



# Plateforme d'expertise Maladies Rares

Hôpitaux Universitaires de Marseille

## Un dispositif de coordination des centres maladies rares de l'ap-hm

Agnès Roux, Isabelle Gautier, Rawand Masoud, Marcia Henry,  
Dr Flavia Piazzon, Emilie Garrido-Pradalie et Pr Brigitte Chabrol



### LE PARCOURS PATIENT



**OUVERTURE  
D'UN ESPACE  
RENCONTRES  
MALADIES RARES**

#### TRAVAIL SUR LE PARTENARIAT PATIENT :

Mise en place d'une convention  
pour les patients partenaires

Travail sur la signalétique  
maladies rares à l'AP-HM



**ORGANISATION DE FORMATIONS  
POUR LES PATIENTS**  
(Tous chercheurs)

#### AMÉLIORATION DU PARCOURS DES URGENCES :

Ajout d'une page spécifique  
DPI pour faciliter la gestion  
des situations d'urgence.



### SOUTIEN À LA GÉNÉTIQUE

AIDE À LA  
MÉTHODOLOGIE  
ET AU SUIVI DES  
ESSAIS CLINIQUES  
DE THÉRAPIES

ACCOMPAGNEMENT  
POUR LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME  
(Programme AURAGEN)



### AIDE ADMINISTRATIVE

#### Gestion des budgets

Mise en place de circuits pour faciliter les recrutements,  
les achats, les formations et les déplacements

Interlocuteur administratif avec les partenaires  
(associations, filières, etc.)

Aide au remplissage de PIRAMIG  
et des dossiers de labellisation

### COORDINATION BNDMR



Formation des équipes  
au remplissage des données dans le DPI

Optimisation  
de l'outil BAMARA

Projet d'utilisation  
de l'Intelligence Artificielle  
pour faciliter la récupération  
des données



### COMMUNICATION

AMÉLIORER LA VISIBILITÉ  
DES CENTRES MALADIES RARES

Site internet  
avec fiches  
descriptives  
pour chaque  
centre



Chronique  
« Mardi  
des Maladies  
rares »



### SOUTIEN À LA RECHERCHE

VEILLE DES APPELS  
À PROJETS

AIDE AU DÉMARRAGE  
DES PROJETS



### ORGANISATION D'ÉVÉNEMENTS



Journées  
internationales  
des maladies rares



Sensibilisation  
des étudiants  
aux maladies rares



Visite de  
Mme la ministre  
Catherine Vautrin