

CE QUI EST NOUVEAU :

Portrait métier - Attaché de
Recherche Clinique &
donnée maladies rares

NeuroBexRare : rapprocher
l'expertise au plus près des
patients pour des parcours
sans rupture

Recherche, un lauréat
maladies rares bordelais
pour l'appel à projets
Messidore (Inserm & IRESP)

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.parpinolles@chu-bordeaux.fr

Feuille de route Maladies Rares 2026-2030

Les maladies rares interrogent profondément notre capacité collective à accompagner des parcours souvent complexes, parfois invisibles, mais toujours singuliers. Derrière chaque situation, il y a des patients, familles, aidants, confrontés à des délais de diagnostics longs, à des ruptures de parcours ou à la difficulté de trouver les bons interlocuteurs. Face à ces enjeux, le CHU de Bordeaux fait des maladies rares une priorité forte, pleinement inscrite dans le projet d'établissement 2026-2030, pour lutter efficacement contre l'errance diagnostique et améliorer le suivi des patients et de leurs proches.

La feuille de route Maladies Rares qui en découle traduit une ambition claire : améliorer concrètement les parcours de vie et de soin des personnes atteintes de maladies rares. Cette dynamique s'articule autour de quatre priorités complémentaires :

Axe 1

Fluidifier et améliorer
le parcours de soin

Axe 2

Renforcer la diffusion
des connaissances
et la visibilité

Axe 3

Soutenir la recherche
dans les maladies
rares

Axe 4

Développer le
partenariat patient

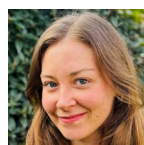
Pour lutter efficacement contre l'errance diagnostique et garantir un suivi adapté des patients, le CHU de Bordeaux peut s'appuyer sur l'expertise reconnue de ses centres de référence et de compétence, véritables piliers de la prise en charge des maladies rares. Par leur haut niveau d'expertise clinique, diagnostique et thérapeutique, leur capacité à coordonner les parcours et leur implication dans les réseaux nationaux et européens, ces équipes jouent un rôle essentiel dans l'accompagnement des patients et de leurs proches. Leur mobilisation contribue également à améliorer et diffuser les connaissances scientifiques et à renforcer les coopérations entre professionnels de santé sur l'ensemble du territoire.

Rendre les parcours plus lisibles et mieux coordonnés constitue un enjeu central pour les maladies rares. Cela implique de renforcer les liens entre la ville et l'hôpital, de faciliter l'accès aux ressources existantes, mais aussi d'accompagner plus étroitement les moments de transition, souvent fragiles, entre l'adolescence et l'âge adulte ou encore le vieillissement. L'amélioration du diagnostic reste également un objectif majeur, grâce à la mobilisation d'expertises spécifiques, à la mutualisation des compétences entre centres et au développement de nouvelles approches diagnostiques.

Cette feuille de route affirme également la place essentielle de la recherche et de l'innovation. L'appel d'offres interne dédié aux maladies rares permettra de soutenir des projets médicaux et paramédicaux innovants. La structuration d'une plateforme transdisciplinaire de recherche favorisera l'émergence de nouvelles collaborations au plus près des besoins des patients.

Enfin, cette ambition ne peut se construire sans les patients et les associations. Leur expertise et leur vécu sont indispensables pour élaborer des réponses plus adaptées, plus humaines et davantage acceptées.

À travers cette démarche, le CHU de Bordeaux confirme sa volonté de construire une prise en charge mieux coordonnée, plus visible et toujours attentive aux réalités vécues par les patients et leurs proches.



Jeanne Patard, Directrice adjointe des affaires médicales, de la recherche clinique et de l'innovation et des maladies rares



Maider Piquet, Cheffe de projet Coordination des structures maladies rares

Portrait – Laury Lavergne, Attachée de recherche clinique : Au cœur des données des maladies rares

PORTRAIT

Attachée de recherche clinique au sein de la plateforme d'expertise maladies rares du CHU de Bordeaux BexMaRa, Laury intervient au croisement de la recherche clinique et de la donnée. Un rôle discret mais structurant, au service d'une meilleure connaissance des maladies rares.

ARC et Data manager

Mon parcours ? J'ai une maîtrise de biochimie moléculaire et cellulaire, puis j'ai poursuivi avec une spécialisation en ingénierie.

Mais cette orientation ne me correspondait pas : c'était très tourné vers la chimie et l'industrie, alors que moi, j'avais besoin d'un lien plus direct avec la santé. J'ai choisi de me réorienter vers une formation d'attachée de recherche clinique. Dès ma première expérience, j'ai eu l'opportunité de développer une double compétence, à la fois en recherche clinique et en gestion des données. J'étais ARC, mais j'intervenais aussi sur la partie data management, ce qui n'est pas forcément courant. Cette diversité m'a permis d'acquérir une vision large, à la fois des pathologies et des méthodes de travail.

