

NEWSLETTER MALADIES RARES

Décembre 2025

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

CE QUI EST NOUVEAU :

Portrait métier - Conseiller en génétique

Module de formation « Maladies Rares » destiné aux professionnels de la recherche et étudiants

Résultats de l'appel d'offres interne recherche dédié aux maladies rares

Actualités des centres maladies rares pour 2026

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.parpirolles@chu-bordeaux.fr

Coordination Lien VILLE HÔP – Création d'un guichet unique Maladies Rares

Le renforcement du lien ville–hôpital constitue aujourd’hui un enjeu majeur pour améliorer et fluidifier le parcours de soins des personnes atteintes de maladies rares. Ces pathologies, souvent complexes et invalidantes, nécessitent des expertises spécialisées mais aussi une coordination efficace entre les professionnels de première ligne, médecins généralistes, spécialistes de ville, paramédicaux et les équipes hospitalières expertes.

Pour faciliter cet accès à l’expertise, au CHU de Bordeaux un guichet unique a vu le jour dernièrement, pensé comme une porte d’entrée simple et lisible pour les soignants. Ce dispositif dans le cadre des Maladies Rares permet d’orienter rapidement les demandes vers les centres de référence ou de compétence concernés, d’apporter les réponses adaptées et d’éviter les errances diagnostiques encore trop fréquentes. Ce guichet s’appuie directement sur la Plateforme d’Expertise Maladies Rares BexMaRa, qui rassemble les compétences des différents services experts, harmonise les pratiques et garantit une qualité d’évaluation homogène. L’objectif est double : offrir un soutien structuré aux professionnels de ville et du secteur médico-social, souvent isolés face à ces situations, et assurer un parcours plus fluide pour les patients et leurs familles. En renforçant ce lien, nous construisons une organisation plus collaborative, moins cloisonnée et donc plus accessible et plus réactive, où l’expertise hospitalière se met pleinement au service du territoire. Ce travail collectif représente une étape essentielle pour améliorer la prise en charge des maladies rares et répondre aux besoins des soignants comme des patients.



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

Portrait – Manon Laurent, conseillère en génétique : l'écoute au cœur de la médecine des maladies rares

Au CHU de Bordeaux, la recherche et la prise en charge des maladies rares reposent sur une mosaique de compétences. Parmi ces acteurs de l'ombre, les conseillers en génétique occupent une place essentielle : à la croisée du soin, de la prévention et de l'accompagnement humain. Rencontre avec Manon Laurent, conseillère en génétique au sein de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares, du service de Génétique Médicale, et des centres de référence des cardiomyopathies héréditaires (CerCarm) et des troubles du rythme héréditaire (CMARY).

Un nouveau métier entre science, éthique et accompagnement

Le conseiller en génétique informe et accompagne les patients et leurs familles concernés par une affection génétique. Le métier est coordonné par un médecin généticien. « Nous recevons des personnes atteintes ou à risque de transmettre une maladie génétique. Notre rôle est de leur permettre de comprendre, de décider et d'avancer sereinement ».

Créé en 2004, ce métier encore jeune répond à un besoin croissant : accompagner la hausse des diagnostics moléculaires. « Les médecins généticiens assuraient seuls ces consultations auparavant. Aujourd'hui, le volume et la complexité des situations exigent une vraie complémentarité. »

Formée à l'Université de Bordeaux en génétique moléculaire et cellulaire, Manon se destinait d'abord à la recherche. « J'aimais la science, mais j'avais envie de concret, de contact humain. » Elle reprend alors un master de conseil génétique à Aix-Marseille, le seul disponible en France à cette époque et rejoint le CHU de Bordeaux en 2020. Progressivement, elle s'oriente vers la cardiogénétique, un domaine où les implications familiales et psychologiques sont fortes.

« Chaque consultation, c'est avant tout une histoire de famille. On reconstitue les liens, on identifie les personnes à risque et on les accompagne dans leur parcours. »

Ecouter, expliquer, coordonner

Les consultations durent en moyenne 45 minutes. « Il faut le temps d'expliquer les modes de transmission, les implications du test génétique et les options de suivi.

Mais aussi d'aborder le ressenti du patient. Un test n'est jamais anodin. »

Le rôle du conseiller va bien au-delà de la consultation. Il implique une coordination étroite entre cardiologues (ou tout autre médecin de spécialité), généticiens cliniciens et biologistes et psychologues.

