

BORDEAUX ENGAGÉ DANS LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES LABELLISATION ERN DE 4 CENTRES DE RÉFÉRENCE



CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ATLANTIQUE OCCITANIE CARAIBE (AOC)



Contact CHU de Bordeaux

Dr Guilhem SOLE guilhem.sole@chu-bordeaux.fr
Responsable du centre

QUE SIGNIFIE MALADIES NEUROMUSCULAIRES ?

Les maladies neuromusculaires sont des pathologies du muscle ou de sa commande nerveuse. L'unité motrice (constitué par le muscle, la jonction nerf/muscle et le nerf) dysfonctionne, le muscle ne peut plus se contracter normalement. Ces maladies concernent tant les enfants que les adultes. La plupart des maladies neuromusculaires sont d'origine génétique. Il existe, cependant, d'autres causes possibles (dysfonctionnement endocrinien, perturbation du système immunitaire, mécanisme de neuro-dégénérescence).

COMBIEN DE PERSONNES SONT ATTEINTES ?

Les maladies neuromusculaires sont très diverses, certaines très rares d'autres plus fréquentes. Plusieurs milliers de personnes sont concernées en Nouvelle Aquitaine. Parmi les myopathies les plus fréquentes on peut citer la maladie de Steinert, la myopathie facio-scapulo-humérale et la maladie de Duchenne. La neuropathie héréditaire de Charcot-Marie-Tooth est la plus fréquente des maladies neurologiques héréditaires et touche plus de 2000 patients dans la région.

Chaque année plus de 2700 malades (adultes et enfants) sont pris en charge par le centre dont plus de 1000 nouveaux malades.

PLUS D'INFORMATIONS :

Site internet du CHU de Bordeaux

POURQUOI UN CENTRE DE REFERENCE ?

L'équipe pluridisciplinaire du centre de référence permet une prise en charge globale du patient dans toutes ses dimensions : médicales, sociales, psychologiques,.... Selon ses besoins, les intervenants auprès des patients peuvent être :

- Médecins d'adultes et d'enfants spécialisés en neurologie, pneumologie, cardiologie, médecine physique et réadaptation, génétique, chirurgie, pathologistes, imageurs ...
- Infirmières de coordination
- Psychologues
- Rééducateurs : kinésithérapeutes, ergothérapeutes, ...
- Assistantes sociales
- Secrétaires de coordination
- Attachés de recherche clinique
- Conseiller en génétique

L'expertise de tous ces intervenants permet un diagnostic plus rapide et plus précis, assurant un accès aux traitements les plus avancés. Cette expertise permet aussi des actions de formation des personnes prenant en charge les patients au plus près de leur domicile, l'établissement de recommandations et l'amélioration des connaissances par des travaux de recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires.

Le centre de référence entretient des liens étroits avec les associations de patients dont l'AFM-Téléthon permettant des actions d'information des patients et de leurs aidants et optimisant la prise en charge au plus près des besoins des patients.

QUE VA APPORTER LA LABELLISATION ENR DU CENTRE DE RÉFÉRENCE ?

La labélisation ERN du centre de référence des maladies neuromusculaires améliorera sa visibilité nationale et européenne. Elle lui permettra de participer aux actions d'harmonisation européennes (recommandations internationales, ...) et aux projets de recherche européens.

Cette labélisation concerne aussi le centre SLA et maladies du motoneurone (Pr G LE MASSON) et le centre maladies mitochondriales (Pr D LACOMBE et Dr A TRIMOUILLE)



CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RYTHMIQUES HEREDITAIRES ET DE LA PREVENTION DE LA MORT SUBITE



Contact CHU de Bordeaux

Pr Frédéric SACHER

Frédéric.sacher@chu-bordeaux.fr

Responsable du centre

Le Centre de Référence des Maladies Rythmiques Héritaires et de Prévention de la Mort Subite prend en charge :

- les patients atteints de maladies rythmiques héréditaires (Syndrome de Brugada, syndrome du QT long, syndrome de repolarisation précoce, dysplasie arythmogène du ventricule droit, laminopathie, TV catécholergique,...) les patients à risque de mort subite.
- Localisé à l'hôpital cardiologique du Haut-Lévêque, il bénéficie des ressources du service de rythmologie du Pr. Haïssaguerre : consultations, services d'hémodynamique, hospitalisation de semaine (3ème ouest) et hospitalisation complète (3ème est). La labellisation comme centre de référence a permis d'obtenir des moyens afin de mieux prendre en charge les patients dans leur globalité tant somatique que psychologique ou pour leur suivi. Il collabore avec le Pr Caroline Thambo pour assurer la partie génétique de la prise en charge de ces patients.

