

Rapport
d'activité
OSCAR
2025

AVANT-PROPOS

La filière OSCAR est un **réseau national**, centré sur **l'innovation, la collaboration et l'humanisation** des soins dans les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage. Grâce à une dynamique collective, elle permet d'**accélérer les diagnostics, d'améliorer la qualité des soins et de renforcer la recherche** en lien étroit avec les patients, les soignants et les chercheurs.

UMR 1333 Santé Orale, Paris



PÉRIMÈTRE

La filière OSCAR fédère, à l'échelle nationale, un ensemble d'expertises pluridisciplinaires issues des centres de référence (CRMR) et de compétence (CCMR), des laboratoires de diagnostic, des équipes de recherche et des associations de patients. Elle apporte des réponses concertées, spécialisées et innovantes aux problématiques souvent complexes liées aux maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, qu'elles soient d'origine génétique ou acquise.

Sa force réside dans une double approche complémentaire :

- **Fonctionnelle**, prenant en compte l'impact du ou des handicaps dans la vie au quotidien ;
- **Par pathologie**, intégrant les spécificités médicales, génétiques et évolutives de chaque maladie.

Symposium OSCAR-ESPE 2025



MISSIONS ET OBJECTIFS STRATÉGIQUES



Accélérer



Stimuler



Améliorer



Moderniser
et optimiser



Diffuser

La filière OSCAR s'inscrit pleinement dans les orientations du **4^e Plan national maladies rares (PNMR4)**, en contribuant à l'amélioration du parcours de soins, à la réduction de l'errance diagnostique et à l'accès équitable à l'expertise sur l'ensemble du territoire. Elle participe activement à l'exploitation des données de santé, au renforcement de la recherche et de l'innovation thérapeutique, ainsi qu'au développement des coopérations européennes. La filière veille également à l'implication des patients et de leurs associations dans les actions menées, conformément aux priorités du PNMR4 en matière de démocratie en santé et de coordination des acteurs. Conformément aux directives ministérielles, la filière OSCAR poursuit deux missions majeures :

- **Optimiser le parcours de soins** des patients, en facilitant l'orientation et l'accès à l'expertise ;
- **Coordonner les actions** des acteurs du réseau au niveau national et européen.

Pour atteindre ces objectifs, la filière OSCAR s'appuie sur 5 axes stratégiques :

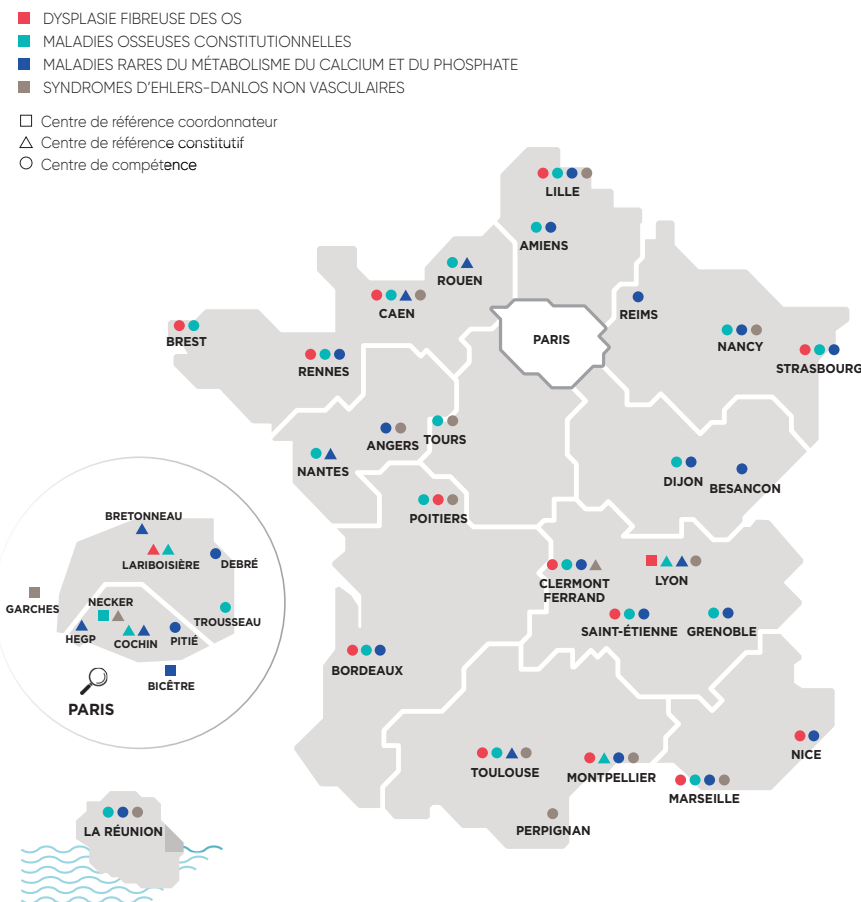
- Accélérer le diagnostic pour réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des patients
- Diffuser les connaissances sur les maladies rares et former les professionnels de santé et les associations de patients
- Stimuler l'innovation thérapeutique et renforcer la recherche
- Moderniser les organisations et optimiser les financements.

