



ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

Soutien à la recherche pour les enfants atteints de neuropathie à axones géants

Question écrite n° 12792

Texte de la question

Mme Christelle D'Intorni appelle l'attention de Mme la ministre de la santé, des familles, de l'autonomie et des personnes handicapées sur la situation des personnes atteintes de neuropathie à axones géants, une maladie génétique extrêmement rare, évolutive et aujourd'hui incurable, qui touche des enfants dès le plus jeune âge. Cette pathologie entraîne une dégénérescence progressive du système nerveux, provoquant une perte graduelle des capacités motrices, de l'autonomie et, à terme, une issue souvent fatale à l'âge adulte. Pour les familles concernées, le diagnostic est un choc brutal, suivi d'un combat quotidien fait d'angoisse, de soins constants et d'un profond sentiment d'isolement face à une maladie encore trop peu connue. À Nice, le témoignage d'Émilie Voiron, maman du jeune Léon, atteint de cette neuropathie dégénérative, met en lumière la réalité humaine qui se cache derrière ces maladies rares : une mère qui refuse de renoncer, une famille qui se bat pour transformer l'épreuve en espoir et un enfant pour lequel chaque avancée de la recherche peut représenter une chance supplémentaire de vivre plus longtemps et dans de meilleures conditions. Si des pistes de recherche existent, notamment dans le domaine de la thérapie génique, elles demeurent encore expérimentales et insuffisamment financées. Comme trop souvent pour les maladies rares, la faiblesse du nombre de patients freine l'investissement, alors même que les enjeux humains et scientifiques sont immenses. Ce manque de moyens ralentit l'espoir de traitements et laisse les familles dans une attente douloureuse, dépendantes de mobilisations associatives, comme l'association Editions Léozan, ou de dons privés pour faire avancer la recherche. Au-delà de la recherche, ces familles se heurtent également à des difficultés d'accompagnement, à un accès inégal aux soins spécialisés et à une prise en charge encore trop fragmentée, notamment dans les territoires. En effet, il existe une lenteur structurelle criante dans la mise en place des aides prévues qui conduit à laisser sur le carreau des familles pendant de nombreux mois après l'annonce de la maladie et qui se couple à un déficit grave d'AESH qui conduit à la mise à l'écart de certains élèves handicapés ou malades. En conséquence, elle souhaite connaître les mesures que le Gouvernement entend prendre pour renforcer le soutien public à la recherche sur la neuropathie à axones géants et, plus largement, sur les maladies rares pédiatriques. Elle l'interroge également sur les actions envisagées afin d'améliorer l'accompagnement des enfants malades et de leurs familles, tant sur le plan médical que social et de garantir que l'espoir de traitements ne repose pas uniquement sur la mobilisation citoyenne mais bien sur un engagement fort et durable de l'État.

Données clés

Auteur : [Mme Christelle D'Intorni](#)

Circonscription : Alpes-Maritimes (5^e circonscription) - Union des droites pour la République

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 12792

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Santé, familles, autonomie et personnes handicapées](#)

Ministère attributaire : [Santé, familles, autonomie et personnes handicapées](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [10 février 2026](#), page 1165