Il fait partie de la filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN qui regroupe les divers acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires

L'activité de recherche sur les arythmies cardiaques est réalisée au sein de l'[IHU LIRYC](#) sur deux sites :

- le site de Xavier Arnozan pour la recherche fondamentale et pré-clinique ;
- l'hôpital Haut-Lévêque pour la recherche clinique.

Notre mission : Améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rythmiques héréditaires et à risque de mort subite

- en faisant bénéficier tous les patients atteints de ce type de pathologies d'une **prise en charge optimale** sur l'ensemble du territoire en assurant une coordination avec les professionnels en dehors du CHU et les centres de compétence.
- en garantissant une **information médicale claire** aux patients ainsi qu'aux professionnels de santé qui seront amenés à les prendre en charge.
- en s'assurant que le **dépistage familial** est correctement réalisé afin de prévenir le risque de mort subite dans le reste de la famille
- en mettant en place ou en participant à des études visant à améliorer la compréhension et les **stratégies thérapeutiques** dans ces pathologies.

QUE VA APPORTER LA LABELLISATION ERN DU CENTRE DE RÉFÉRENCE ?

Cette labellisation ERN viendra entériner la reconnaissance internationale de notre centre, permettra d'améliorer le réseau européen pour la prise en charge de ces patients et permettra de mieux comprendre ces maladies rares en collaborant avec nos collègues européens et en mutualisant nos bases de données.

PLUS D'INFORMATIONS : [Site internet du CHU de Bordeaux](#)
[Site internet de l'IHU LIRYC](#)



TWITTER @Rythmo_Bordeaux



FACEBOOK CRMR Rythmo Bordeaux



CENTRE NATIONAL DE REFERENCE DES MALADIES AUTO-IMMUNES RARES DE L'EST ET DU SUD-OUEST



Contacts CHU de Bordeaux

Pr Christophe RICHEZ

Pr Estibaliz LAZARO

christophe.richez @chu-bordeaux.fr

Responsable du centre

DESCRIPTION DU CENTRE DE REFERENCE

Le « Centre National de Référence des Maladies Auto-Immunes Systémiques Rares » est localisé au sein des services de Médecine Interne du Pr Viillard (Haut-Lévêque, Pessac) et de Rhumatologie du Pr Schaevebeke (Pellegrin, Bordeaux). Ce centre est sous la responsabilité des Prs Lazaro et Richez. Il s'intègre dans une entité plus large dédiée aux maladies inflammatoires, le FHU ACRONIM (Aquitaine's Care and Research Organisation for inflammatory and Immune-Mediated diseases), et jouit donc d'une collaboration étroite avec de nombreuses spécialités, notamment la dermatologie, la néphrologie, la médecine vasculaire, la pneumologie et la gynécologie obstétrique, afin d'optimiser la prise en charge des patients.

Ce centre a développé au cours des dernières années une expertise dans la prise en charge des patients atteints de lupus et sclérodémie systémiques, mais aussi des vascularites, myosites et autres connectivites.

LES MISSIONS DU CENTRE DE REFERENCE

Mission de coordination multi-disciplinaire et d'expertise.

Les services prenant en charge les maladies auto-immunes systémiques rares travaillent conjointement de longue date ce qui se traduit par la mise en place de consultations multidisciplinaires (principalement dédiées au lupus et à la sclérodémie systémique), de RCP communes, de réunions de formations médicales et de publications conjointes. Un site internet est disponible : <https://www.reso-bordeaux.fr/>.

Mission de recours pour les maladies auto-immunes systémiques rares, notamment via le maillage du territoire de l'ancienne région Aquitaine proposé par le FHU ACRONIM.

