



## 15ème législature

<b>Question N° : 1217</b>	<b>De M. Charles de la Verpillière ( Les Républicains - Ain )</b>	<b>Question écrite</b>
<b>Ministère interrogé &gt; Solidarités et santé</b>		<b>Ministère attributaire &gt; Solidarités et santé</b>
<b>Rubrique &gt; santé</b>	<b>Tête d'analyse &gt;Délétion 10Q26</b>	<b>Analyse &gt; Délétion 10Q26.</b>
Question publiée au JO le : <b>19/09/2017</b> Réponse publiée au JO le : <b>23/01/2018</b> page : <b>633</b>		

### Texte de la question

M. Charles de la Verpillière appelle l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur une maladie rare dénommée « délétion 10Q26 ». Les principaux symptômes de cette maladie, dont seulement 19 cas ont été diagnostiqués en France, sont des troubles de l'oralité, avec réflexes nauséux, retard de croissance et troubles neurologiques associés. Les enfants atteints n'ont pas accès à des soins suffisants sur le territoire français, ce qui oblige les familles à se tourner vers d'autres professionnels de santé européens. Aussi, il lui demande où en est la recherche concernant cette maladie et si un programme spécifique lui est consacré dans la formation des médecins et professionnels paramédicaux (orthophonistes, etc...) qui peuvent être amenés à soigner ces enfants.

### Texte de la réponse

La délétion 10q (q25 ou q26) est une anomalie génétique touchant le chromosome 10 et survenant le plus souvent de novo (les chromosomes des parents sont le plus souvent normaux). La prévalence de cette maladie rare est inconnue mais environ 40 cas ont été décrits dans la littérature. S'agissant de la prise en charge médicale et médico-sociale des enfants qui en sont atteints, tous les centres de référence et centres de compétence de la filière de santé maladie rare ANDDI-Rares (anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares) animée par le professeur Laurence Faivre du centre hospitalo-universitaire de Dijon sont en capacité de suivre ces enfants. Cette filière comprend 26 centres de référence et 29 centres de compétence répartis sur l'ensemble du territoire national (régions Ile-de-France, Nord-Ouest, Ouest, Sud-Est et Sud-Ouest Occitanie, Réunion) permettant un accès de proximité aux soins et aux conseils pour les familles et les enfants. Ces centres, comme l'ensemble des centres de référence pour les maladies rares, viennent d'être re-labellisés pour la période 2017-2022 (la liste actualisée des centres labellisés sera notamment accessible sur le site d'ORPHANET, celui de la filière ANDDI-Rares et celui du ministère de la santé mais dans cette attente, la liste actuelle de ces centres peut être consultée sur ces mêmes sites). Deux associations de malades s'intéressent tout particulièrement aux différentes anomalies chromosomiques afin de guider les familles et de leur proposer des contacts avec d'autres familles concernées : Valentin APAC en France (<https://www.valentin-apac.org/Correspondants.html>) et l'association UNIQUE en Angleterre (<http://www.rarechromo.org/html/home.asp>) qui fait des plaquettes sur les anomalies chromosomiques dont certaines traduites en français. Il n'existe pas de programme de recherche ni de modules de formation spécifiques portant sur ces anomalies chromosomiques précises (les études en santé abordent de façon générique les maladies génétiques et les maladies rares).