



LA FHU-TRANSLAD

Dans un contexte où les maladies rares sont une priorité nationale et européenne (Plan National Maladies Rares 2), l'essor récent de nouvelles technologies en génétique, et plus particulièrement de technologies de séquençage d'ADN dites « de haut débit », transforme actuellement de façon radicale les perspectives de recherche, en plus d'ouvrir des pistes nouvelles dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique de ces pathologies. Ce projet a été classé n°1 par un jury international à l'issue d'un appel à projet lancé conjointement par les structures de soins hospitalo-universitaires et d'enseignement des régions Bourgogne-Franche Comté.

Un projet original, novateur, d'envergure internationale et organisé autour du patient et des familles, qui associe étroitement le soin, l'enseignement et la recherche dans le domaine des maladies du développement.



UNE ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE

Généticiens, biologistes, bio-informaticiens, dermatologues, pédiatres, internistes, spécialistes d'organes, psychiatres, psychologues spécialistes de cognition, économistes de la santé, philosophes et éthiciens

- 4 centres de références et 33 centres de compétences
- 15 services cliniques, de pédiatrie et de médecine adulte des CHU de Dijon et de Besançon
- 6 laboratoires de recherche labellisés par le CNRS, l'Inserm, et les universités de Bourgogne et Franche Comté
- 2 CIC des CHU de Dijon et de Besançon
- 37 cliniciens, 30 enseignants-chercheurs et 8 chercheurs



TRANSLAD

MÉDECINE TRANSLATIONNELLE
DANS LES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT

Pour nous contacter

FHU-TRANSLAD

CHU Dijon - 14 rue Paul Gaffarel - BP 77908 - 21079 Dijon
Tél. : 03 80 29 53 13 - Fax : 03 80 29 32 66 - E-mail : fhu-translad@chu-dijon.fr

Pour faire un don

Association ARGAD - Œuvre ou organisme d'intérêt général

Centre de Génétique - Hôpital d'Enfants - CHU Dijon
14 rue Paul Gaffarel - BP 77908 - 21079 Dijon

Pour verser une taxe d'apprentissage

Faculté de Médecine - 7 boulevard Jeanne d'Arc - BP 87900 - 21079 DIJON

Nos partenaires



Alliance Maladies Rares

Base de données nationale Maladies Rares

Centre Georges Chevrier FRE 3499 - CNRS

Centres d'Investigations Cliniques des CHU de Dijon et de Besançon

Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal de Dijon et Besançon

Centre de recherche INSERM - UMR 866

Cohortes RADICO

École doctorale E2S

Espace de réflexion éthique Bourgogne & Franche-Comté

Expérimentarium

Fédération Nationale des Centres de Références Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs

Fédération des Centres de Références et de Compétences du CHU de Dijon

Fondation Maladies Rares

GAD - Génétique des Anomalies du Développement - EA 4271

Laboratoire de psychopathologie médicale (LPPM) - EA 4252

Laboratoire d'économie de Dijon (LEDI) - Université de Bourgogne - CNRS

Laboratoire d'Étude de l'Apprentissage et du Développement (LEAD) - CNRS UMR 5022

Mission de la culture scientifique de l'UB

Réseau DysEpi

Réseau périnatal



Fédération Hospitalo-Universitaire FHU-TRANSLAD

Médecine TRANSLationnelle et Anomalies du Développement

*Un projet d'excellence dédié au développement
des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine
des maladies rares avec anomalies du développement.*



TRANSLAD

MÉDECINE TRANSLATIONNELLE
DANS LES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT

AXE 1 UN CENTRE D'ÉVALUATION ET DE PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS

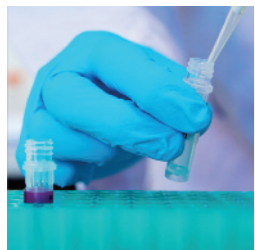


Des équipes, composées de médecins et de paramédicaux (neuropsychologues, psychologues, ergothérapeutes, orthophonistes, assistantes sociales)

Une évaluation et une prise en charge multidisciplinaires des patients de l'enfance à l'âge adulte, basées sur des centres référents :