ORGANISATION

La filière OSCAR repose sur 83 centres experts, répartis au sein de quatre réseaux :

- **CaP** Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
Coordonné par Pr Agnès LINGLART
- **DFO** Dysplasie fibreuse des os
Coordonné par Pr Roland CHAPURLAT
- **MOC** Maladies osseuses constitutionnelles
Coordonné par Pr Valérie CORMIER DAIRE
- **SED-NV** Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires
Coordonné par Dr Karelle BENISTAN

LES CENTRES DE SOINS DE LA FILIÈRE OSCAR



LA GOUVERNANCE

Les coordonnateurs des centres de référence



Le Bureau est composé des quatre coordonnateurs des centres de référence et de la cheffe de projet. Il définit les orientations stratégiques, décide des actions à mettre en œuvre selon les directives de la DGOS et les orientations du comité de pilotage.

Il **soutient l'équipe opérationnelle** dans la mise en œuvre des actions et veille au bon déroulement des actions.

Le Comité de pilotage et scientifique, instance de dialogue et de décision, valide les orientations stratégiques et scientifiques, approuve le plan d'action et en assure le suivi. Il regroupe des représentants élus des CRMR, CCMR, ERN, équipes de recherche, laboratoires de diagnostic génétique et associations de patients.

En appui, **six groupes de travail** coordonnés par des experts du réseau, constituent le socle opérationnel des propositions et actions de la filière OSCAR..

RÉDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

La filière valorise l'expertise de conseillères en génétique pour venir en appui aux consultations et répondre à l'accompagnement des familles. Une conseillère en génétique, partagée entre le CRMR CaP (hôpital Bicêtre) et la filière OSCAR, coordonne l'Observatoire du diagnostic.

En 2025, une convention a été mise en place avec le CRMR MOC à l'hôpital Necker-Enfants Malades pour recruter une conseillère en génétique partagée entre le CRMR MOC et le CRMR SED-NV.

Grâce à ce soutien, dans le cadre du PFMG en 2025, 33 RCP de génétique ont été organisées et 170 dossiers de patients ont pu être examinés.

2025	Nb RCP	Nb de praticiens rattachés	Nb de patients
OSCAR PFMG MOC	12	34	51
OSCAR PFMG CaP	10	50	72
OSCAR PFMG SED-NV	11	11	47

Données PFMG 2025 – novembre 2025 | Préindications OSCAR

	Date ouverture	Nb de dossiers complets	Nb de dossiers clos	Nb de prescriptions 2025	% cible annuelle	Rendement diagnostique
Maladies osseuses constitutionnelles	2019 - vague 1	1298	1126	192	85,3%	26,1%
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	2020 - vague 2 Extension 2024 - vague 4	141	109	32	23,7%	23,4%
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	2022 - vague 3	64	42	19	50,7%	33,3%

RÉDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Suivi de l'observatoire du diagnostic

- Mise à jour du guide de saisie et des pathologies de la filière OSCAR.
- Suivi de l'observatoire du diagnostic, avec une mise à jour des données BaMaRa pour tous les centres de référence coordonnateurs et constitutifs. Pour les centres de compétence, des conventions ont été déployées pour soutenir les plateformes d'expertise maladies rares.
- Accompagnement des centres dans la résolution des queries « diagnostic » envoyées par la BNDMR.

