

Bulletin d'information de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares du CHU de Bordeaux

CE QUI EST NOUVEAU :

La Filière de Santé Maladies Rares nationale FAI²R arrive au CHU de Bordeaux !

1^{ère} journée de formation destinée aux industriels - Laboratoire CHIESI

Le CHU de Bordeaux lance son premier appel d'offres interne recherche dédié aux maladies rares

Suivez-nous !



[chu_bordeaux_bexmara](#)



[plateforme-d'expertise-maladies-rares-bexmara](#)



<https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladies-rares/>

Pour partager votre actualité
sylvain.parpirrolles@chu-bordeaux.fr

À Bordeaux, une réponse coordonnée aux défis des maladies rares

L'engagement du CHU Bordeaux envers les problématiques complexes liées aux Maladies Rares est ancien et précurseur, au travers de la création dès 2008 de la Fédération Maladies Rares, de la structuration transversale locale souhaitée depuis par le gouvernement avec la création progressive des plateformes d'expertise maladies rares (PEMR) réparties sur tout le territoire à partir de 2019. Logiquement le CHU Bordeaux a obtenu une des toutes premières PEMR labellisées en France, dénommée BexMaRa, qui constitue le bras opérationnel de la Fédération MR et permet des actions transversales aux différents Centres de Référence Maladies Rares (CRMR, CRCM et CCMR). Elle permet également un appui administratif et financier aux centres avec coordination centralisée, une aide au remplissage obligatoire de la base de données BAMARA, le développement du conseil génétique sur les sites des CRMR, une aide à la prescription des analyses de génome, la création et support d'une équipe multidisciplinaire dédiée à la transition enfants adultes (CAPADJA), la création et support d'une équipe dédiée à l'ETP (hors transition), le soutien à l'innovation diagnostique, le soutien aux projets de recherche locaux par l'intermédiaire d'un tout nouvel appel d'offre interne en 2025 dédié exclusivement aux maladies rares, etc.

L'année 2025 marque l'avènement du 4^{ème} plan national maladies rares qui s'inscrit dans la lignée des 3 précédents avec la sanctuarisation de certaines priorités, en faveur d'un parcours de soin fluide et coordonné, avec un diagnostic rapide et l'accès à de nouvelles thérapies, des soins de qualité centrés sur la personne malade et davantage de formation et d'information sur les maladies rares et pour soutenir un accompagnement social, humain et solidaire et une recherche porteuse d'espoir. Ces priorités doivent continuer à alimenter notre réflexion et structurer nos actions, au sein de nos divers CRMR, CRCM et CCMR, comme au sein des structures transversales dédiées, filières de santé MR (FSMR) au plan national et PEMR au plan loco-régional. Notre CHU héberge désormais la FSMR FAI²R, 1^{ère} FSMR coordonnée par un collègue bordelais, permettant d'accroître encore l'excellente visibilité nationale de notre CHU dans le combat contre les maladies rares. Tous ces indicateurs montrent le dynamisme et l'inventivité, sans cesse renouvelés, de tous les acteurs de notre CHU impliqués dans le monde des Maladies Rares.



Pr Cyril Goizet, Président de la Fédération Maladies Rares du CHU de Bordeaux.

La Filière de Santé Maladies Rares nationale FAI²R arrive au CHU de Bordeaux !

ARRIVÉE

Le Pr Christophe Richez du CHU de Bordeaux prend la coordination nationale de la Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) FAI²R, dédiée aux maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares suite à sa re-labellisation par la DGOS. Cette arrivée marque une étape clé dans la dynamique Maladies Rares sur notre territoire.

Bienvenue à la filière FAI²R.

La FAI²R est la filière de santé pour les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares, financée et pilotée par le Ministère chargé de la santé, jusque-là accueillie à Lille. Dans le cadre de la re-labellisation des filières de santé maladies rares en 2025, le Pr Christophe Richez, chef de service de Rhumatologie au CHU de Bordeaux et coordonnateur du centre de référence Maladies Rares RESO prend la coordination de FAI²R sur le CHU de Bordeaux, accompagné des Pr Marie-Louise Fremond (Necker) et Maxime Samson (Dijon). Des échanges permanents entre le CHU de Lille, la FAI²R, la direction et l'équipe Maladies Rares du CHU de Bordeaux assurent la transition et le bon fonctionnement de la filière, ainsi que l'accomplissement de ses missions dans de bonnes conditions avec la mise à disposition de l'ensemble des budgets fléchés. L'arrivée d'une FSMR au CHU de Bordeaux aura également un effet synergique sur les actions de la Fédération Maladies Rares et la plateforme d'expertise Maladies Rares BexMaRa sur nos territoires et permettra de développer de nouvelles actions communes (notamment événements, formations).

Pr Christophe Richez : « L'ambition de la FAI²R est de pérenniser un grand nombre des actions mises en place pendant la période 2018-2024, tant dans le domaine du soin, de la recherche, de la formation/information que des connexions au niveau Européen. Nous adapterons ensuite ces actions aux orientations du 4^{ème} Plan National Maladies Rares et nous prévoyons d'ores et déjà de nous adapter aux changements et défis sociétaux, tels que les crises écologique et démographique et la désertification médicale. »

Qu'est-ce qu'une filière de santé maladies rares ?

