

# Prise en charge thérapeutique et sociale de la maladie rare du syndrome Sturge-Weber

15<sup>e</sup> législature

Question écrite n° 10746 de Mme Sylviane Noël (Haute-Savoie - Les Républicains)

publiée dans le JO Sénat du 06/06/2019 - page 2929

Mme Sylviane Noël attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la nécessité d'assurer une meilleure prise en charge thérapeutique et sociale de la maladie rare du syndrome Sturge-Weber.

En France, les maladies rares représentent un vrai enjeu majeur de santé publique avec 7 000 maladies rares identifiées qui atteignent plus de 3 millions de personnes, soit 4,5 % de la population. Dans la moitié des cas, elles concernent des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de 10 % des décès entre un et cinq ans.

Le syndrome Sturge-Weber, toujours non reconnu, appartient à ces maladies dites « rares » puisque le nombre de personnes atteintes est inférieur à 0,05 % de la population, soit moins d'une personne sur 2000. Pourtant, il serait question pour ce syndrome d'un cas sur 50 000 naissances en France... Il n'existe d'ailleurs pas, en France, un réel recensement et souvent les médecins ignorent son existence entraînant un diagnostic et une annonce aux familles concernées encore plus difficiles.

Aujourd'hui, il n'existe toujours pas de traitement, ni de recherche pour espérer guérir de ce syndrome. C'est d'ailleurs pour ne plus subir cette maladie que l'association « Vanille-Fraise », dont elle a la chance d'être l'ambassadrice, s'est créée le 18 septembre 2017, à l'initiative des parents d'une petite fille atteinte de ce syndrome grave par sa complexité et sa pluridisciplinarité, qui touche le cerveau, l'œil et la peau. Ce petit nom « Vanille-Fraise » fait référence à son visage, pour moitié recouvert d'un angiome « Blanc et rose », symptôme visible de complications vasculaires non visibles et notamment de crises d'épilepsie souvent sévères et mal contrôlées, de complications neurologiques, ophtalmologiques (glaucome), dermatologiques, motrices etc.

Cette association née au pays du Mont-Blanc joue un rôle majeur pour entretenir l'espoir de pouvoir un jour guérir ce syndrome et faire connaître et reconnaître ce syndrome extrêmement rare dont on ne parle que trop peu.

Si la création d'un comité scientifique et médical a pu voir le jour grâce à l'implication de cette association et de plusieurs professeurs réputés en 2018, il devient maintenant urgent de créer une vraie collaboration entre tous les acteurs : les malades, leurs proches, les professionnels de santé, les chercheurs, les industriels et les pouvoirs publics pour faire avancer la science et les politiques publiques et pour mieux prendre en charge les personnes atteintes par ce syndrome dont le nombre augmente chaque année.

Le comité scientifique, lors d'une première rencontre à Lyon le 16 mars 2018, s'est accordé sur le fait que le syndrome Sturge-Weber revêt à lui seul toutes les urgences (risques d'hémorragie, accident vasculaire, paralysie, cécité, troubles du développement etc.) et qu'il serait un exemple important pour tant d'autres maladies rares et que l'intérêt est grand pour tous.

C'est pourquoi elle souhaiterait connaître les intentions du Gouvernement pour remédier à cette situation et apporter enfin à ces patients, des moyens humains et financiers concrets pour entreprendre des recherches médicales et scientifiques et accompagner les patients et leurs familles dans leurs parcours de vie.

## Réponse du Ministère des solidarités et de la santé

publiée dans le JO Sénat du 16/01/2020 - page 304

Dans le cadre du troisième plan national des maladies rares co-construit avec les associations de personnes malades, la direction générale de l'offre de soins assure la coordination de cinquante-cinq actions en lien étroit avec le ministère de la recherche. Le parcours des malades atteints de pathologies rares et de leurs aidants est souvent long et complexe en raison du manque de connaissances et d'informations que les professionnels de santé et du handicap peuvent avoir sur ces maladies. Cette information parcellaire est liée aussi à l'hétérogénéité au sein d'une même maladie et à leurs nombres importants, plus de 7 000 maladies rares. Le parcours de soin est structuré par des centres de référence experts qui ont plusieurs missions : une mission de coordination, une mission de prise en charge (proximité et recours), une mission d'expertise, de recherche, d'enseignement et de formation. Ces centres experts ont été établis lors du premier plan national maladies rares à la fin de l'année 2004. Le syndrome de Sturge-Weber est notamment pris en charge par les centres des anomalies du développement, les centres pour les épilepsies rares et les centres pour les maladies rares de la peau. Pour pallier les difficultés qui perdurent pour les maladies rares, le troisième plan national des maladies rares porté par les ministères de la santé et celui de la recherche a eu cinq ambitions : permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques ; innover pour traiter, afin que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques ; améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ; communiquer et former, en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares ; moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux. Ces ambitions pourront répondre aux attentes légitimes de l'association « Vanille-Fraise ». Le ministère en charge de la santé va soutenir financièrement le centre de référence des épilepsies rares (CRÉBR), à Lyon pour la filière DéfiScience et le centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC), de Dijon pour la filière de santé FIMARAD. Il s'agira d'élaborer et ensuite de mettre en ligne sur le site de la Haute autorité de santé un protocole national de diagnostic et de soins pour le syndrome Sturge-Weber. L'objet de ce protocole national de diagnostic et de soins permettra de mieux décrire les symptômes et d'organiser une prise en charge globale multidisciplinaire, le plus précocement possible. L'association « Vanille-Fraise », association dédiée au syndrome Sturge-Weber très investie dans les filières de santé

maladies rares, est partie prenante du projet.