

# COMMUNIQUÉ DE PRESSE

CHU DIJON BOURGOGNE



23 janvier 2024

## Six nouveaux centres de référence maladies rares labellisés au sein de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Bourgogne-Franche-Comté

Le CHU Dijon-Bourgogne accueille, ce 23 janvier, Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet Mission Maladies Rares à la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) du ministère de la Santé. Cette visite offre l'occasion de saluer la labellisation, par l'État, de cinq nouveaux centres de référence maladies rares (CRMR) au CHU Dijon Bourgogne (et un autre au CHU de Besançon), ce qui constitue une reconnaissance de l'excellence de la prise en charge et de la recherche en maladies rares dans l'établissement. La visite de Mme Lapointe permet également de promouvoir le travail mené depuis 2020 dans le cadre de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares (PEMR) Bourgogne-Franche-Comté, qui chapeaute désormais 17 CRMR répartis entre Dijon et Besançon. Lors de sa venue, la responsable du ministère assistera à une présentation du PEMR, des actions d'accompagnement de la recherche menées au CHU ainsi que des six nouveaux CRMR labellisés dans la région.

### Le contexte

Après un projet pilote conduit à Paris, les Plateformes d'Expertise Maladies Rares (PEMR) ont été créées suite à un appel à projets lancé en 2019 dans le cadre du Plan National Maladies Rares (PNMR) 3, à l'initiative de la direction générale de l'offre de soins (DGOS) du ministère de la Santé. Dix plateformes ont été labellisées dans un premier temps. Neuf autres l'ont été après un second appel à projets, en 2022. À ces 19 PEMR s'ajoutent quatre plateformes de coordination maladies rares outre-mer.

La création de ces PEMR intervient après la mise en place d'autres structures ou dispositifs, dans le cadre des deux premiers PNMR, couvrant les périodes 2005-2008 puis 2011-2016 :

- Les centres de référence maladies rares (CRMR),
- Les centres de compétences maladies rares (CCMR),
- La Banque nationale de données maladies rares (BNDMR),
- Les filières de santé maladies rares (FSMR), qui fédèrent les CRMR et les CCMR,
- Les réseaux européens de référence (ERN).

Les PEMR contribuent à renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements de santé afin de répondre à plusieurs objectifs :

- Améliorer la visibilité des centres spécialisés dans le traitement des maladies rares,
- Mutualiser les ressources des différents centres de référence et de compétences présents sur un territoire,
- Participer à l'information du public et à la formation des professionnels de santé,
- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique ainsi que la recherche,

Page 1 | 4

Contact Presse – Direction de la Communication, de la culture, du mécénat et de l'attractivité

03 80 29 57 46 • [communication@chu-dijon.fr](mailto:communication@chu-dijon.fr)

- Renforcer les liens avec les associations de patients,
- Favoriser l'implantation de la Banque nationale de données maladies rares,
- Faciliter les liens avec le secteur médico-social.

### Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Soit quelques milliers de patients seulement à l'échelle d'un pays comme la France. Mais au global, les maladies rares concernent beaucoup de monde : 3 à 4 millions de personnes en France, plus de 30 millions en Europe. La majorité (80 %) sont d'origine génétique, mais les autres sont des maladies infectieuses, auto-immunes ou des cancers rares. Pour un grand nombre, la cause est inconnue. Beaucoup sont encore mal voire non diagnostiquées, elles sont souvent peu connues du corps médical, leur prise en charge est inégale selon les établissements et, généralement, il n'existe pas de traitement.

### La PEMR Bourgogne-Franche-Comté

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Bourgogne-Franche-Comté, créée conjointement par les CHU de Dijon et de Besançon, a vu le jour en 2020, faisant partie de la première vague de plateformes labellisées par l'État. Elle fédère aujourd'hui 17 centres de référence ou centres de ressources et de compétences (13 à Dijon, 4 à Besançon) et 102 centres de compétences (52 à Dijon, 50 à Besançon), représentant 23 filières maladies rares. Le premier CRMR labellisé à Dijon, en 2006, se consacre aux maladies du développement. Quatre autres ont été labellisés en 2016 : maladies dermatologiques rares, déficiences intellectuelles de causes rares, maladies pulmonaires rares et cytopénies auto-immunes. Lors d'une nouvelle campagne en 2023, les centres de référence consacrés aux troubles psychiatriques d'origine génétique, aux maladies neurogénétiques, aux maladies bulleuses de la peau (transfert du CHU de Limoges), aux pathologies auto-immunes / auto-inflammatoires systémiques et aux syndromes drépanocytaires ont été à leur tour labellisés.