Mission de recherche dans le cadre de nos collaborations avec plusieurs équipes CNRS et INSERM, et notamment de l'équipe Immunoconcept, CNRS UMR 5164, dirigé par le Dr Dechanet-Merville. La poursuite du développement de cette recherche translationnelle, principalement axée sur le lupus et la sclérodémie systé-

mique, a permis le recrutement de plusieurs chercheurs de renommée internationale, et de nombreuses publications dans les plus grandes revues scientifiques.

Le développement d'une recherche clinique de pointe. Cette recherche industrielle et académique doit permettre à notre centre de répondre aux défis futurs

QUE VA APPORTER LA LABELLISATION ENR DU CENTRE DE RÉFÉRENCE ?

Grâce à la labellisation ERN ReCONNET, les personnes atteintes de maladies auto-immunes systémiques rares à Bordeaux, comme ailleurs en Europe, vont bénéficier des meilleurs traitements et conseils disponibles pour leur condition spécifique.

Nos médecins feront partie d'un pool de spécialistes européens qui se réunira pour échanger et discuter de la prise en charge de cas individuels complexes. Ainsi, notre centre gagnera en expertise et en visibilité.

La labellisation facilitera également la mise en place de projets de recherche avec nos partenaires européens, et permettra d'uniformiser les standards de prise en charge thérapeutique.

PLUS D'INFORMATIONS : [Site internet du CHU de Bordeaux ;](https://www.reso-bordeaux.fr/)
<https://www.reso-bordeaux.fr/>



CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RENALES RARES



Contact CHU de Bordeaux

Pr Jérôme HARAMBAT
jerome.harambat@chu-bordeaux.fr
Responsable du centre

LA DESCRIPTION DU CENTRE

Le centre de référence SORARE est un centre multi-sites qui associe les services de néphrologie pédiatrique et néphrologie adulte des CHU de Bordeaux, Limoges, Montpellier, et Toulouse. Il fait partie de la filière nationale de santé maladies rares ORKiD qui coordonne le réseau d'acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rénales rares de l'enfant et de l'adulte. Au CHU de Bordeaux, l'activité du centre de référence est intégrée à l'unité de Néphrologie Pédiatrique à l'Hôpital des Enfants (Service de Pédiatrie, Dr Brigitte Llanas) et au service de Néphrologie-transplantation-dialyse à l'hôpital Pellegrin (Pr Christian Combe).

QUELLES SONT LES MALADIES RENALES RARES DE L'ENFANT ET DE L'ADULTE ?

Ce sont des pathologies de l'unité fonctionnelle du rein, le néphron. Une partie du néphron (constitué du glomérule et du tubule) est atteinte ce qui se manifeste par des perturbations de la réabsorption ou de la filtration des substances. Elles peuvent concerner tous les âges de la période anténatale à l'âge adulte. Ces pathologies ont en commun une incidence rare, une présentation clinique variable selon l'âge, pouvant poser des difficultés diagnostiques. Il existe un très grand nombre d'affections rénales rares que l'on peut classer en 3 grands groupes :

1. Les anomalies congénitales du développement rénal : hypoplasies et dysplasies caractérisées par une réduction de la masse du tissu rénal fonctionnel, parfois associées à des syndromes polymalformatifs.
2. Les maladies rénales monogéniques, principalement des tubulopathies, des néphropathies interstitielles ou kystiques, qui nécessitent une prise en charge spécifique. Chez l'adulte, il s'agit souvent de maladies héréditaires rénales à développement lent ou à phénotype atténué.
3. Les néphropathies glomérulaires, en particulier le syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant et de l'adulte et la glomérulonéphrite extra-membraneuse.

Les maladies rénales rares touchent de 1 personne sur 2500 à 1 sur 200000 selon la maladie (soit 2 à 3000 malades en Nouvelle-Aquitaine). 1200 à 1500 patients ayant une maladie rénale rare sont pris en charge par notre centre au CHU de Bordeaux.

LES MISSIONS DU CENTRE DE REFERENCE

Le centre de référence a développé une expertise reconnue dans la prise en charge des maladies rénales rares.

