

Bordeaux, le 10 décembre 2014

COMMUNIQUE DE PRESSE

INVITATION

Lancement du numéro de la Revue Chercheurs d'Aquitaine « **Le défi des maladies rares** »

Lundi 15 décembre 2014 à 12 h 15

Salles de réunion de la direction du groupe hospitalier PELLEGRIN – CHU de Bordeaux

Place Amélie Raba Léon à Bordeaux



Le magazine **CHERCHEURS d'Aquitaine** consacre son 7^e numéro aux Maladies rares. Une maladie rare est définie par une prévalence inférieure à 1/2000. Cette caractérisation purement épidémiologique explique la grande diversité de ces pathologies qui partagent pourtant de nombreux points

communs. Environ 5% des individus seraient porteurs d'une maladie rare : soit 2 à 3 millions de français et 30 millions d'européens. Un peu plus de 8000 maladies rares sont aujourd'hui identifiées. Mais quand on parle de maladies rares on peut aussi bien citer des maladies extrêmement rares dont on ne recense que quelques cas dans le monde comme la progeria et des maladies moins rares comme la mucoviscidose qui touche environ 8 500 personnes en France. Dans près de 90 % des cas, ces maladies ont une origine génétique. Cela pose des questions spécifiques, comme la transmission familiale, le conseil génétique, la possibilité de test génétique à visée de confirmation diagnostique ou de dépistage familial, ou l'accès à un diagnostic prénatal et/ou préimplantatoire.

Le magazine **CHERCHEURS d'Aquitaine** aborde l'ensemble de ces problématiques grâce à la collaboration des nombreux scientifiques aquitains (Inserm, CNRS, CHU, Universités,...) impliqués dans le domaine. Ce numéro réalisé en collaboration avec la Fondation maladies rares prouve que le combat mené au sein même du CHU de Bordeaux a porté ses fruits lors de l'émergence du premier plan national maladies rares qui a permis de labelliser 10 centres de référence maladies rares à Bordeaux. Du coup, la Fédération des Centres de Référence Maladies Rares a été créée au CHU de Bordeaux. Cette dernière coordonne les activités des CRMR grâce à une mutualisation des moyens des centres de référence (bases de données, biothèques annotées, génomique...), une interaction entre les centres et la recherche de sources de financement spécifiques.

Un dispositif aquitain exceptionnel pour lutter contre une réalité prégnante : chaque mois 5 nouvelles maladies rares sont décrites dans la littérature médicale.

Comme dans tous ses numéros, la rédaction de **CHERCHEURS d'Aquitaine** a demandé aux scientifiques de valider mot pour mot la véracité scientifique de ses articles afin de traduire le plus rigoureusement possible les progrès de la recherche.

Les CRM de du CHU de Bordeaux

Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Coordonné par Pr Didier Lacombe, directeur du laboratoire MRGM

Maladies Rares de la Peau

Dr Khaled Ezzedine, Pr Alain Taïeb

- . 2009 : **1^{ère} mondiale**, révolution thérapeutique dans le traitement de l'hémangiome infantile
- . 2014 : CHU de Bordeaux et Université de Bordeaux **lauréats des trophées INPI** pour leur recherche dans le traitement des hémangiomes infantiles

Atrophie Multisystématisée

Pr Wassilios Meissner, Pr François Tison

Cytopenies Auto-Immunes

Dr Nathalie Aladjidi, Pr Yves Perel

Maladies NeuroMusculaires

Dr Xavier Ferrer-Monasterio

Pathologies plaquettaires

Dr Mathieu Fiore, Dr Chloé James

Maladies Rénales du Sud-Ouest (SORARE)

Dr Brigitte Llanas, Pr Christian Combe

Maladies Mitochondriales (CARAMMEL)

Dr Caroline Espil-Taris, Pr Didier Lacombe

Hypersomnies rares

Pr Pierre Philip, Dr Olivier Coste, Dr Alice Picard

Kératocône, CRNK

Dr David Touboul

Contacts presse

Didier DUBRANA (ddubrana@hotmail.fr)

Plus d'infos : www.Chercheursd'aquitaine.com

Direction de la communication et de la culture du CHU de Bordeaux (communication@chu-bordeaux.fr)

Frédérique Albertoni - Directrice de la communication Tél. 05 56 79 53 42/06 10 17 14 20

Caroline Péret - Chargée de projets communication - presse Tél. 05 57 82 03 21/06 27 43 46 75

Lydie Gillard - Chargée de projets communication - presse Tél. 05 56 79 61 14/06 10 17 13 64