À Dijon, le PEMR s'appuie sur une équipe composée d'une coordinatrice médicale, d'une cheffe de projet, d'une conseillère en génétique (qui propose un appui sur l'aide à la prescription dans le cadre du plan France Génomique 2025) et d'une assistante administrative. S'ajoute une petite équipe basée à Besançon puisque la plateforme est présente sur les deux sites. La PEMR travaille en lien avec les filières de santé, les acteurs du médico-social de la région, les associations de malades ainsi qu'avec les équipes de recherche de rattachement des CRMR, dont l'équipe du Center for Translational and Molecular Medicine (CTM, Inserm UMR 1231), sous la direction du Professeur François Ghiringhelli.

### Une mission d'information

La PEMR a pour mission de sensibiliser et d'informer le grand public sur le sujet des maladies rares. Elle a pour vocation également d'orienter les patients et leurs proches vers les centres experts de la région, contribuant ainsi à lutter contre l'errance diagnostique – cette période qui sépare l'apparition des symptômes et la pose du diagnostic. L'objectif est de fluidifier le parcours des patients et de faire bénéficier à ceux-ci de l'expertise des équipes spécialisées présentes à Dijon ou à Besançon.

Dans le cadre de cette mission d'information, la PEMR Bourgogne-Franche-Comté a par exemple édité la collection de livres « Les enfants de la génétique », écrits par Sonia Goerger,

assistante administrative à la PEMR et secrétaire médicale au centre de génétique du CHU Dijon-Bourgogne. L'autrice s'est inspirée de son expérience professionnelle pour écrire ces histoires permettant, grâce à de petits personnages attachants, de faire connaître les maladies rares et les difficultés qu'elles peuvent engendrer au quotidien, pour les enfants mais aussi leurs parents.

Au titre de sa mission, la PEMR a également aidé et promu, en mai 2023, l'opération SoliDad's : des « papas solidaires » qui ont ensemble pédalé 1000 kilomètres pour sensibiliser le grand public à la situation des enfants atteints de maladies rares – ils ont marqué une étape à Dijon le 12 mai.

La PEMR a également organisé les rencontres « Ramène ta science », au cours desquelles des chercheurs vulgarisent leurs travaux devant un public composé de représentants des associations de patients.

Plus globalement, la PEMR contribue, par ses initiatives, à rendre visible et compréhensible les maladies rares, celles et ceux qui en sont atteints, et à améliorer le quotidien des patients et de leurs proches. Dernièrement, une exposition photos valorisant le rôle des aidants a été affichée sur les grilles du Jardin Darcy de Dijon. C'est également dans ce cadre qu'elle a organisé, pour de jeunes patients, des ateliers musicaux qui ont mené à la création d'un clip musical qui sera dévoilé lors de la 17<sup>e</sup> journée internationale des maladies rares, le 29 février 2024.

### **Une mission de soin**

L'objectif de la PEMR est d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladie rare, en facilitant leur accès aux soins, en optimisant leur parcours de soin voire en déployant des parcours innovants. La plateforme entend développer l'offre proposée aux patients : consultations de télé-médecine, mise en place de nouveaux hôpitaux de jour, de programmes d'éducation thérapeutique, élargissement de l'offre de transition enfant-adulte, consultations d'évaluation d'Activité Physique Adaptée, mise en place d'une « mallette du patient » contenant toutes les informations nécessaires à son orientation...

À partir de mars 2024, une nouvelle offre de consultations gériatriques pour des patients atteints de maladies rares sera proposée au CHU Dijon-Bourgogne. Elle complète une palette de consultations déjà mises en place dans l'établissement, dans différentes spécialités (neurologie, ophtalmologie, rhumatologie, cardiologie, odontologie, dermatologie, gynécologie...) à raison d'une ou deux demi-journées par mois.