« Nous travaillons en équipe pour affiner les analyses, réévaluer des variants ou vérifier la pertinence d'un dépistage familial. Certaines situations posent aussi des questions éthiques, qu'il faut savoir expliquer clairement. »

Un test génétique n'est jamais obligatoire, « on accompagne donc les patients pour qu'ils prennent la meilleure décision pour eux-mêmes ». C'est pour cela qu'on les accompagne avec une psychologue, pour poser les bonnes questions « est-ce que c'est le bon moment pour vous ? », « qu'est-ce que ça changerait dans votre vie ? »

Un métier tourné vers l'avenir

Avec les progrès de la génétique et des thérapies ciblées, le conseil génétique prend une place croissante dans la médecine personnalisée. « Plus les diagnostics se multiplient, plus il y a d'apparentés à suivre. C'est un métier d'avenir, en pleine évolution. »

Un maillon clé dans la structuration des maladies rares

En France, on compte à peine 300 à 400 conseillers en génétique. Au CHU de Bordeaux, ils sont cinq, avec une dynamique autour du conseil génétique largement portée par la Plateforme d'Expertise Maladies Rares BexMaRa, portée par le Pr Cyril Goizet, le président de la Fédération Maladies Rares et de Maider Piquet, la cheffe de projet Coordination Structures Maladies Rares. « Grâce à la plateforme, les centres de référence ont pu mutualiser leurs financements et créer plusieurs postes entre 2020 et 2025 ».

Cette structuration permet aujourd'hui une prise en charge plus homogène et de meilleurs délais de prise en charge pour les patients.



Mme Manon Laurent, Conseillère en génétique au CHU de Bordeaux

Au quotidien, écoute, pédagogie et rigueur scientifique sont indispensables. « Le diagnostic présymptomatique est un moment fort. Il faut s'assurer que la personne est prête, qu'elle comprend ce que cela implique. On travaille toujours en lien avec la psychologue pour cela. »

Petit mot de la fin : « C'est un métier super enrichissant parce qu'on découvre toujours des nouvelles pathologies. Ce qui me motive, c'est d'aider les familles à comprendre, à se projeter et à faire des choix éclairés. C'est un métier exigeant, mais profondément humain. »

ENSEIGNEMENT, FORMATION



Un module universitaire dédié aux maladies rares dès 2026

À la rentrée 2026, l'Université de Bordeaux proposera un tout nouveau module consacré aux maladies rares, intégré au Diplôme de Formation Approfondie en Sciences Médicales (DFASM2) du Collège Sciences de la Santé. Coordonné par le Dr Julien Van Gils, généticien au CHU de Bordeaux, ce module intitulé "Maladies rares : enjeux actuels et futurs" marque une étape importante dans la diffusion d'une culture partagée autour de ces pathologies peu fréquentes mais nombreuses et complexes.

L'objectif ? Permettre aux médecins de raisonner "du fréquent vers le rare", d'identifier les situations nécessitant une expertise spécifique, et de comprendre la structuration nationale et régionale des parcours de soins des centres de référence aux filières de santé, en passant par les plateformes d'expertise comme BexMaRa au CHU de Bordeaux.

Le programme, interactif et pluridisciplinaire, mobilisera médecins, paramédicaux, enseignants et patients partenaires autour de thématiques clés : diagnostic, prise en charge coordonnée, éthique, transition de soins et thérapies innovantes. Au-delà de la formation académique, cette initiative illustre la volonté du CHU et de l'Université de rapprocher enseignement, recherche et pratique clinique, pour mieux préparer les jeunes professionnels à reconnaître et accompagner les patients atteints de maladies rares. Aujourd'hui, les maladies rares ne concernent pas qu'une minorité : elles représentent un enjeu collectif de santé publique et de formation. Plus tôt les futurs médecins y sont sensibilisés, plus la prise en charge sera efficiente et humaine.

En savoir plus : <https://sante.u-bordeaux.fr/formations/de-en-sante/medecine/dfasm>



Sensibiliser pour mieux collaborer : formation sur les maladies rares au CHU de Bordeaux

Parce que la recherche en santé ne peut avancer sans une compréhension fine des pathologies qu'elle explore, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares (BexMaRa) a lancé à l'automne 2025 une formation inédite destinée aux professionnels de la recherche clinique.

Organisée en partenariat avec la Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation (DRCI), cette première session a été animée par Maider Piquet, Cheffe de projet Coordination Structures Maladies Rares et Thomas Barnetche, Chef de projet du CRMR RESO*. Elle a permis de réunir personnels de recherche, autour d'un objectif commun : mieux appréhender la réalité des maladies rares au sein du CHU de Bordeaux.

Au programme : structuration nationale, missions des centres de référence, filières de santé, plateformes d'expertise, organisation locale des maladies rares, spécificités de la recherche dans les maladies rares mais aussi enjeux éthiques et partenariaux propres à ces pathologies souvent méconnues.

