



# ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

## Maladies rares

Question au Gouvernement n° 457

### Texte de la question

#### MALADIES RARES

**Mme la présidente** . La parole est à M. Nicolas Turquois.

**M. Nicolas Turquois** . Ma question s'adresse au ministre de la santé et de l'accès aux soins.

**M. Ian Boucard** . Excellent ministre !

**M. Nicolas Turquois** . Au sein du groupe Les Démocrates, nous sommes convaincus qu'il est possible de relever les défis sanitaires de notre temps tout en préservant les finances publiques. Pour cela, il nous faut investir massivement dans la recherche en santé publique, tout en réorientant rapidement notre système de protection sociale vers la prévention. Je pense à la sensibilisation au comportement à adopter en matière d'alimentation, de tabac ou d'alcool, mais aussi au développement des dépistages aux âges clés de la vie.

Nous saluons donc avec enthousiasme le quatrième plan sur les maladies rares, qui a été annoncé la semaine dernière. Prises isolément, ces maladies ne concernent que quelques centaines de personnes en France, parfois même quelques individus seulement. Dans leur ensemble, elles touchent toutefois 3 millions de personnes dans notre pays. Il faut parfois des années d'errance médicale avant qu'un diagnostic soit posé. Des milliers de familles souffrent de voir la santé de leur enfant se dégrader, sans connaître la cause de son affection ou la manière de la combattre. Les maladies rares sont aussi le combat quotidien d'un de nos anciens collègues, Philippe Berta, à qui je tiens à rendre un hommage appuyé. *(Applaudissements sur les bancs du groupe Dem et sur plusieurs bancs du groupe EPR.)*

Ma question porte plus spécifiquement sur le dépistage postnatal précoce des maladies rares. Vous avez inscrit trois nouvelles maladies dans la liste de celles qui font l'objet d'un dépistage systématique, ce que nous saluons. Pouvez-vous préciser le calendrier de déploiement du dépistage de ces nouvelles maladies ? Je pense en particulier à l'amyotrophie spinale, dont l'issue est presque toujours fatale à court ou moyen terme, alors qu'un diagnostic précoce permet d'en prévenir la survenue. Chaque année, quelques dizaines de nouveau-nés en sont atteints. Chaque mois gagné permettra donc d'éviter à plusieurs familles la douleur insoutenable de perdre un enfant : faisons vite ! *(Applaudissements sur les bancs des groupes Dem et EPR.)*

**Mme la présidente** . La parole est à M. le ministre chargé de la santé et de l'accès aux soins.

**M. Yannick Neuder**, *ministre chargé de la santé et de l'accès aux soins* . Votre question me donne d'abord l'occasion de rendre hommage à Philippe Berta et au travail que nous avons accompli au sein du groupe d'études de l'Assemblée sur les maladies rares.

Le 25 février dernier, nous avons, avec Catherine Vautrin et Philippe Baptiste, présenté le 4<sup>e</sup> plan national maladies rares, doté de 223 millions d'euros et bâti autour de trois objectifs : organiser des filières de l'échelle territoriale à l'échelle européenne, de manière à permettre à tous les patients – 3 millions de nos concitoyens, pour 7 000 maladies répertoriées – d'avoir accès aux soins ; utiliser l'intelligence artificielle pour accélérer la recherche et l'accès aux traitements, notamment la thérapie génique ; inclure dans le dépistage néonatal trois maladies supplémentaires, qui porteront à seize le nombre de pathologies dépistées.

Il nous faut rattraper notre retard, ce que je vais m'efforcer de faire avec les agences régionales de santé, maintenant que nous disposons d'un budget pour la sécurité sociale – sans vouloir polémiquer sur un sujet aussi grave, je rappelle que tout le temps perdu dans cet hémicycle a des répercussions sur le terrain, notamment sur les formations, les recrutements, les appels d'offres et la labellisation des laboratoires.

Deux régions, l'Occitanie et le Grand-Est sont déjà opérationnelles, et j'étais à Strasbourg vendredi pour m'assurer que la déclinaison sur le territoire national se faisait convenablement.

Chaque minute compte. Les arrêtés seront pris d'ici quelques semaines et j'espère que, d'ici l'été, nous pourrions généraliser le dépistage car ce sont 120 enfants qui naissent chaque année atteints d'amyotrophie spinale. Chaque cas diagnostiqué est un enfant malade en moins, un enfant qui échappera à la mort ou à un handicap lourd et sévère.

Je dis donc oui aux politiques de prévention ! (*Applaudissements sur les bancs du groupe DR.*)

## Données clés

**Auteur :** [M. Nicolas Turquois](#)

**Circonscription :** Vienne (4<sup>e</sup> circonscription) - Les Démocrates

**Type de question :** Question au Gouvernement

**Numéro de la question :** 457

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Santé et accès aux soins

**Ministère attributaire :** Santé et accès aux soins

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 6 mars 2025

La question a été posée au Gouvernement en séance, parue dans le journal officiel le 6 mars 2025