Au titre des projets en cours de développement par la PEMR, en collaboration avec la fédération des Troubles du NeuroDéveloppement, Som'access vise à améliorer l'accès aux soins somatiques des personnes en situation de handicap avec troubles du neuro-développement sévères. Il comprend un volet formation des professionnels à l'accueil de personnes en situation de handicap, un volet accompagnement du parcours de soin et un volet conseil et appui aux professionnels, aux patients et à leurs proches. Ce programme serait déployé dans un premier temps par le biais d'une équipe mobile intra-hospitalière, avant la mise en place d'un centre dédié à terme.

### **Une mission de formation**

Cette mission concerne aussi bien les professionnels de santé (équipes médicales, soignants, paramédicaux...) que les étudiants en santé et les patients.

À titre d'exemple, la PEMR a organisé, les 6 et 7 septembre 2023, avec l'appui de l'université de Bourgogne, de l'agence régionale de santé et de la ville de Dijon, un séminaire à l'attention des

étudiants en troisième année de médecine, de pharmacie, de sages-femmes, sur le thème : « Déconstruire les stéréotypes face aux handicaps ». Trois cent cinquante étudiants y ont participé, et une partie a été invitée à réaliser des stages en établissement médico-social pour y conduire des actions de promotion de la santé.

Des rendez-vous en ligne réunissant patients, familles et soignants sont organisés tous les trois mois, en visioconférence, sur des sujets d'ordre général : « Comment parler de ma maladie rare à mon entourage ? », « Comment faire face au regard de l'autre ? », « Soins palliatifs et maladies rares », « Douleur et maladies rares » ...

### **Une mission de recherche**

La PEMR apporte son soutien à la recherche collaborative de haut niveau en santé: les programmes peuvent porter sur des essais cliniques, généralement de repositionnement thérapeutique (consistant à trouver une nouvelle indication thérapeutique pour un médicament développé pour une autre indication), mais aussi des études cliniques, épidémiologiques, en sciences humaines et sociales. Les équipes spécialisées du CHU Dijon-Bourgogne, en particulier celles de la direction de la recherche clinique et de l'innovation (DRCI) et des centres d'investigation clinique (CIC), assurent l'accompagnement des projets de recherche, sur l'ensemble des problématiques réglementaires, financières, logistiques et organisationnelles, traitement des données... La conduite de projets relatifs à des maladies rares répond à certaines exigences spécifiques afin de s'adapter à la particularité des très petits effectifs, et nécessite de développer des solutions sur-mesure telles que l'ouverture d'un centre pour l'inclusion d'un patient, le suivi rapproché de la sécurité des participants et l'expertise de la pharmacie essais cliniques dans la gestion des traitements. Tout cela nécessite un investissement important en temps homme et implique des coûts de réalisation très élevés.

Actuellement, la DRCI du CHU de Dijon comptabilise, dans sa file active, une cinquantaine de projets de recherche relatifs aux maladies rares, en intégrant les projets relevant de la promotion externe (portés par d'autres CHU).

***« Le CHU Dijon-Bourgogne est fortement engagé, en particulier depuis une dizaine d'années, sur le sujet des maladies rares. En effet, en 2013, un jury international avait retenu notre projet de Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD autour de l'arrivée d'une innovation majeure, le séquençage haut-débit qui, depuis, a changé l'approche diagnostique de ces pathologies. Nous contribuons au développement de nombreuses techniques innovantes au bénéfice des patients, portant ou participant à des projets de haut niveau, nationaux ou européens.***

***L'enjeu de la PEMR, c'est de donner de la visibilité aux maladies rares et d'aider les centres de référence et de compétence à développer leurs offres de service : consultations, éducation thérapeutique, conférences... Autant d'initiatives qui contribuent à la qualité de vie des patients et de leurs aidants. »***

Pr. Laurence Faivre, coordinatrice médicale de la plateforme d'expertise maladies rares Bourgogne-Franche-Comté.