Une deuxième session est déjà programmée pour le 20 janvier 2026. Elle sera prochainement ouverte aux médecins et personnels soignants. "La formation et la sensibilisation constituent un levier essentiel pour renforcer la synergie entre les acteurs. Dans un domaine où les diagnostics

sont longs, comprendre les enjeux organisationnels et humains, c'est déjà contribuer à l'amélioration du parcours patient." - Maider Piquet, Cheffe de projet Coordination Structures Maladies Rares

*Centre de référence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte Est et Sud-Ouest

Résultats du premier Appel d'Offre Interne dédié aux Maladies Rares du CHU de Bordeaux

Porté et financé par la Plateforme d'expertise maladies rares BexMaRa, l'AOI 2025 a sélectionné 3 projets de recherche consacrés aux maladies rares.

En savoir plus : [ICI](#)

RESULTATS



MOSAIC - Dr Olivia KEROUREDAN

Caractérisation morpho-géométrique des anomalies bucco-dentaires liées aux maladies rares de l'os et du cartilage et entraînement d'un algorithme d'intelligence artificielle pour la classification des anomalies à partir de données numériques 3D

Centres de compétence MOC (Maladies Osseuses Constitutionnelles), CaP (Anomalies du métabolisme du Calcium et du Phosphate) et O-Rares (Maladies Rares Orales et Dentaires)

Financement : 25 000 €



LongEpi - Dr Julien VAN GILS

Mise en place du séquençage long-read pour la détection d'épimutation dans le diagnostic des maladies rares.

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion (CRMR SOOR)

Financement : 25 000 €



NEURO-NRF2 - Dr Chloé ANGELINI

Modélisation neuronale à partir d'iPSCs de patients NBIA pour l'étude de la voie NRF2

Centre de référence de neurogénétique et des maladies génétiques rares du système nerveux

Financement : 25 000 €

Deux projets Maladies Rares lauréats du PHRC-N 2025 !



THYTAN - Dr Nathalie ALADJIDI

« Traitement par HYdroxychloroquine dans le purpura Thrombopénique immunologique associé aux anticorps Anti-Nucléaires de l'enfant »

Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'enfant CEREVANCE



SCLERESOLVE - Pr Marie Elise TRUCHETET

« Étude de phase I, ouverte, à escalade de dose, visant à évaluer l'effet de Resolvix® sur la sécurité, la tolérabilité et l'efficacité clinique précoce chez des patients adultes atteints de sclérodermie systémique diffuse »

Centre de Référence des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest (RESO)

En savoir plus : [ICI](#)

D'autres projets de recherche MR lauréats à des AAP en 2025



Filière Santé Maladies Rares
NeuroSphinx

MIVUP - Dr Luke Harper

Étude du microbiote intestinal chez les enfants porteurs de valves de l'urètre postérieur

CCMR Malformations Rares des Voies Urinaires



AAP ARAMISE Fondation Maladies Rares

MILESTONE-MSA - Pr Wassilios MEISSNER

Clinical milestones for MSA : from individual prognostication to therapeutic development

CRMR de l'atrophie multi-systématisée

RECHERCHE



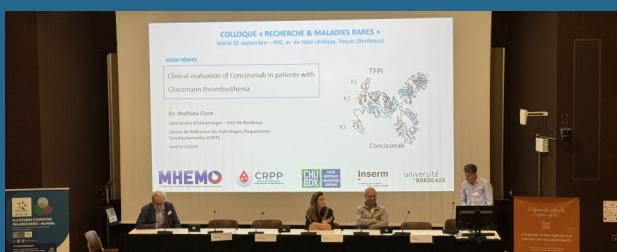
Retour sur le colloque régional « Recherche & Maladies Rares »

EVENT

Le 30 septembre 2025, l'Institut des Métiers de la Santé de Pessac a accueilli plus de 160 participants, dont des chercheurs, cliniciens, représentants d'associations de patients et entreprises, dans le cadre du colloque régional « Recherche & Maladies Rares ». Organisé par la Fondation Maladies Rares et la Plateforme BexMaRa du CHU de Bordeaux, cet événement a permis de présenter les avancées scientifiques et cliniques récentes ainsi que les innovations thérapeutiques dans le domaine des maladies rares.

