et l'innovation dans leurs modes d'organisation en vue d'améliorer la qualité de vie et la participation des personnes en situation de handicap rare à tous les âges de la vie. C'est notamment l'une des missions des Equipes Relais Handicaps Rares, à savoir mieux répondre aux besoins des personnes atteintes par des maladies rares en mobilisant les ressources susceptibles de contribuer à une fluidité des parcours (et accompagnements) complexes. La mission d'appui peut ainsi intervenir pour : soutenir en termes d'expertise les professionnels dans la pratique de l'évaluation fonctionnelle, dans l'élaboration de plans d'intervention complexes, dans la mise en place d'outils spécifiques, ou encore dans l'accès aux soins spécifiques et favoriser le partage de connaissances et savoir-faire sur les spécificités de l'accompagnement notamment en apports ponctuels de conseils, interventions directes, tutorat, développement d'actions collectives (information, sensibilisation, formation, partages d'expériences et de pratiques). Enfin, plusieurs associations françaises de malades sont spécialisées dans chaque maladie comme par exemple, l'Association France Dégénérescences Fronto-Temporales (DFT), l'Association Paralysie Supranucléaire Progressive, l'Association Retina France. Concernant la prise en charge médico-sociale des patients atteints de maladies neurodégénératives rares de type DFT, PSP et DCB, 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 au même titre que les personnes valides. Ce document est mis à jour annuellement sur le site : https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf.

Données clés

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

Circonscription : Bouches-du-Rhône (8^e circonscription) - La République en Marche

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 22520

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Solidarités et santé](#)

Ministère attributaire : [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [27 août 2019](#), page 7613

Réponse publiée au JO le : [17 mars 2020](#), page 2213