

## CONTACTS

[www.pemr-bfc.fr](http://www.pemr-bfc.fr)

plateforme.maladiesraresbfc@chu-dijon.fr – Tél. : 03 80 28 14 78

### CHU Dijon-Bourgogne

Hôpital d'Enfants - 7<sup>e</sup> étage - 14 rue Gaffarel - BP 77908 - 21079 DIJON CEDEX

### CHRU Besançon

Service pédiatrie - Bât. vert RDC - Bd Alexandre Fleming - 25000 BESANÇON

### Equipe de coordination de la PEMR BFC

#### Coordonnateur PEMR BFC

Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE  
laurence.favre@chu-dijon.fr

#### Coordonnateur site de Besançon

Dr Juliette PIARD  
jpiard@chu-besancon.fr

#### Chef de projets

Marie-Myriam ARNOULT-ROLLE  
marie-myriam.arnoult-rolle@chu-dijon.fr  
Tél. : 03 80 66 90 05

#### Secrétaire site de Dijon

Sonia GOERGER  
sonia.goerger@chu-dijon.fr  
Tél. : 03 80 28 14 78

#### Attachée de recherche clinique site de Besançon

Julie GUCCIARDI  
jgucciardi@chu-besancon.fr  
Tél. : 03 81 66 80 90

### Autres membres de l'équipe de la PEMR BFC

#### Chargées de parcours génomique site de Dijon

Tél. : 03 80 66 91 54

Léa GAUDILLAT (maladies rares)  
lea.gaudillat@chu-dijon.fr

Léa PATAY (cancers)  
lea.patay@chu-dijon.fr

#### Chargée de parcours génomique site de Besançon

Marine CHUET  
mchuet@chu-besancon.fr  
Tél. : 03 81 21 90 52

#### TEC BaMaRa site de Dijon

Nadia BUTHIOT  
nadia.buthiot@chu-dijon.fr  
Aurore CRESSIER  
aurore.cressier@chu-dijon.fr  
Etienne VILTARD  
etienne.viltard@chu-dijon.fr



**LA PEMR BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ,  
UNE PLATEFORME D'EXPERTISE AU SERVICE DES  
PATIENTS ATTEINTS DE MALADIE RARE DE LA RÉGION**

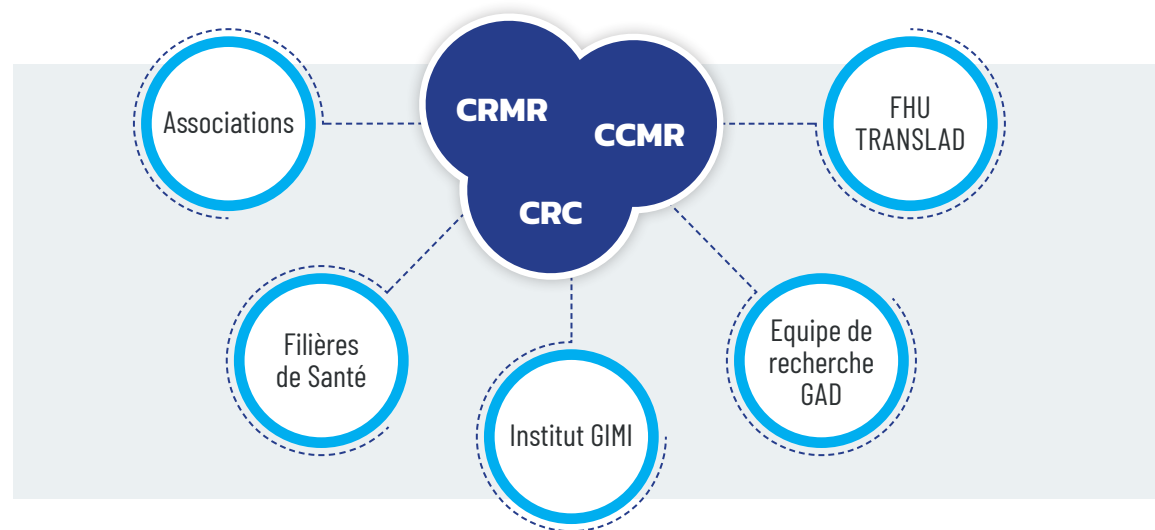


## QU'EST-CE QU'UNE MALADIE RARE ?

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 dans la population générale, selon les cas, une maladie rare peut concerner quelques personnes à plusieurs milliers de personnes. Il existerait dans le monde environ 8 000 maladies rares. Ces dernières concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 25 millions en Europe.

En France, l'Etat a labellisé des centres de référence (CRMR), des centres de compétence (CCMR) et des centres de ressources et de compétence (CRC) afin de diminuer l'errance diagnostique, d'assurer une meilleure prise en charge des patients, d'organiser les parcours de soins et d'améliorer la qualité de vie et l'autonomie des patients et leurs familles.

## PARTENAIRES DE LA PLATEFORME



## RÔLE DE LA PLATEFORME

### La plateforme a 4 objectifs principaux



#### Information

- ▶ Informer et sensibiliser le plus grand nombre aux maladies rares,
- ▶ Permettre l'orientation des patients et de leurs familles vers les centres experts, faire le lien entre les centres experts et les usagers.



#### Formation

- ▶ Former le personnel soignant aux maladies rares, de même que les patients et le public.



#### Recherche

- ▶ Soutenir une recherche collaborative de haut niveau, dont les essais cliniques et la recherche en sciences humaines et sociales.



#### Parcours de soins

- ▶ Optimiser les parcours de soins adaptés à chacun,
  - ▶ Mettre en place des parcours de soins innovants,
  - ▶ Accompagner les patients et leurs familles dans leurs démarches.

Afin de renforcer les interactions entre les CRMR/CCMR/CRC, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche, mais aussi entre les associations de personnes malades concernées sur la région Bourgogne-Franche-Comté (BFC), et les filières de santé maladies rares, la plateforme d'expertise a ouvert ses portes en 2020.

### La PEMR repose sur de nombreux partenaires des établissements et des universités de BFC.

La PEMR travaille en lien étroit avec la Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) TRANSLAD (<http://www.translad.org/>), l'institut de Médecine Génomique GIMI (<http://www.gimi-institute.org/>), l'équipe de recherche maladies rares Inserm 1231 GAD (<http://www.gad-bfc.org/>), et la filière

de santé nationale AnDDI-Rares dont le siège est situé au CHU de Dijon Bourgogne (<http://anddi-rares.org/>).

La PEMR entretient des liens très étroits avec les associations de patients ayant des délégués régionaux en région BFC, ainsi qu'avec les structures de prise en charge du handicap, dont le réseau handicaps rares et les PEP BFC.

Coordonnée par le CHU Dijon-Bourgogne, la plateforme regroupe **17 CRMR** et **CRC (13 à Dijon et 4 à Besançon)** et **102 CCMR (52 à Dijon et 50 à Besançon)**, représentant à **23 filières** maladies rares.