Organisation des RCP avec SKEMEET

- Organisation autonome des CRMR pour les RCP : la filière vient en support pour les aspects techniques et fait le lien avec le prestataire, assure les formations, et communique auprès de ses membres, facilitant ainsi l'accès aux RCP pour les professionnels de santé.

- Création de nouvelles RCP : à retrouver sur le site internet
 - RCP OSCAR PrevHypo(PT)
 - TETECOU / OSCAR - RICB Anomalies Dentaires

13

RCP nationales

1302

Médecins participants

1 079

Patients uniques

1 080

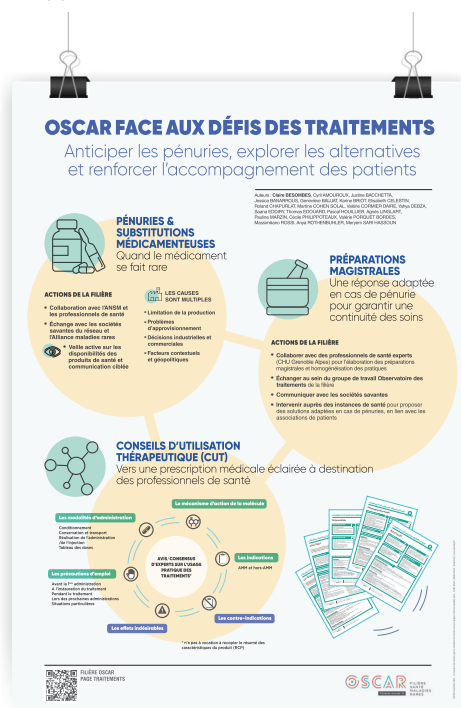
Avis donnés

126

Patients sans avis enregistrés

FACILITER L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS

Suivi des pénuries et tensions d'approvisionnement de médicaments



Suivi de l'observatoire des traitements

La filière a mis en place un observatoire des traitements pour anticiper les pénuries, explorer les alternatives et renforcer l'accompagnement des patients. Une pharmacienne dédiée pilote cette mission, en lien avec le groupe de travail OSCAR et le groupe inter-filière sur l'observatoire des traitements (GRIOT).

Actions menées :

- Mise à jour du recensement des traitements par pathologie
- Création d'une base de données des médicaments hors-AMM, avec conseils d'utilisation thérapeutique spécifiques (40 médicaments, dont 6 hors AMM)
- Identification des médicaments prioritaires et transmissions aux autorités (DGS, la DGOS, HAS)
- Suivi des pénuries et tensions d'approvisionnement de médicaments et gestion des substitutions en lien avec l'ANSM.

Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM

- Registre des médicaments hors AMM : bisphosphonates, burosumab, teriparatide, palovaroten, denosumab, fluconazole, C-type Natriuretic Peptide analogue, cinacalcet, hormone de croissance, ketoconazole, tocilizumab
- Élaboration de fiches *Conseils d'utilisation thérapeutique*

AMÉLIORER LE PARCOURS DE SOINS

La filière OSCAR a organisé de nombreux événements pour promouvoir la recherche, la formation et les échanges entre professionnels de santé et patients. Elle a également développé plusieurs outils pratiques pour améliorer la prise en charge des patients.

ACTIONS

- **Événements** : symposium européen OSCAR-ESPE, rencontres annuelles (journée nationale, journée recherche), webinaires thématiques, symposium Outils diagnostiques (tous les 2/3 ans) et événements dédiés aux associations de patients.
- **Guides et outils** : PNDS, fiches repères, arbres décisionnels, calendriers de suivi, cartes urgence.
PNDS publiés en 2025 : achondroplasie, aggréganopathies, hypoparathyroïdie, syndrome de Myhre.
- **Transition enfants/adulte** : diffusion de fiches de recommandations