- Le centre de référence maladies rares «Anomalies du développement et syndromes malformatifs» de l'Est
- Le centre DéFI-Bourgogne, dédié à la déficience intellectuelle
- Les centres de ressource autisme de Bourgogne et Franche-Comté
- Les Centres Référents des Troubles du Langage et des Apprentissages de Bourgogne et Franche-Comté

AXE 2 L'OPTIMISATION DU DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



L'innovation technologique au service des malades : développement d'un centre de diagnostic à la pointe de la technologie en génétique moléculaire au service des patients atteints de maladies rares avec anomalies du développement :

- Une plateforme bioinformatique d'analyses des données de séquençage haut débit ciblé ou d'exome
- Le développement du séquençage haut débit d'exome dans le diagnostic de la déficience intellectuelle
- Une plateforme de CGH-array en lien avec le réseau national

AXE 3 UN CENTRE RÉFÉRENT DE FORMATION EN GÉNOMIQUE ADAPTÉ AUX MALADIES HÉRÉDITAIRES



Un centre dédié à la formation sur les nouvelles technologies de séquençage à haut débit, au service des :

- Professionnels : formation en génomique et bioinformatique appliquée aux maladies rares
- Étudiants
- Patients et leurs familles
- Grand Public

Le centre organise des enseignements (DU), colloques et séminaires, dédiés aux professionnels et développe des supports d'information grâce aux nouvelles technologies de communication (livres, film, site internet...).

Coordonnateur général

Laurence Olivier-Faivre / PUPH Génétique Médicale

Coordonnateur adjoint

Jean-Baptiste Rivière / MCUPH Génétique Moléculaire

Coordonnateur médical

Daniel Amsallem / PH Pédiatrie

Assesseur diagnostic biologique

Patrick Callier / PH Cytogénétique

Assesseur plate-formes d'évaluation

Alice Masurel / PH Pédiatrie

Coordonnateur enseignement

Frédéric Huet / PUPH Pédiatrie et Doyen

de la faculté de médecine de Dijon

Coordonnateur recherche

Christel Chauvin-Robinet / PUPH Génétique Médicale

Assesseur essais thérapeutiques

Pierre Vabres / PUPH Dermatologie

Assesseur neurocognition

Céline Souchay / Chargée de recherche CR1 CNRS

Coordonnateur éthique et débat public

Élodie Cretin / Ingénieur de recherche clinique

et co-coordinatrice de l'Espace de Réflexion

Éthique Bourgogne/ Franche-Comté

Assesseur économie de la santé

Sophie Béjean / PU Économie de la Santé

Assistante de coordination

Élodie Gautier

Ingénieur d'étude en Bioinformatique

Yannis Duffourd

AXE 4 UNE ORGANISATION DES SOINS PLUS EFFICACE ET UNE PRISE EN CHARGE ÉTHIQUE AVEC LA MÉDECINE GÉNOMIQUE : L'APPORT DES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES



Un centre de réflexion sur les enjeux sociétaux et éthiques de l'introduction des nouvelles technologies de séquençage à haut débit dans le diagnostic des maladies rares, afin d'évaluer :

- L'impact sur le fonctionnement du système de santé
- L'impact médicoéconomique de ces nouvelles technologies
- Les enjeux éthiques dans le diagnostic et le soin
- Les répercussions psycho-sociales

AXE 5 UNE RECHERCHE CLINIQUE, MOLÉCULAIRE, NEURO-COGNITIVE ET PHYSIOPATHOLOGIQUE DE HAUTE QUALITÉ AVEC UN CENTRE D'ESSAIS CLINIQUES ET THÉRAPEUTIQUES



Un centre de recherche en médecine translationnelle, allant des patients aux sciences fondamentales : la science au service des malades. Avec plusieurs axes de recherche dédiés aux maladies avec anomalies du développement :

- Un centre d'essais cliniques et thérapeutiques
- La description de nouveaux syndromes et la création d'une plateforme de phénotypage des patients avec troubles des apprentissages
- Le développement d'études épidémiologiques
- L'identification de nouveaux gènes impliqués dans ces syndromes et la compréhension de leur rôle physiopathologique