



15ème législature

Question N° : 20813	De M. Daniel Fasquelle (Les Républicains - Pas-de-Calais)	Question écrite
Ministère interrogé > Solidarités et santé		Ministère attributaire > Solidarités et santé
Rubrique >maladies	Tête d'analyse >Meilleure prise en charge du syndrome de Schimke	Analyse > Meilleure prise en charge du syndrome de Schimke.
Question publiée au JO le : 25/06/2019 Réponse publiée au JO le : 18/02/2020 page : 1276		

Texte de la question

M. Daniel Fasquelle attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la difficulté des services de santé à traiter et accompagner les personnes atteintes de la maladie dite « Dysplasie immuno-osseuse de Schimke ». Cette maladie, due à une mutation génétique, touche une dizaine d'enfants en France et entraîne notamment un retard de croissance, une insuffisance rénale, et augmente les risques d'accidents cardio-vasculaires. Les personnes malades et leurs familles vivent, en France, dans l'angoisse d'une espérance de vie limitée à la petite enfance ou au début de l'adolescence faute de spécialistes en métropole. Se joignant à l'association « La vie de Brune », fondée pour soutenir les familles touchées par la pathologie, il souhaite savoir comment le ministère de la santé entend faire en sorte que cette maladie soit mieux prise en compte en France.

Texte de la réponse

La dysplasie immuno-osseuse de Schimke est une maladie multi systémique caractérisée par une dysplasie spondyloépiphyse et une petite taille disproportionnée, une dysmorphie faciale, un déficit immunitaire à cellules T, et une glomérulonéphrite avec un syndrome néphrotique. La prévalence de cette maladie est de moins d'une 1 personne sur 1 000 000. Le diagnostic est basé sur une évaluation clinique, biochimique et radiologique attentive. L'espérance de vie est limitée à la petite enfance ou au début de l'adolescence chez la plupart des patients, en raison d'accidents vasculaires cérébraux, d'insuffisance rénale ou d'infections. Le troisième plan national maladies rares 2018-2022, porté par le ministère des solidarités et de la santé et le ministère de la recherche et de l'innovation, a pour objectif de renforcer les recommandations de bonnes pratiques de diagnostic et de soins avec une harmonisation des définitions et des modalités d'examen qui doivent être pratiquées de façon identique. Le parcours de soin doit être le même pour tous afin d'optimiser les ressources et améliorer les pratiques pour la personne malade. C'est l'objectif premier des réseaux des centres de référence maladies rares qui visent à assurer une équité de prise en charge des malades quel que soit leur lieu de vie. C'est un engagement fort du Gouvernement à travers le troisième plan national maladies rares précité afin de ne laisser aucun malade isolé dans son parcours de soin.