Du local au national

Mon travail consiste à recueillir des données médicales, les vérifier et les structurer dans BAMARA, qui alimente la Banque Nationale des Données Maladies Rares. On parle de données démographiques, diagnostiques, géographiques ou encore liées à la prise en charge. Mais au-delà de la collecte, il y a un enjeu essentiel : leur qualité. L'objectif est de collecter des données justes, de qualité, fiables et exploitables. Pour y parvenir, il faut aller chercher l'information dans les dossiers patients, parfois très précisément : identifier les bons diagnostics, les bonnes dates, comprendre le parcours du patient. Il arrive aussi que certaines données soient incomplètes ou manquantes, ce qui nécessite un vrai travail d'analyse. Ça ne s'arrête pas à la saisie pure et dure. J'échange régulièrement avec les équipes médicales pour clarifier des informations ou affiner certains éléments. Il y a un travail de fond, en lien étroit avec le terrain. J'ai un rôle de

support pour les centres maladies rares : j'accompagne les équipes dans l'usage de BAMARA afin d'assurer des données cohérentes et fiables.

Chaque donnée compte

Le principal enjeu, c'est le manque de données. Comme les patients sont peu nombreux, chaque donnée devient précieuse. Parfois, il faut savoir quand un patient a eu ses premiers symptômes et quand est-ce qu'il a été diagnostiqué, pour voir le laps de temps. Donc, il faut quand même aller chercher la donnée la plus précise. Et lorsque les données sont manquantes ou incomplètes, il faut réussir à traiter ces données. Dans certains centres, même identifier les patients peut être complexe. C'est pour cela que l'on développe avec l'Entrepôt de Données de Santé des approches complémentaires pour alimenter la base de données BNDMR via l'application BaMaRa. Le projet EDS/BaMaRa vise à évaluer si l'utilisation de l'EDS du CHU de Bordeaux est une méthode efficace pour mieux identifier et transmettre les informations à BAMARA et ainsi obtenir une liste exhaustive de patients. Un exemple concret : sur un centre spécialisé dans la neurofibromatose, une dizaine de patients étaient initialement identifiés en 2024. En affinant les recherches en travaillant sur les termes médicaux, leurs variantes,



Mme Laury Lavergne, Attachée de Recherche Clinique au CHU de Bordeaux

mais aussi en croisant avec les pratiques réelles du centre, il a été possible d'en retrouver une trentaine pour l'année 2025. Ce travail progressif, construit avec les médecins, montre l'importance d'aller au-delà des premières données disponibles. Ces données ont vocation à être utilisées à l'échelle nationale, mais aussi dans des projets plus larges, notamment européens. L'objectif est de partager les connaissances entre pays et de mieux comprendre les maladies rares et les parcours de soins. Dans cette idée, je me dis souvent que je suis le maillon entre les centres et l'exploitation des données.

Derrière chaque donnée, il y a un patient. Bien collecter une donnée, c'est déjà contribuer à faire avancer la recherche.

Structurer la donnée au service des maladies rares

La collecte des données maladies rares s'inscrit aujourd'hui dans un cadre national, renforcé par le Plan National Maladies Rares 3 de 2018 qui rend la saisie dans BAMARA obligatoire.

La plateforme d'expertise BexMaRa joue un rôle pilote en accompagnant les centres et en structurant les pratiques, pour garantir des données toujours plus fiables et exploitables au service de la recherche et des patients.

ENSEIGNEMENT, FORMATION



JIMR 2026 – Journée des associations de patients maladies rares

JIMR 2026

À l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, la plateforme d'expertise BexMaRa du CHU de Bordeaux a organisé, le vendredi 27 février, une rencontre dédiée aux associations de patients à l'Institut des Métiers de la Santé (site Xavier-Arnoz, Pessac). Pensé comme un temps d'échanges et de co-construction, cet événement vise à renforcer les liens entre professionnels de santé et représentants associatifs, à partager les actualités des centres maladies rares et à valoriser l'expertise des patients partenaires. À travers cette initiative, le CHU de Bordeaux réaffirme sa volonté de bâtir une offre de soins étroitement articulée avec les usagers, et confirme son rôle central dans la prise en charge des maladies rares en Nouvelle-Aquitaine, au service d'un accès équitable à une médecine hautement spécialisée.



Lancement du groupe de travail d'associations de patients

Suite à la JIMR 2026, un groupe de travail avec les associations de patients s'est formé. Début avril s'est tenue la première réunion de ce groupe organisée par la plateforme d'expertise maladies rares BexMaRa du CHU de Bordeaux.