La filière FAI²R est l'une des **23 filières de santé maladies rares** qui existent en France. Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs. Pour en savoir plus sur les Filières de Santé Maladies Rares dites FSMR, n'hésitez pas à vous rendre sur leur portail : fsmr.fr.



Un réseau national de santé

FAI²R coordonne un réseau de santé composé de centres de référence (sites coordonnateurs et sites constitutifs) et de centres de compétence adultes et pédiatriques sur le territoire métropolitain et l'outre-mer.

- 33 centres de référence (6 sites coordonnateurs et 27 sites constitutifs)
- 93 centres de compétence (56 adultes et 37 pédiatriques)
- 18 associations de patients
- 43 laboratoires de diagnostic et de recherche
- 9 sociétés savantes

Un véritable maillage d'expertise national.
<https://www.fai2r.org/>

En début d'année 2025, la filière a été re-labellisée pour la période 2025-2029.

Dans les coulisses du diagnostic génétique : portrait d'un métier clé pour lutter contre l'errance diagnostique

PORTRAIT

Au CHU de Bordeaux, Ouarda Abdous incarne un métier encore bien méconnu du public mais incontournable : celui de chargé de parcours génomique. En lien direct avec les patients, les médecins et les laboratoires, elle facilite l'accès aux analyses génétiques pour les personnes atteintes de maladies rares.

Titulaire d'un diplôme d'ingénieur en agronomie obtenu à l'Université de Tizi Ouzou (Algérie), Ouarda Abdous a opéré un virage vers la recherche clinique après son arrivée en France. « J'ai suivi une formation d'attachée de recherche clinique à l'ISVM de Bordeaux entre 2019 et 2020, au cours de laquelle j'ai effectué un stage à l'AP-HP Bichat, au sein de l'unité de recherche clinique. » Ce stage, d'abord centré sur la cardiologie puis élargi au Covid-19, l'a conduite vers un premier contrat au centre de ressources biologiques. En mars 2022, elle intègre le CHU de Bordeaux en tant que technicienne d'études cliniques (TEC). Elle y est nommée chargée de parcours génomique (CPG) quelques mois plus tard. « J'ai découvert un domaine dans lequel les patients sont peu nombreux mais souvent très affectés. Pouvoir participer, même indirectement, à l'amélioration de leur parcours est une source de motivation importante. »

Un rôle d'interface au service de l'analyse génomique

Au quotidien, son travail consiste à rendre possible, dans des conditions optimales, la réalisation d'analyses pan-génomiques dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025. Ce plan vise à intégrer les technologies de séquençage de nouvelle génération dans le parcours de soin. Elle intervient sur un large périmètre géographique : « Je couvre les départements de la Gironde, des Landes, des Pyrénées-Atlantiques et du Lot-et-Garonne. » Ses missions sont multiples : création des dossiers patients dans l'outil de

prescription Hygen, planification des prélèvements, coordination logistique de l'acheminement des échantillons vers la plateforme de séquençage du génome haut débit Auragen, et transmission des résultats aux médecins. À cela s'ajoute un rôle de soutien auprès des prescripteurs : « J'accompagne les nouveaux médecins dans l'ouverture de leurs comptes Hygen et dans la validation des demandes. »

Une organisation rigoureuse

Mais au-delà des aspects techniques, certaines qualités humaines sont indispensables : « La rigueur est essentielle, notamment lors du remplissage des données cliniques. L'empathie et la réactivité sont aussi importantes, car nous sommes souvent en contact avec des patients en attente de réponses. » Comme tout métier lié à la coordination de parcours et aux plateformes numériques, celui de CPG comporte sa part de complexité. Validation informatique des dossiers parfois retardée, difficulté à joindre certains patients, délais de création de comptes pour les prescripteurs... « Cela demande une bonne gestion des priorités et une capacité à faire face à l'imprévu. »

« Je suis fière de contribuer à améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares, en réduisant l'errance diagnostique. » En 2023, près de « 300 dossiers ont été présentés en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP), un chiffre en hausse : « Cette année, nous atteindrons environ 500 dossiers. »



Mme Ouarda ABDOUS, CHU de Bordeaux

De la donnée génomique à la prise en charge

Une fois l'analyse terminée, le laboratoire notifie la chargée de parcours génomique et le médecin prescripteur par un message automatique. « Les résultats sont aussi consultables par le médecin, avant d'organiser un rendez-vous de restitution avec le patient. » Ces résultats peuvent ensuite être discutés en RCP, et, dans certains cas, ouvrir vers une prise en charge ou une inclusion dans un protocole de recherche.