A cette occasion les équipes du CHU de Bordeaux ont pu présenter plusieurs travaux de recherche :

- **Pr Jérôme Harambat** - Modèle de prédition du recours au traitement de suppléance rénale chez les enfants avec maladies rénales rares
- **Dr Julien Van Gils** - Identification de biomarqueurs pour le diagnostic du syndrome de Rubinstein-Taybi
- **Dr Alexandra Fourbert-Samier** - QUA2-AMS : essai randomisé inédit d'intervention psycho-sociale auprès de 65 dyades AMS
- **Dr Mathieu Fiore** - Clinical evaluation of Concizumab in patients with Glanzmann thrombasthenia
- **Pr Emmanuel RICHARD** - Développement d'inhibiteurs d'ALAS2 pour les porphyries érythropoïèques



Félicitations au Dr Claire Bar pour son prix du meilleur poster sur l'encéphalopathie GABRA2, mettant en évidence un biomarqueur EEG précoce.

Retrouvez le résumé des interventions : <https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2025/09/PROGRAMME-2.pdf>

2EME JOURNÉE D'ECHANGES DES ÉQUIPES MALADIES RARES DU CHU DE BORDEAUX

EVENT

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 Delpech, 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.

En savoir plus : [ici](#)



**PROCHAIN
RENDEZ-VOUS**

26 JUIN 2026

ACTUALITÉS DES CENTRES MALADIES RARES 2026

EVENT

**Découvrez les prochains évènements, manifestations des centres de référence
Maladies Rares du CHU de Bordeaux. Janvier - Juin 2026**

Journée recherche FAI²R / CRI-IMIDIATE

Mercredi 14 janvier - Institut Imagine à Paris mais également en format hybride - [Inscription](#)

CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest

Journée Annuelle du CRPP et Journée Scientifique sur la Thrombasthénie de Glanzmann

22 et 23 janvier 2026 - Lieu de l'événement : Université de Bordeaux, Pôle juridique et judiciaire de Pey-Berland, 35 place Pey-Berland, 33000 Bordeaux

Centre de référence des pathologies plaquettaires

[Accédez au formulaire d'inscription](#)
Vous pouvez télécharger le programme [en cliquant ICI](#).



Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR)

Samedi 28 février 2026

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

1^{ère} Journée pour les patients porteurs d'amylose cardiaque à transthyréotide (TTR) et leurs proches

Vendredi 6 mars 2026 après-midi - Hôpital Cardiologique Haut-Léveque.

CRMR des Cardiomyopathies héréditaires ou rares

Journée du CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest à Bordeaux

Mercredi 18 mars - A venir

CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest

Soirée RCP FAI²R diagnostic génétique de maladies auto- inflammatoires à l'âge adulte

Mardi 24 mars 2026, 18h - A venir

CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest

Journées francophones de la mucoviscidose - filière CFTR et association vaincre la mucoviscidose

Du 26 au 28 mars 2026
- Montpellier

Centre de ressources et de
compétences de la mucoviscidose
de l'adulte

Rencontres sur le Syndrome de Dravet - Alliance Syndrome de Dravet

Vendredi 27 mars 2026 à Pessac
En savoir plus : [Alliance Syndrome de Dravet](#)

Centre de Référence Epilepsies Rares (CRéER)

ACTUALITÉS DES CENTRES MALADIES RARES 2026

EVENT

**Découvrez les prochains évènements, manifestations des centres de référence
Maladies Rares du CHU de Bordeaux. Janvier – Juin 2026**

Journée des familles aidants patients – Actualités et ateliers ETP.

Samedi 25 Avril 2026 - A venir

Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose de l'enfant et de l'adulte

Journée Cœur & Sport 2026 – Bordeaux

Samedi 30 mai 2026 - Bâtiment SMART, 22 avenue Jean Babin, 33600 Pessac. En savoir plus : [Journée Cœur & Sport 2026 – Bordeaux](#)

L'inscription à l'évènement est gratuite (y compris les repas) mais obligatoire.

Centre de référence des maladies rythmiques héréditaires et de la prévention de la mort subite (CMARY), le Centre de référence des Cardiomyopathies héréditaires et rares (CERCARM) et le Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes

Symposium International sur la pathologie du BPAN (Beta propeller Protein-Associated Neurodegeneration).

5 et 6 juin 2026 - site Carreire de l'Université de Bordeaux, amphithéâtre du bâtiment BBS (Bordeaux Biologie Santé)

Inscription : A venir...

Centre de Référence Maladies Rares « Neurogénétique »

Journée d'échanges des équipes Maladies Rares CHU de Bordeaux

Vendredi 26 Juin 2026 - Institut des Métiers de la Santé (IMS), Hôpital Xavier Arnozan, Avenue du Haut Lévéque - Pessac

Inscription : A venir...

Plateforme d'Expertise Maladies Rares - BexMaRa