

LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES AP-HP. UNIVERSITÉ PARIS-SACLAY : UN SOUTIEN CLÉ POUR LES CENTRES MALADIES RARES

Barosi Anna¹, Bredache Sara¹, Chabrier Amélie¹, Debza Yahya¹, Djaber Samir¹, Relmy Carole¹, Sudol Erika¹, Bouvattier Claire¹, Labrune Philippe²

¹Hôpital Bicêtre, GHU AP-HP. Université Paris-Saclay, Le Kremlin-Bicêtre (France)

²Hôpital Antoine-Béclère, GHU AP-HP. Université Paris-Saclay, Clamart (France)

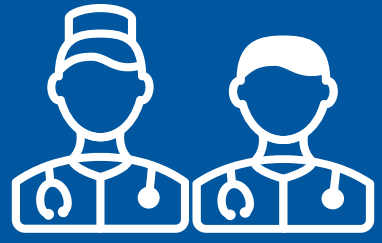
J2-T1-12

Quelques chiffres clés maladies rares en France

- + 7 000**
MALADIES RARES
- 3 millions** de personnes concernées
- 72%** ont une origine génétique
- 70%** se déclarent dès l'enfance
- 1/2 patient** n'a pas de traitement spécifique disponible
- 603 CRMR**
1708 CCMR ont été labellisés en 2023