A travers cette initiative, la plateforme d'expertise BexMaRa souhaite renforcer le dialogue et la collaboration avec les associations de patients engagées dans le champ des maladies rares. Parce que construire la santé de demain ne peut se faire seul, cette démarche s'inscrit dans une volonté commune de mieux comprendre les besoins du terrain, de favoriser la circulation de l'information et de co-construire des actions concrètes au service des patients et de leurs proches. Les patients et les associations apportent une expertise essentielle, fondée sur l'expérience du vécu de la maladie et des parcours de soins. Leur regard est indispensable pour imaginer des réponses plus adaptées, plus humaines et plus proches des réalités quotidiennes. Ce groupe est le début d'une dynamique collaborative appelée à se développer dans les mois à venir, avec l'ambition de faire émerger des initiatives utiles et porteuses de sens pour l'ensemble des acteurs concernés.

Accélération de la recherche Maladies Rares

La plateforme d'expertise et la DRCl du CHU de Bordeaux poursuivent leur engagement en faveur de l'accélération de la recherche sur les maladies rares à travers le soutien aux équipes lauréates, et l'appel d'offre interne. Cette accélération s'accompagne d'un renforcement ciblé des compétences, avec le financement de postes stratégiques en immunologie, bio-informatique et technologies OMICS au service des projets de recherche et d'innovation.



NEWS

Edition 2026 de l'Appel d'Offre Interne Maladies Rares

Le CHU de Bordeaux relance son appel à projets Maladies Rares pour stimuler l'innovation et accélérer les avancées scientifiques. Entre encouragement des études pilotes, appui aux jeunes talents et intégration de l'intelligence artificielle, cette édition s'élargit avec une nouvelle filière paramédicale. Financé par la PEMR BexMaRa avec une enveloppe de 75 000 euros.

Ce dispositif vise à soutenir les centres maladies rares labélisés DGOS dans le développement de projets pour :

- Favoriser l'émergence de projets cliniques ou translationnels, notamment portés par de jeunes chercheurs ;
- Produire des données préliminaires en vue d'appels à projets de plus grande envergure ;
- Intégrer, le cas échéant, des approches en intelligence artificielle ;
- Créer, consolider ou exploiter des bases de données de qualité, en lien avec l'Entrepôt de données de santé du CHU de Bordeaux

Lauréat Messidore 2026

Méthodologie des Essais cliniques Innovants, Dispositifs, Outils et Recherches Exploitant les données de santé et biobanques)



Pr Wassilios MEISSNER
MSAPROG

Combinaison de marqueurs cliniques et biologiques pour optimiser la stratification et la prédiction personnalisée de la progression de l'atrophie multisystématisée

Centre de référence Maladies rares, Atrophie multisystématisée -
Institut de médecine intégrative et complémentaire ; CHU de Bordeaux
Pôle neurosciences cliniques

Financement : 560 155 euros sur une durée de 48 mois.



En 2025 sur les 5 PHRC-N remportés par le CHU de Bordeaux, 3 sont des projets portant sur des maladies rares.

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 sclérodémie systémique diffuse»

THYTAN -
Dr Nathalie ALADJIDI

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

HYASPAR -
Pr Claire Rigothier

« Évaluation de la réduction de la protéinurie chez les patients adultes présentant une hyalinose segmentaire et focale (HSF) secondaire après administration de sparsentan »

NeuroBexRare : rapprocher l'expertise au plus près des patients pour des parcours sans rupture

ART 51

NeuroBexRare s'inscrit dans le cadre du déploiement d'un projet d'expérimentation de type « article 51 » pour mieux répondre aux besoins des patients atteints de maladies neurologiques rares. Ce type de dispositif national permet de tester, sur le terrain, de nouvelles organisations en santé pour mieux répondre aux besoins des patients. Ce type d'expérimentation cherche à sortir des schémas classiques, en soutenant des approches plus coordonnées, plus souples et centrées sur les parcours.

Sur le terrain, le constat est assez clair. Malgré une expertise pluridisciplinaire reconnue au sein des centres de référence maladies rares, l'accès à cette expertise reste inégal selon les territoires. Les professionnels de proximité et les aidants peuvent se retrouver isolés face à des situations complexes, et les patients, eux, peuvent connaître des ruptures dans leur parcours, en particulier lorsqu'ils vivent loin des grands centres urbains.

