

28 FÉVRIER 2025 : JOURNÉE DES MALADIES RARES

Vingt ans après la création des Centres de Référence spécialisés, un nouvel espoir de changer la trajectoire de vie des patients

Une maladie est dite rare si elle concerne moins d'une personne sur 2 000. En France, 3 millions de patients sont touchés : si ces maladies sont rares, les patients, eux, sont nombreux ! Pour éviter les retards de diagnostic qui trop souvent les condamnent à une aggravation de leur pathologie et une perte importante de leur qualité de vie, la France vient de se doter d'un outil essentiel concernant l'une de ces maladies : la parution du premier Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Niemann Pick.*

Niemann Pick : une maladie grave, complexe et méconnue

La maladie de Niemann Pick est une maladie métabolique héréditaire liée au dysfonctionnement d'une enzyme intracellulaire. C'est une maladie grave, potentiellement mortelle. Méconnue, complexe à identifier, cette pathologie est souvent dépistée tard, voire pas du tout dépistée. Une fois diagnostiqués, les patients ont besoin d'une expertise extrêmement pointue pour être suivis, ce qui a conduit la France à créer il y a 20 ans des Centres de Référence des Maladies Rares. Le service de Médecine Interne du groupe hospitalier Diaconesses Croix Saint Simon à Paris est l'un de ces Centres. Il soigne entre autres un tiers des patients Français souffrant de la maladie de Niemann Pick-B et s'engage activement dans la recherche, participant en 2022 au développement de la première enzymothérapie considérée comme efficace.

2025 : un espoir concret pour faire reculer l'errance diagnostique des patients

Les équipes du Dr Olivier Lidove, chef de service de médecine interne et du Centre de Référence des Maladies Rares du groupe hospitalier Diaconesses Croix Saint Simon, s'illustrent à nouveau aujourd'hui avec la publication du premier outil concret pour améliorer le diagnostic et permettre aux patients atteints de bénéficier de soins experts rapidement après l'apparition des symptômes : le Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Niemann Pick A, AB et B. Sa rédaction, coordonnée par le Centre de Référence, s'appuie sur plus de 150 études nationales et internationales pour rassembler l'ensemble des connaissances sur la pathologie. Il constitue le tout premier ouvrage de référence, mis à la disposition de tous les praticiens via le [site de la HAS](#), accompagné d'un extract travaillé avec des médecins généralistes délivrant en 3 pages l'essentiel des connaissances et outils pour ne pas passer à côté de la maladie.

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de Niemann Pick A, AB et B constitue une avancée majeure en France pour des dizaines de milliers de patients : il rend possible l'espoir d'un dépistage amélioré, pour bénéficier rapidement de soins experts.

Sources : [maladiesraresinfo.org](#) - * formes A, AB et B



Dr Olivier Lidove

Chef de service de médecine interne
Chef de service du Centre de référence
et du Centre de Compétences spécialisés
dans les maladies rares

Pour toute information complémentaire et être mis.e en relation avec les spécialistes du Centre de Référence Maladies Rares du groupe hospitalier Diaconesses Croix St-Simon, n'hésitez pas à contacter le service communication.

Contacts presse groupe hospitalier Diaconesses Croix Saint-Simon

Sarah Seys, directrice de la communication – Monica Mbala, chargée de communication – Maureen Martin, chargée de communication

01 44 74 16 00 – communication@hopital-dcss.org – [demande presse en ligne](#)