



ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

Recherche et soutien aux patients atteints de la maladie génétique rare GRIN1

Question écrite n° 5593

Texte de la question

M. Marc Chavent attire l'attention de M. le ministre auprès de la ministre du travail, de la santé, de la solidarité et des familles, chargé de la santé et de l'accès aux soins, sur l'état de la recherche concernant la maladie génétique rare liée aux mutations du gène GRIN1. Ce gène joue un rôle essentiel dans la transmission des signaux entre les neurones et ses mutations entraînent une encéphalopathie sévère du neurodéveloppement. Les enfants atteints souffrent de troubles moteurs et cognitifs profonds, d'épilepsies résistantes aux traitements, d'une hypotonie sévère et, dans certains cas, d'une absence totale de langage et de mobilité. Cette pathologie, pour laquelle il n'existe à ce jour aucun traitement curatif, impacte lourdement la vie des patients et de leurs familles, qui doivent faire face à un parcours médical extrêmement complexe. En France, plusieurs enfants naissent chaque année avec cette maladie et certains en décèdent en raison des complications graves qu'elle engendre. Malgré la gravité de cette pathologie et l'urgence d'une prise en charge adaptée, la recherche sur GRIN1 et les autres maladies du spectre des encéphalopathies génétiques rares demeure limitée et insuffisamment soutenue. Face à cette situation, M. le député souhaiterait savoir quels financements publics sont actuellement alloués à ces recherches et si des initiatives spécifiques sont en cours de développement en France ou en collaboration avec des laboratoires internationaux. Il souhaiterait savoir en outre si le Gouvernement prévoit de renforcer l'accompagnement des familles concernées, notamment par le biais d'une meilleure reconnaissance de la maladie, d'un soutien accru aux associations et d'un accès facilité aux essais cliniques pour les patients atteints.

Données clés

Auteur : [M. Marc Chavent](#)

Circonscription : Ain (5^e circonscription) - UDR

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 5593

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Santé et accès aux soins](#)

Ministère attributaire : [Santé et accès aux soins](#)

Date(s) clé(e)s

Question publiée au JO le : [1er avril 2025](#), page 2174