



ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

Amélioration du diagnostic et de la prise en charge du syndrome de Cowden (PTEN)

Question écrite n° 15427

Texte de la question

Mme Sandrine Josso attire l'attention de Mme la ministre de la santé, des familles, de l'autonomie et des personnes handicapées sur les difficultés de diagnostic et de prise en charge du syndrome de Cowden, une maladie génétique rare liée à une mutation du gène PTEN. Cette affection, inscrite dans le champ des maladies rares, se caractérise par un risque oncologique accru nécessitant un suivi rigoureux et protocolisé tout au long de la vie. Or en raison de l'expressivité clinique très variable de la maladie, les patients sont souvent confrontés à une errance diagnostique préjudiciable. La banque nationale de données maladies rares fait ainsi état d'un nombre de personnes diagnostiquées qui serait passé de 347 en 2022 à 725 en août 2025. Ce sous-diagnostic est problématique car il prive les personnes concernées de la mise en place d'un protocole de surveillance adapté. Dans ce contexte, elle lui demande quelles actions le Gouvernement entend mettre en œuvre pour favoriser la connaissance de ce syndrome au sein du corps médical, notamment dans le cadre de la formation initiale et continue des professionnels de santé. Elle souhaiterait également savoir si des mesures sont envisagées pour faciliter l'accès au diagnostic génétique et améliorer l'organisation du suivi pluridisciplinaire de ces patients en conformité avec les objectifs du 4e plan national maladies rares.

Données clés

Auteur : [Mme Sandrine Josso](#)

Circonscription : Loire-Atlantique (7^e circonscription) - Les Démocrates

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 15427

Rubrique : Maladies

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

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

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 26 mai 2026