



2EME JOURNEE D'ECHANGES DES EQUIPES MALADIES RARES DU CHU DE BORDEAUX

Vendredi 27 Juin 2025, 130 professionnels Maladies Rares du CHU de Bordeaux se sont réunis à l'occasion d'une journée d'échanges organisée par la **Plateforme d'expertise Maladies Rares BexMaRa**. Ouverture de la journée en présence de Vincent-Nicolas Delpéch, Directeur général du CHU de Bordeaux. Cette seconde édition a permis de partager les enjeux concernant le PNMR4 tout en mettant en valeur les dynamiques collectives au niveau local, croiser les perspectives des institutions, des professionnels, des partenaires de la ville et des patients pour renforcer les liens entre soins, accompagnement et recherche.



PROGRAMME DE LA MATINEE

■ Enseignements des labellisations et enjeux du PNMR4

• Anne-Sophie Lapointe - Cheffe de projet Mission Maladies Rares, DGOS



Enseignements des labellisations et enjeux du PNMR4

■ Bilan actions et Actualités PEMR BexMaRa

• Pr Cyril Goizet - Président de la Fédération Maladies Rares du CHU de Bordeaux
• Maider Piquet - Cheffe de projet coordination des structures Maladies Rares du CHU de Bordeaux



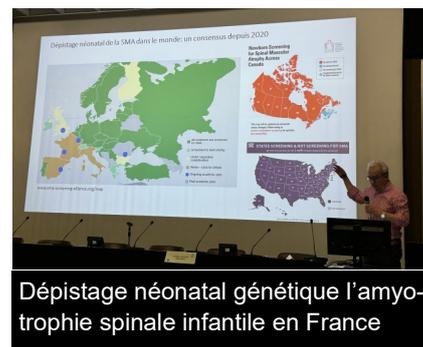
Bilan actions et Actualités PEMR BexMaRa

■ Regards croisés sur l'ETP

Table ronde : Animée par le Dr Isabelle Raymond – Référente ETP PEMR BexMaRa
• Anne-Sophie Lapointe - Mission Maladies Rares, DGOS,
• Philippe Marcou - ARS Nouvelle Aquitaine,
• Dr Nathalie Morel-Maillard - CRMR RESO, FSMR FAI2r,
• Christine Larrieu - Patiente Partenaire & Formatrice en Santé Nouvelle Aquitaine,
• Sylviane Marteau - Parent Partenaire CRCM pédiatrie



Regards croisés sur l'ETP



Dépistage néonatal génétique l'amyotrophie spinale infantile en France

■ Présentation de 3 Projets Innovants soin / recherche

• **Dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale infantile en France**
Pr Didier Lacombe – CRMR ADSOOR

• **ORYGEN : Prise en charge collaborative autour de la mort subite du sujet jeune**
Lyasmine Azzoug & Cécile Mansfield CRMR CMARY

• **Poids écologique de la santé**
Pr Christophe Richez – CRMR RESO, FSMR FAI2r



ORYGEN : Prise en charge collaborative autour de la mort subite du sujet jeune



Poids écologique de la santé

PHOTOS DE LA JOURNEE A L'IMS XAVIER ARNOZAN



PROGRAMME APRES-MIDI 14H – 16H30 / ATELIERS THEMATIQUES OPTIONNELS : 1H - 2 sessions à 14H ; 15H15

ENSEIGNEMENT / DIFFUSION DE BONNES PRATIQUES

- 1** Pr Cyril Goizet
Président de la Fédération Maladies Rares - CHU de Bordeaux
Jérôme Rabotteau
Pilote ERHR NA



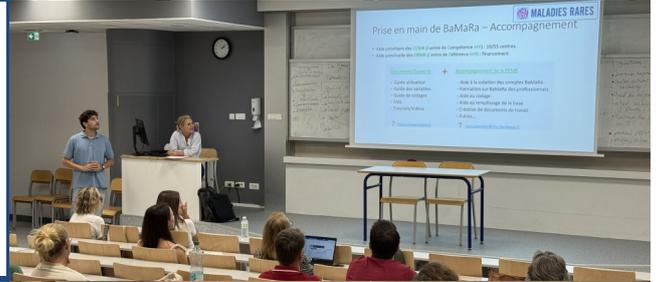
PARTENARIAT PATIENT

- 2** Olivia Lavergne Morsiani
Patiente Partenaire
Loise Verebelyi
Direction des usagers



BAMARA / EDS / DATA

- 3** Laury Lavergne
ARC PEMR BexMaRa
Antoine Lanusse
EDS



MÉDICO-SOCIAL

- 4** Violaine Grond
Référente Parcours ERHR NA
Aude Jouglard-Pierrard
Référente Parcours ERHR NA
Florence Goirand
ASE Neurogénétique



Remerciements

A Pr Cyril Goizet, Maider Piquet, les membres du COPIEL BexMara, l'équipe BexMaRa pour l'accueil, les équipes de l'IMS pour la logistique et l'informatique, l'équipe communication de la DRCI, les intervenants et animateurs des ateliers....

Et tous les participants ...