Son but est de regrouper des compétences pluridisciplinaires pour permettre le diagnostic des maladies rares grâce à des techniques performantes, d'assurer un conseil génétique et l'accès au diagnostic prénatal, d'optimiser la prise en charge des malades avec les thérapies les plus avancées et en favorisant la coordination des intervenants de proximité, de former les professionnels de santé, d'établir des recommandations de pratiques cliniques, et de mener une recherche épidémiologique et thérapeutique d'excellence dans le domaine.

QUE VA APPORTER LA LABELLISATION ERN DU CENTRE DE RÉFÉRENCE ?

La labellisation ERN (réseau ERKNet) contribuera à la visibilité nationale et internationale du centre de référence des maladies rénales rares. La collaboration étroite entre partenaires européens (création de registres et cohortes communs, accès à des projets de recherche internationaux ambitieux, élaboration de guidelines internationaux, télémédecine...) permettra de générer une expertise collective qui sera bénéfique pour l'ensemble de nos patients en termes d'avancées diagnostiques et thérapeutiques et d'amélioration des connaissances par la recherche.

PLUS D'INFORMATIONS : Site internet du CHU de Bordeaux



Labellisation ERN : European Reference Network

Les ERN sont des réseaux virtuels utilisant notamment une plate-forme informatique sur mesure et des outils de télé-médecine pour examiner les cas de patients. Dans la mesure du possible, ils veillent à ce que l'information circule plutôt que le patient, afin d'assurer la meilleure prise en charge possible sans les inconvénients inhérents à un déplacement du patient.

Au niveau national, les CRMR (avec les centres de compétence) sont structurés en filières de santé maladies rares (FSMR). Au niveau européen, les CRMR peuvent intégrer le réseau ERN spécifique de chaque groupe de pathologies. Chaque CRMR candidate à un ERN spécifique il s'agit d'une labellisation individuelle.

Les objectifs de l'ERN

- Améliorer les soins cliniques en élaborant des lignes directrices, en formant et en partageant les connaissances.
- Assurer la participation des principales parties prenantes, y compris les patients et les associations de patients
- Développer des activités de recherche ainsi que des essais cliniques pour améliorer la compréhension de la maladie.
- Mettre en place de nouveaux systèmes informatiques pour permettre la collaboration clinique

LE CHU DE BORDEAUX ENGAGÉ DANS LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES

Depuis plus de 20 ans, le CHU de Bordeaux s'inscrit dans la dynamique nationale visant à faire des maladies rares un véritable enjeu de santé publique. Il est au cœur d'un réseau national de centres de référence et de centres de compétence qui permettent de prendre en charge la population concernée par ces maladies. Au quotidien, au CHU, les médecins, les chercheurs, les personnels paramédicaux et les personnels médico-techniques s'investissent dans cette mission.



Fédération des maladies rares du Chu de Bordeaux

Au CHU de Bordeaux, une Fédération pilote et anime l'ensemble des centres de référence maladies rares labellisés. Afin de favoriser un meilleur fonctionnement des centres maladies rares du CHU de Bordeaux, la fédération a pour mission de partager les informations, de mettre en commun les diverses expériences, de réaliser des actions communes et de mutualiser certaines ressources. Elle est présidée par un praticien, le Pr Cyril Goizet, par le directeur de la recherche clinique et de l'innovation, Mr Gilles Duluc et par une chargée de mission Maladies Rares, Mme Maider Piquet.



Plan national maladies rares

Le CHU de Bordeaux poursuit son action dans le cadre du plan maladies rares 2018-2022

Les deux premiers plans (2005-2008 et 2011-2014) ont permis des avancées majeures. Ils ont contribué à l'excellence nationale, dans les soins comme en recherche et donné à la France un rôle de pionnier puis de leader européen.

[Retrouvez le plan national maladies rares-](#)

Le 3ème plan vise à :

- assurer à chaque patient un diagnostic plus rapide
 - réduire l'errance diagnostique
 - promouvoir l'accès aux traitements
- accroître le rôle des filières pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés et

En savoir plus :

[Site internet du CHU de Bordeaux](#)

Les maladies rares en quelques chiffres

- 7000 maladies rares
- 1,5 an de délai moyen pour poser un diagnostic, parfois plus d'une décennie
- 350 millions de malades à travers le monde dont 3 millions en France 50% des nouvelles thérapies génétiques sont en lien avec les maladies rares