« Au départ, c'est une opportunité qui m'a conduite à travailler sur la plateforme d'expertise maladies rares. Aujourd'hui, connaissant mieux les problèmes liés aux maladies rares, des maladies où les patients sont peu nombreux pour chacune d'entre elles, je suis satisfaite de contribuer à l'amélioration du diagnostic et de la prise en charge. »



Formation – Laboratoire CHIESI

INNOVANT

Une journée de formation pilote s'est tenue le 10 octobre 2024 au CHU de Bordeaux, réunissant les équipes de la plateforme d'expertise maladies rares et les collaborateurs du laboratoire pharmaceutique CHIESI. Organisé par la Plateforme d'Expertise Maladies Rares BexMaRa, l'événement visait à approfondir la compréhension mutuelle entre le monde hospitalier et l'industrie autour du parcours patient et de la vie réelle du patient. Merci à Mme Maider Piquet, au Pr Cyril Goizet, au Dr Aurélien Trimouille et au Dr Delphine Lamireau pour leur mobilisation sur cette journée. À terme, cette formation pour les industriels sera renouvelée.

La formation et la sensibilisation aux maladies rares constituent un levier essentiel pour renforcer la synergie entre les acteurs de santé. Dans un domaine où les parcours de soins sont complexes, les diagnostics souvent tardifs et les ressources limitées, une meilleure compréhension des enjeux médicaux, organisationnels et humains est indispensable. En impliquant les laboratoires et entreprises du secteur dans des temps de formation dédiés, comme celui organisé récemment par la plateforme d'expertise maladies rares du CHU de Bordeaux, nous favorisons une approche plus intégrée et responsable de l'innovation thérapeutique. Cette collaboration permet non seulement d'adapter les stratégies industrielles aux besoins réels des patients, mais aussi d'encourager un dialogue constructif avec les centres de référence et les structures hospitalières. Face à la spécificité des maladies rares, c'est par une mobilisation conjointe avec les soignants, chercheurs, associations et industriels que des avancées significatives pourront être réalisées, au service des patients et de leurs familles.



Le CHU de Bordeaux lance son premier appel d'offres interne dédié aux maladies rares

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares BexMaRa vient de lancer, pour la première fois, un appel d'offres interne spécifiquement consacré aux maladies rares au CHU de Bordeaux. Cette initiative s'inscrit pleinement dans la dynamique du projet d'établissement 2021-2025 et traduit une volonté affirmée de soutenir la recherche biomédicale à fort impact dans un cadre structuré, éthique et innovant.

Ce dispositif vise à accompagner les chercheurs du CHU de Bordeaux dans le développement de projets exploratoires ou pilotes. Les travaux soutenus devront s'inscrire dans une logique de continuum entre recherche clinique et recherche translationnelle, avec l'objectif clair de favoriser l'accès à des financements nationaux de plus grande envergure, tels que les appels PHRC ou européens. L'appel s'adresse exclusivement aux centres de référence, de compétence ou de ressources et de compétences labellisés Maladies Rares au sein du CHU de Bordeaux. Il se décline en deux temps : la première phase, actuellement ouverte, repose sur le dépôt d'une lettre d'intention, dont la sélection aura lieu début juin. Les projets retenus poursuivront ensuite une phase de maturation, en vue du dépôt d'un dossier complet pour une décision finale en octobre. L'accent est mis sur les jeunes chercheurs, la création ou la consolidation de bases de données clinico-biologiques, ainsi que sur les approches intégrant l'intelligence artificielle. Le recours à l'Entrepôt de Données de Santé (EDS) du CHU de Bordeaux constitue également un axe stratégique majeur, dans une optique de valorisation des données issues du soin. Les études interventionnelles sont recevables, sous réserve d'un cofinancement pour certains dispositifs ou traitements, et d'une conformité aux bonnes pratiques cliniques.



En structurant ainsi son soutien à la recherche sur les maladies rares, le CHU renforce son positionnement parmi les acteurs nationaux engagés dans une démarche d'innovation médicale pérenne et collaborative. L'appel à projets, tout en s'inscrivant dans un cadre institutionnel rigoureux, se veut également un levier pour faire émerger des initiatives originales, ancrées dans les réalités du terrain hospitalier.

AOI Maladies Rares

Enveloppe globale : 75 000€

Soutien plafonné par projet : 25 000€

Les projets et schémas de recherche éligibles :

- Etudes pilotes, prospectives, interventionnelles ou non, toutes thématiques médicales concernées répondant à la définition d'une maladie rare, se situant dans la champ d'une Recherche Impliquant la Personne humaine ou d'un essai clinique sur médicament ou d'une investigation clinique sur un dispositif médical .
- Recherches n'impliquant pas la personne humaine et études rétrospectives sur données existantes, déjà collectées : études rétrospectives, portant sur des données, échantillons, images déjà collectées. Le niveau de qualité du recueil et de la gestion des données devra être décrit ainsi que le potentiel de l'étude à permettre l'émergence de futurs projets.
- Création de nouvelles cohortes/bases de données clinico-biologiques. Un projet de modèle d'autofinancement ou de modèle économique à moyen terme sera demandé dans le dossier complet (2ème phase de sélection). L'utilisation d'un environnement sécurisé des données CHU devra être prévu (ex : outil de recueil des données RedCAP en lien avec le Service d'Information Médicale, EDS, mise en collection par le CRB).