Porté conjointement par la PEMR BexMaRa et l'Équipe Relais Handicap Rare (ERHR) Nouvelle-Aquitaine, le projet NeuroBexRare vise à fluidifier l'accès aux centres de référence Bordelais, à renforcer la coordination entre la ville, l'hôpital et le médico-social, et à apporter un appui spécialisé aux professionnels de terrain. Il s'appuie sur les dispositifs déjà existants, en complémentarité et synergie, pour mieux structurer les parcours de soins sans créer de doublons. L'une des forces du dispositif repose sur sa capacité à intervenir au plus près des patients, y compris à domicile lorsque nécessaire, et à mobiliser la téléexpertise multidisciplinaire pour faciliter les échanges entre professionnels et améliorer l'évaluation des situations et les réponses apportées aux problématiques identifiées.

Déployé d'abord en Gironde et dans les départements limitrophes, le projet a vocation à s'étendre progressivement à l'ensemble de la Nouvelle-Aquitaine. Comme toute expérimentation « article 51 », il fera l'objet d'une évaluation afin de mesurer son impact et envisager sa généralisation.



Pour en savoir plus sur l'Équipe Relais Handicap Rare : <https://nouvelleaquitaine.erhr.fr>

Liste des centres de référence maladies rares impliqués :

Filière BRAINTEAM

- Centre de référence de l'atrophie multi systématisée - Pr Wassilios MEISSNER
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares - Pr Pierre PHILIP
- Centre de référence de la maladie de Huntington - Pr Cyril GOIZET
- Centre de référence de neurogénétique et des maladies génétiques rares du système nerveux - Pr Cyril GOIZET

Filière DEFISCIENCE

- Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares - Dr Julien VAN GILS
- Centre de référence des épilepsies rares - Pr Jérôme AUPY
- Centre de référence du syndrome de Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaire - Pr Blandine GATTA CHERIFI

Filière FILSLAN

- Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur - Pr Gwendal LEMASSON

Filière ANDDI-RARES

- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion - Pr Didier LACOMBE

Filière FILNEMUS

- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbes - Dr Guilhem SOLÉ
- Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte - CARAMMEL - Dr Aurélien TRIMOUILLE

Modalités d'entrée dans le dispositif :

- Via les centres de référence maladies rares
- Via l'Équipe Relais Handicap Rare (ERHR)
- DAC partenaires

ACTUALITÉS COMMUNAUTÉ MALADIES RARES 2026

Découvrez les prochains évènements, manifestations des centres de référence Maladies Rares du CHU de Bordeaux et Bordelaise. Juin – Décembre 2026

EVENT

54ème journées internationales de la société FR d'odontologie pédiatrique - séance maladies rares

12 et 13 juin 2026 - Palais de la Bourse à Bordeaux hybride - [Inscription](#)

Centre de référence des maladies rares orales et dentaires (O-RARES)

Journée mondiale de la sclérodermie pour les patients

15 juin 2026 - Palais de la Bourse à Bordeaux hybride - [Inscription](#)

CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest à Bordeaux (RESO)

Le théâtre du vécu - Atelier

18 et 19 juin 2026 - Atelier réalisé en distanciel (zoom) et en présentiel selon les dates.

« Exprimer son vécu émotionnel... Et prendre de la distance par rapport à ce vécu. »

Information et inscription (gratuite mais obligatoire)
Pour en savoir plus : [Bordeaux RESO](#)

2ème journée scientifique du CRMR cardiomyopathies héréditaires ou rares

19 juin 2026 - La base de cas pratiques pluridisciplinaires
En savoir plus : [ici](#)

Centre de référence des cardiomyopathies héréditaires ou rares (CERCARM)

8ème Congrès d'Immunologie et Rhumatologie Pratique

18 et 19 septembre 2026
Au Palais des Congrès d'Arcachon à destination des professionnels

En savoir plus : [ici](#)

CRMR Maladies Auto-Immunes et Auto Inflammatoires Systémiques Rares de l'Adulte Est Sud-Ouest à Bordeaux (RESO)

Journée informations patients sur la Dystrophie musculaires des Ceintures

19 septembre 2026 à Mérignac
Pour en savoir plus : [groupe d'intérêt de l'AFM Téléthon](#)

Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbes (AOC)

58ème Congrès annuel de la Société Européenne de Néphrologie Pédiatrique (ESPN)

Du 30 septembre au 3 octobre 2026
Au Palais des Congrès de Bordeaux
En savoir plus : [ici](#)

Centre de référence des maladies rénales rares du Sud-Ouest (SORARE)

Journée des Paramédicaux des Centres AOC

14 octobre 2026 à Paris
Programme et inscription à venir.

Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbes (AOC)

Ateliers artistiques thérapeutiques

2026 à Bordeaux - Date et inscription à venir. 3 ateliers (jeux, arts, sortie culturelle), sur 3 mercredis consécutifs. Pour les patients de 7 à 15 ans pour découvrir de manière ludique l'hôpital et créer d'autres liens avec le personnel soignant. En savoir plus : sec-genetique@chu-bordeaux.fr

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