



## 15ème législature

<b>Question N° :</b> 7284	De <b>M. Philippe Vigier</b> ( UDI, Agir et Indépendants - Eure-et-Loir )	<b>Question écrite</b>
<b>Ministère interrogé</b> > Solidarités et santé		<b>Ministère attributaire</b> > Solidarités et santé
<b>Rubrique</b> >maladies	<b>Tête d'analyse</b> >Recherche sur la maladie de Charcot	<b>Analyse</b> > Recherche sur la maladie de Charcot.
Question publiée au JO le : <b>10/04/2018</b> Réponse publiée au JO le : <b>17/04/2018</b> page : <b>3342</b>		

### Texte de la question

M. Philippe Vigier attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la maladie rare et particulièrement handicapante de la sclérose latérale amyotrophique (SLA), dite encore maladie de Charcot, qui affecte dramatiquement nombre de citoyens. La chronique médicale s'en est faite l'écho encore récemment. Il s'agit en effet d'une pathologie qui se manifeste par une paralysie progressive de l'ensemble des organes vitaux, dont l'issue fatale est malheureusement programmée - faute de traitement - dans les quelques brèves années qui suivent son diagnostic. Seul un médicament palliatif, mis au point il y a plus de vingt ans, est actuellement disponible. Ce médicament peut donc que ralentir quelque peu les effets de cette maladie. Cela signifie que les causes de cette maladie, qui s'avère n'être pas seulement, comme on le croyait initialement, d'origine neurologique, sont encore largement inconnues. C'est dire que l'extension et l'intensification des programmes de recherche actuellement entrepris doivent être considérées comme prioritaires. L'association française qui s'attache à agir en ce sens (Association de recherche contre la SLA), en liaison avec d'autres structures de recherche situés dans un certain nombre de pays, ne dispose cependant pas de moyens suffisants pour apporter sa pleine participation à cette action commune. Il souhaiterait par conséquent qu'elle lui fasse connaître les moyens que l'État a pu dégager jusqu'à présent pour appuyer ces initiatives et l'évolution qui leur sera donnée dans le plus proche avenir possible.

### Texte de la réponse

La sclérose latérale amyotrophique est une maladie neurodégénérative considérée comme rare (incidence = 1,5-2,5/100 000 habitants, de l'ordre de 2500 nouveaux cas par an en France). Elle est caractérisée par l'association de manifestations traduisant la souffrance des neurones moteurs centraux et des neurones moteurs spinaux pouvant toucher tous les territoires moteurs des membres, de l'oropharynx et du tronc. Elle survient dans plus de 90 % des cas de façon sporadique et il n'existe pas de marqueur diagnostique fiable. Ce dernier doit être confirmé par un neurologue expert exerçant dans un centre de référence maladies rares (CRM) labellisé car il engage un pronostic grave, des conditions d'annonce spécifique et une prise en charge spécialisée. L'évolution est progressive, responsable de paralysies extensives, entraînant handicap moteur, dépendance, handicap de communication écrite et orale, insuffisance respiratoire restrictive sévère et trouble nutritionnels sur dysphagie, conduisant au décès en moyenne 24 à 36 mois après le diagnostic. La prise en charge thérapeutique est essentiellement symptomatique, ciblée sur le maintien de l'autonomie et la compensation de la dépendance, de prévention des complications et de compensation des déficiences vitales respiratoires et nutritionnelles. Elle est aussi en grande partie supportive et palliative. Consciente de cette problématique, la France a mis en place un dispositif spécifique de prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) dès 2002. Les plans nationaux maladies rares successifs soutiennent

l'effort spécifique porté sur cette pathologie. La labellisation des sites de référence et des centres de ressources et de compétences sur la SLA a été renouvelée pour la période 2017-2022, avec pour les équipes retenues, une forte exigence au niveau de leur investissement dans la prise en charge, dans l'enseignement-formation et dans la recherche sur la sclérose amyotrophique. Depuis 2014, la filière de santé maladie rare FILSLAN a été mise en place. Elle a 6 missions : - 1) structurer la coordination des centres en mutualisant les actions de coordination et d'animation et en protocolisant les prises en charge pour une harmonisation sur l'ensemble du territoire ; - 2) faciliter pour toutes les personnes atteintes de SLA et pour leur médecin traitant, le repérage et l'orientation dans le système de prise en charge ainsi que l'information sur cette maladie ; - 3) renforcer la coordination de la prise en charge globale diagnostique, thérapeutique et médico-sociale ; - 4) organiser la collecte des données cliniques à des fins de suivi et de recherche en assurant leur qualité ; à cet égard, la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) sera un atout pour la recherche française et européenne ; à l'instar de la plateforme Cleanweb, mise en place en 2008 et regroupant à ce jour plus de 16 000 cas de patients SLA ; la création d'un lieu unique de prélèvements neuro-pathologiques doit également permettre aux chercheurs l'accès à des prélèvements de tissus humains beaucoup plus aisé et fiable ; - 5) impulser et coordonner les actions de recherche en relation entre équipes cliniques et acteurs de la recherche fondamentale ; tous les centres labellisés travaillent étroitement avec les 30 équipes INSERM et/ou CNRS identifiées. La filière tient à jour une veille sur les projets de recherche en cours, mono centriques ou collaboratifs et s'est doté d'un groupe de travail recherche chargé de formaliser les conditions de bonnes pratiques dans les essais thérapeutiques, d'inciter les travaux collaboratifs en organisant des réunions d'information sur les actions recherche en cours et de mettre en synergie les acteurs cliniciens et fundamentalistes sur des réunions thématiques (épidémiologie, neurophysiologie, génétique, bio-marqueurs, cognition, nutrition, respiratoire, éthique et soins palliatifs). La filière organise annuellement une journée recherche, avec la participation des professionnels et des associations ; - 6) regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour en accroître la visibilité et au niveau international, notamment dans la perspective de faciliter leur intégration dans le réseau européen de référence Euro-NMD mais également dans tous les consortiums existants et à venir. Beaucoup de progrès ont été réalisés dans la recherche sur la SLA lors des 30 dernières années. Il est maintenant acquis que la SLA est une maladie complexe car elle s'exprime sous différentes formes et avec des vitesses d'évolution multiples. Des études cliniques sont en cours autour de l'exploitation d'une banque de données cliniques et neurophysiologiques électro-physiologiques, génétiques, d'imagerie, de liquide céphalo-rachidien, ayant pour but de démembrer les divers phénotypes de SLA. 3 thèmes de recherche dominant : - 1) la génétique et l'identification des mécanismes conduisant à l'accumulation de protéines anormales dans les neurones ; - 2) les mécanismes de propagation de la maladie de cellule à cellule par un processus de type « prion-like » ; - 3) l'utilisation des cellules souches soit comme modèle à partir de l'homme ou de modèles animaux soit comme thérapie. Progrès récent, une thérapie génique est disponible dans les formes infantiles d'une des maladies du neurone moteur : l'amyotrophie spinale, de phénotype très proche de celui de la SLA. Le 3ème plan national maladies rares en cours d'élaboration, associant les ministères chargés de la santé et de la recherche, réaffirme la nécessité d'une prise en charge de la SLA par des centres experts, investis dans la recherche qui organisent également un accès rapide aux traitements.