- **Programmes d'Éducation thérapeutique du patient (ETP)** soutenus par la filière :
 - Achondroplasie (Toulouse)
 - Dysplasie fibreuse des os (Lyon)
 - Hypoparathyroïdie de l'adulte (Nantes et APHP Salpêtrière)
 - Maladie Ollier/syndrome Maffucci (APHP Cochin)
 - Ostéogénèse imparfaite (Lyon, Toulouse, APHP Necker et Cochin)
 - Syndromes d'Elhers-Danlos non vasculaires (Lyon, Toulouse, APHP Garches)
 - XLH (APHP Bicêtre)

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) OSCAR
Indicateurs de téléchargement sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS)



RENFORCER LA RECHERCHE ET L'INNOVATION

Afin de stimuler la recherche dans le domaine des maladies rares, la filière OSCAR soutient de nombreux projets scientifiques et organise des événements pour promouvoir les avancées dans ce domaine.



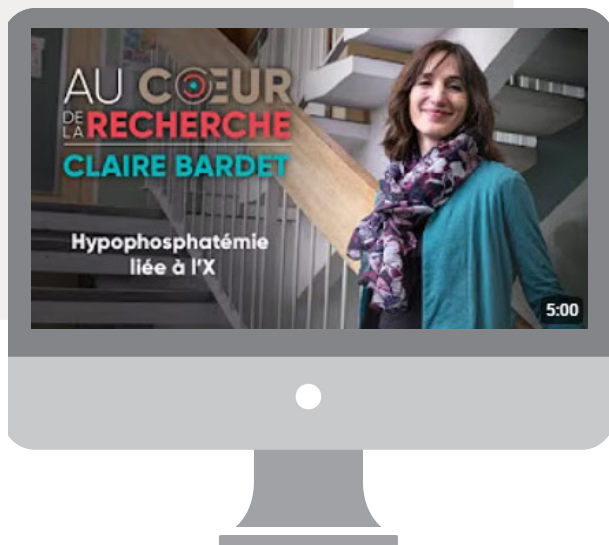
- **AAP Impulsion à la recherche 2025** : financement de 6 projets.
 - **Dr Élodie BAPTISTA** - Analyse par transcriptomique de l'impact d'un traitement anti-TGFβ sur la croissance cartilagineuse dans le cadre de l'ostéogénèse imparfaite: vers une thérapie du retard statural.
 - **Dr Émilie DAMBROISE** - Étude des mécanismes physiopathologiques du syndrome de Muenke à travers l'analyse du premier modèle de poisson-zèbre Fgfr3P262R.
 - **Dr Alexandra ERTL** - Profil immunologique des patients atteints de XLH.
 - **Dr Marguerite HUREAU** - Étude de l'effet des variations introniques sur l'épissage de l'ARN des transporteurs du phosphate, à partir de cellules urinaires de patients atteints d'Hypophosphatémie.
 - **Dr Guillaume LARID** - Caractérisation de la composante immunitaire circulante des patients atteints d'hypophosphatasie : étude pilote.
 - **Dr Arnaud VANJAK** - Caractérisation de la composante immunitaire circulante des patients atteints d'hypophosphatasie : étude pilote.
- **Prix OSCAR 2025** : 3 prix attribués à des jeunes chercheurs et aux meilleurs articles scientifiques.

RENFORCER LA RECHERCHE ET L'INNOVATION

Afin de stimuler la recherche dans le domaine des maladies rares, la filière OSCAR soutient de nombreux projets scientifiques et organise des événements pour promouvoir les avancées dans ce domaine.

- **Capsules vidéos « Au cœur de la recherche » et Les restit' d'OSCAR** : réalisation de vidéos destinées à sensibiliser le grand public. Ces vidéos visent à dévoiler la réalité du métier de chercheur, de ses travaux, et à illustrer l'impact clinique potentiel de ses découvertes sur la vie des patients et rendre les résultats d'essais cliniques accessibles.
- **Europe** : organisation du symposium européen OSCAR/ESPE en septembre et participation à des projets européens (EuRRBone, Horizon Europe...).
- **Site internet** : mise à jour des pages web pour valoriser essais cliniques, laboratoires de diagnostic et bases de données.
- **Équipes de recherche** : deux nouvelles équipes ont rejoint la filière OSCAR.
- **Stage Tous chercheurs** : organisation d'une formation sur la recherche et la génétique en collaboration avec 2 associations (Ostéogénèse imparfaite et XLH).