5 hôpitaux AP-HP
rattachés



26 CRMR
Centres de Référence
Maladies Rares

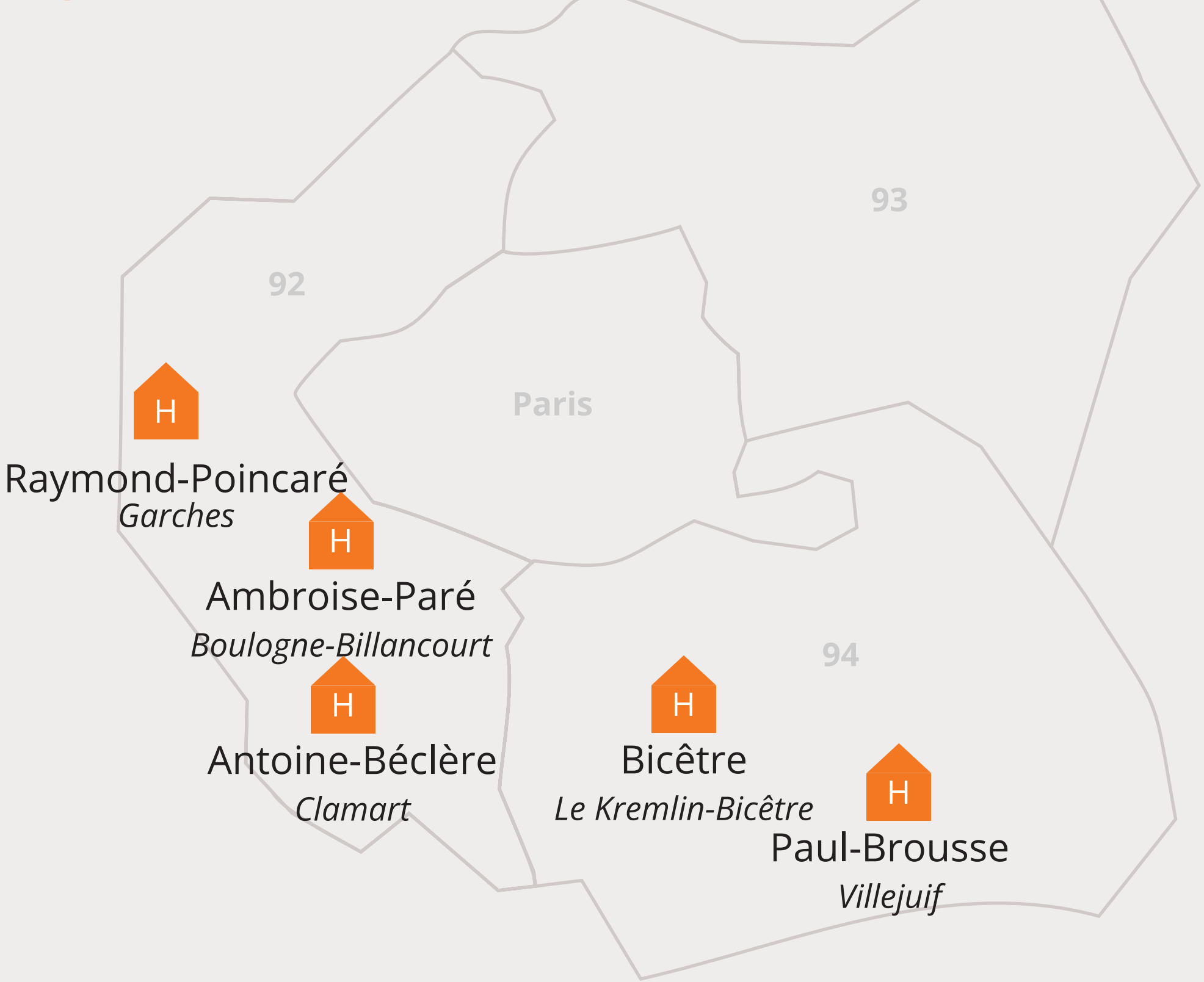


1 CRC
Centre de Ressources
et de Compétences



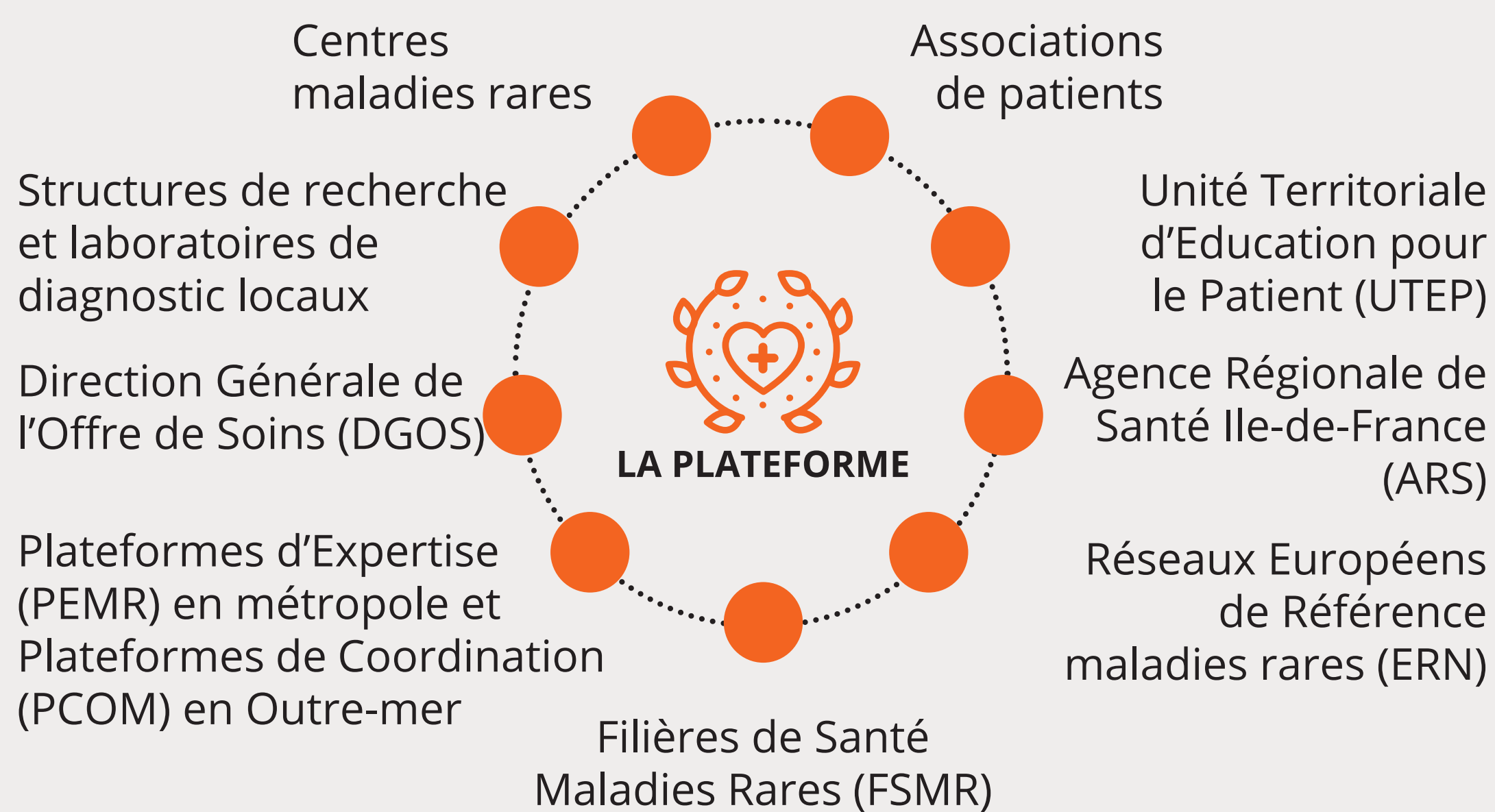
37 CCMR
Centres de Compétence
Maladies Rares

Hôpitaux rattachés



Et la Plateforme d'expertise Paris-Saclay ?

