



PEMR
Bourgogne-Franche-Comté
Plateforme Expertise Maladies Rares



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

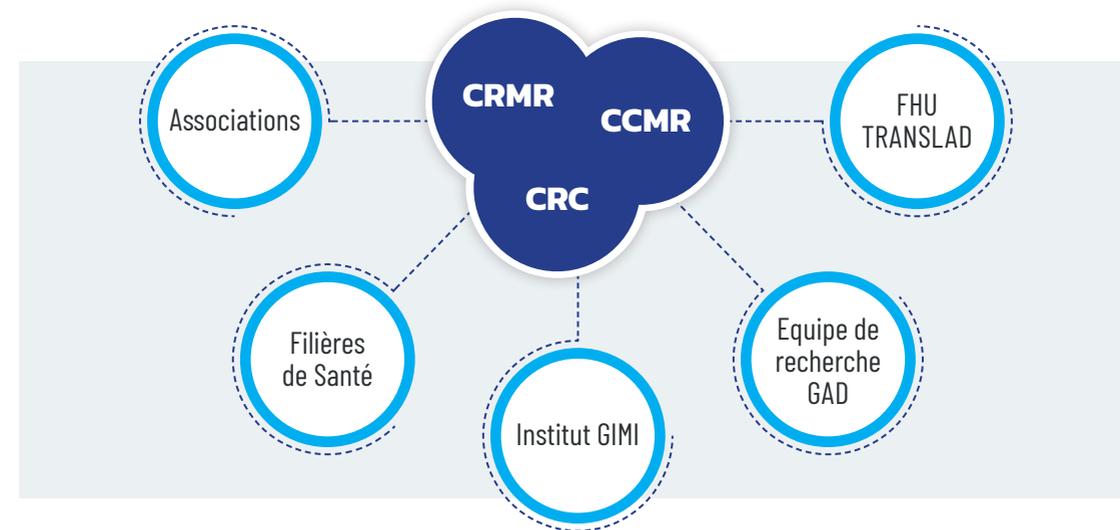


QU'EST-CE QU'UNE MALADIE RARE ?

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 (CRM), des centres de compétence (CCM) 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 CRM/CCM/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 **11 CRM et CRC** (8 à Dijon et 3 à Besançon) et **101 CCM** (46 à Dijon et 55 à Besançon), représentant à **22 filières maladies rares**.

CONTACTS

www.pemr-bfc.fr

plateforme.maladiesraresbfc@chu-dijon.fr

03.80.28.14.78

CHU Dijon-Bourgogne

Hôpital d'Enfants

7ème étage

14 rue Gaffarel

BP 77908

21079 DIJON CEDEX

CHRU Besançon

Service pédiatrie

Bâtiment vert RDC

Boulevard Alexandre Fleming

25000 BESANCON

Coordonnateur PEMR BFC

Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE

laurence.favre@chu-dijon.fr

Coordonnateurs médicaux site de Dijon

Pr Philippe BONNIAUD

Pr Bernard BONNOTTE

Pr Frédéric HUET

Pr Christel THAUVIN-ROBINET

Pr Pierre VABRES

Dr Agnès JACQUIN-PIQUES

Dr Fabienne GENRE-VOLLOT

Chef de projets

Elodie GAUTIER

03.80.66.90.05

elodie.gautier@chu-dijon.fr

Secrétaire site de Dijon

Sonia GOERGER

03.80.28.14.78

sonia.goerger@chu-dijon.fr

Coordonnateurs médicaux site de Besançon

Dr Daniel AMSALLEM

Dr Elise BOUCHER-BRISCHOUX

Dr Juliette PIARD

Dr Franck SCHILLO

Assistante de prescription

Léa GAUDILLAT

03.80.66.91.54

lea.gaudillat@chu-dijon.fr

Technicienne d'études cliniques site de Besançon

Julie GUCCIARDI

03.81.66.80.90

jgucciardi@chu-besancon.fr