Au cœur de la recherche avec Claire Bardet



FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Formation DPC en ligne - 2026



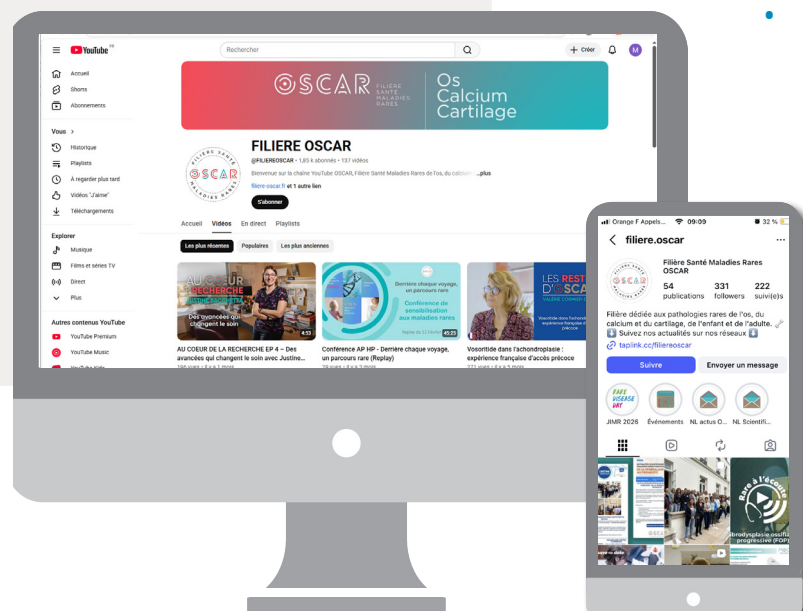
La filière OSCAR met en place diverses formations pour les médecins, afin de renforcer leurs compétences dans la prise en charge des maladies rares.

- **Formation continue pour les médecins généralistes** : modules de formation DPC lancé en décembre 2025 avec Global Media Santé (poster OSCAR).
- **Groupe de travail formation dans les Dom Tom** : objectif 2027.
- **CLÉS du diagnostic** : poursuite du travail en inter-filière sur les clés pour le 3e cycle des médecins, pharmaciens et la formation continue.
- **Fiches repères** : élaboration de nouveaux documents.
- **Présence aux congrès** (CMG, SFP, SFEDP, SFE, JNMG...) : stand OSCAR ou auditeurs, financement de 7 inscriptions de médecins.
- **Postcasts Rare à l'écoute** : deux réalisations à venir en 2026.
- **DIU Maladies du métabolisme du calcium, du phosphate et du magnésium** avec les universités Paris Saclay, Paris Cité, Lyon, Rouen, Nantes, Toulouse et Caen.
- **DIU de l'hyperlaxité aux syndromes d'Ehlers-Danlos** avec les universités Paris Saclay et Paris Cité.
- **DU des maladies osseuses constitutionnelles** avec l'université Paris Cité.
- **DIU inter-filière** sur les essais thérapeutiques et maladies rares.
- **Financement de la formation** DU MOC et DIU SED de 4 médecins.
- **Financement de la formation** ETP pour deux médecins.

COMMUNIQUER ET INFORMER

Pour assurer une diffusion efficace de l'information sur les maladies rares, la filière OSCAR utilise plusieurs canaux de communication, incluant les réseaux sociaux et son site internet.

- **Actualisation du site internet OSCAR** et mise à jour des actualités et des événements.
- **Présence sur les réseaux sociaux** : Facebook et LinkedIn et lancement d'Instagram en janvier 2026.
- **Newsletters** : mensuelles Les actus d'OSCAR, trimestrielles Newsletter scientifique, et ponctuellement, Flash info médicaments pour alerter sur les pénuries ou traitements sous tension.
- **Mise en ligne des replays** sur la chaîne YouTube OSCAR.





OSCAR FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
DE L'OS, DU CALCIUM ET DU CARTILAGE
contact@filiere-oscar.fr - www.filiere-oscar.fr

Ce travail a été soutenu par le
Ministère de la Santé à travers
le plan national maladies rares