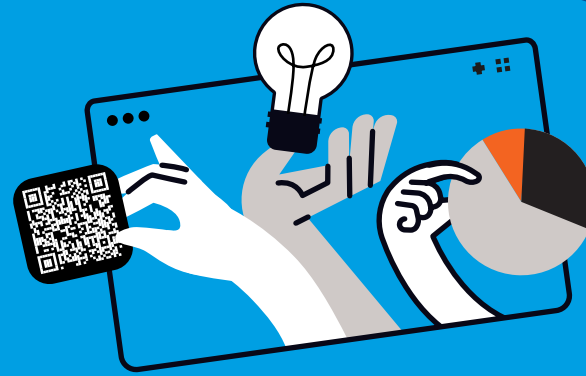
Nos partenaires



MISSIONS ET ACTIONS PRIORITAIRES

Visibilité et communication

- Valorisation des Centres Maladies Rares ;
- Information et sensibilisation des différents publics : les malades et leurs proches, les professionnels de santé, les structures associées et le grand public ;
- Organisation d'évènements (ex : Journée internationale maladies rares et Journée annuelle) ;
- Alimentation des supports numériques : site internet, plaquette de présentation et newsletter.



BNDMR Banque Nationale de Données Maladies Rares

- Formation des acteurs du territoire à la saisie des données dans la fiche maladies rares ORBIS ou directement dans BaMaRa ;
- Aide à la saisie avec priorisation des CCMR et aide ponctuelle des CRMR ;
- Principal interlocuteur pour le support technique des outils de saisie ;
- Contrôle qualité des files actives et correction des données bloquantes/aberrantes.



Recherche clinique et bases de données

- Mobilisation des ARCs (Attachés de Recherche Clinique) de la Plateforme pour aider les équipes de recherche des CCMR et CRMR à tous les niveaux de leurs projets de recherche (soutiens réglementaire et méthodologique, organisation des visites patients, saisie des données...) ;
- Structuration et soutien à la recherche clinique sur les maladies rares grâce à PEPS-Box : une boîte à outils numérique collaborative co-construite avec les structures d'appui à la recherche du GHU.



Accompagnement médecine génomique

- Accompagnement des cliniciens prescrivant des examens pangénomiques : préparation, saisie et suivi des dossiers patients des RCP-FMG ; convocations et organisation des prélèvements sur tout le territoire français, métropole et outre-mer ;
- Formation des prescripteurs aux outils de e-prescription ;
- Collaboration avec les équipes du laboratoire de séquençage génomique SeqOIA et l'équipe de coordination du Plan France Médecine Génomique (PFMG) 2025.



Labellisations et appels à projets

- Accompagnement à la labellisation ministérielle française des centres experts maladies rares et à leur intégration aux ERN ;
- Aide à la réponse aux appels à projets nationaux et internationaux (veille, montage, dépôt et déploiement) ;
- Aide administrative : soutien lors des campagnes des rapports d'activité PIRAMIG, accompagnement au recrutement des professionnels des centres experts.



Interactions professionnels et patients

- Organisation des journées annuelles interdisciplinaires sur des thématiques variées : sport, scolarité, transplantation, grossesse, lien ville-hôpital, etc. ;
- Webinaires pour promouvoir l'ETP destinés aux patients en collaboration avec l'UTEP et 2 patientes partenaires ;
- Conception et exportation d'un escape game qui vise à sensibiliser et former à l'errance diagnostique dans les maladies rares : *Le Mystère de la Licorne*.



Conclusion

Grâce à une approche collaborative et au renforcement des actions transversales, la Plateforme joue un rôle clé dans la dynamisation des activités maladies rares au sein du GHU AP-HP. Université Paris-Saclay et au-delà.

- + 100 projets de recherche accompagnés.
- Labellisations nationales et internationales.
- Actions de sensibilisation et projets collaboratifs.

Suivez-nous !



Guichet unique

Un guichet unique à Paris-Saclay pour les maladies rares : une orientation rapide et un accompagnement adapté pour les patients, leurs familles et les professionnels de santé du territoire.

Contact secrétariat :

mardi (14h-16h) - jeudi (10h-12h)

- secretariat.maladiesrares@aphp.fr
- 01 45 21 24 34

