

L'ÉQUIPE DE LA PLATEFORME

Coordonnatrice générale PEMR BFC

Pre Laurence OLIVIER-FAIVRE
laurence.faivre@chu-dijon.fr

Site de Dijon

Cheffe de projets
Juliette SONDEY
juliette.sondey@chu-dijon.fr

Assistante administrative
Sonia GOERGER
03 80 28 14 78
sonia.goerger@chu-dijon.fr

Techniciennes d'études cliniques
Catherine BRUNET
catherine.brunet@chu-dijon.fr

Nadia BUTHIOT
nadia.buthiot@chu-dijon.fr

Aurore CRESSIER
aurore.cressier@chu-dijon.fr

Chargées de parcours génomique
03 80 66 91 54
Léa GAUDILLAT (maladies rares)
lea.gaudillat@chu-dijon.fr

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

Conseillère en génétique
Clarisse THOMAS
clarisse.thomas@chu-dijon.fr

Site de Besançon

Coordonnatrice
Pre Juliette PIARD
jpiard@chu-besancon.fr

Cheffe de projets
Virginie SOUGH-CHAMPENOIS
vchampenois@chu-besancon.fr

Technicienne d'études cliniques
Maud TOURNAY
mtournay@chu-besancon.fr

Chargées de parcours génomique
Marine CHUET
mchuet@chu-besancon.fr
03 81 21 90 52

Éloïse REY
erey@chu-besancon.fr

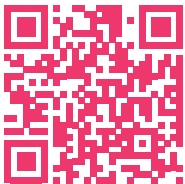
INFORMATIONS & CONTACTS

www.pemr-bfc.fr

Accès à l'agenda des événements de la PEMR BFC



Découvrez la chaîne YouTube de la PEMR BFC



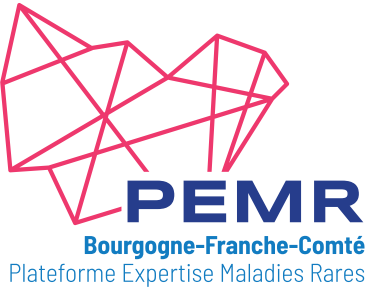
CHU Dijon-Bourgogne
Hôpital d'Enfants
7^e étage
14 rue Gaffarel
BP 77908
21079 DIJON CEDEX

plateforme.maladiesraresbfc@chu-dijon.fr

03 80 28 14 78

CHU Besançon Franche-Comté
Hôpital Jean-Minjoz
Service de génétique
Bâtiment gris, niveau -2
3 boulevard Alexandre Fleming
25030 BESANÇON CEDEX

pemrbfc@chu-besancon.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.

Pour en savoir plus : www.maladiesraresinfo.org

PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

Depuis 2008, quatre plans nationaux dédiés à la structuration de la prise en charge des maladies rares ont été mis en place successivement en France.

L'Etat a ainsi 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.

Les filières de santé maladies rares ont été progressivement créées entre 2014 et 2015 et sont actuellement au nombre de 23. Elles collaborent activement avec les CRMR et les CCMR pour assurer une prise en charge optimale des malades et sont également engagées sur les sujets de recherche et de formation

Enfin, pour permettre une meilleure couverture territoriale et faciliter le parcours de soin en local, 19 **Plateformes d'expertise maladies rares (PEMR)** et 4 **Plateformes de coordination en Outre-mer (PCOM)** ont vu le jour, dont la PEMR BFC qui a ouvert ses portes en 2020.

RÔLE DE LA PLATEFORME

Coordonnée par le CHU de Dijon-Bourgogne, en partenariat avec le CHU Besançon Franche-Comté, la Plateforme d'expertise maladies rares Bourgogne-Franche-Comté (PEMR BFC) fédère 119 centres maladies rares : 17 CRMR et CRC (13 à Dijon et 4 à Besançon) et 102 CCMR (52 à Dijon et 50 à Besançon), appartenant aux 23 filières de santé maladies rares.

La PEMR BFC a pour but de contribuer, à l'échelon régional, à l'amélioration de la prise en charge globale des patients atteints de maladies rares et de leurs proches, en soutenant les centres maladies rares dans leur activité, et en favorisant le partage des connaissances et des compétences de tous les acteurs concernés.

À cet effet, le rôle de la PEMR BFC consiste à renforcer les interactions entre les centres maladies rares, les filières de santé maladies rares, les laboratoires de diagnostic, les équipes de recherche, les structures éducatives et médico-sociales, ainsi que les associations de patients concernées sur la région Bourgogne-Franche-Comté.



Information & Communication

- Informer et sensibiliser le plus grand nombre aux maladies rares
- Faciliter l'orientation des patients et de leurs familles vers les centres experts



Formation

- Former le personnel soignant aux maladies rares, de même que les patients et le public
- Valoriser le savoir expérimentiel de patients-partenaires, en particulier dans le champ de la formation des étudiants en santé



Recherche & Innovation

- Favoriser la collecte des données de la Banque nationale des données maladies rares (BNDMR) pour réaliser des études épidémiologiques
- Soutenir une recherche collaborative de haut niveau, dont les essais cliniques et la recherche en sciences humaines et sociales
- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique au bénéfice des patients et de leurs familles



Parcours de soins & de vie

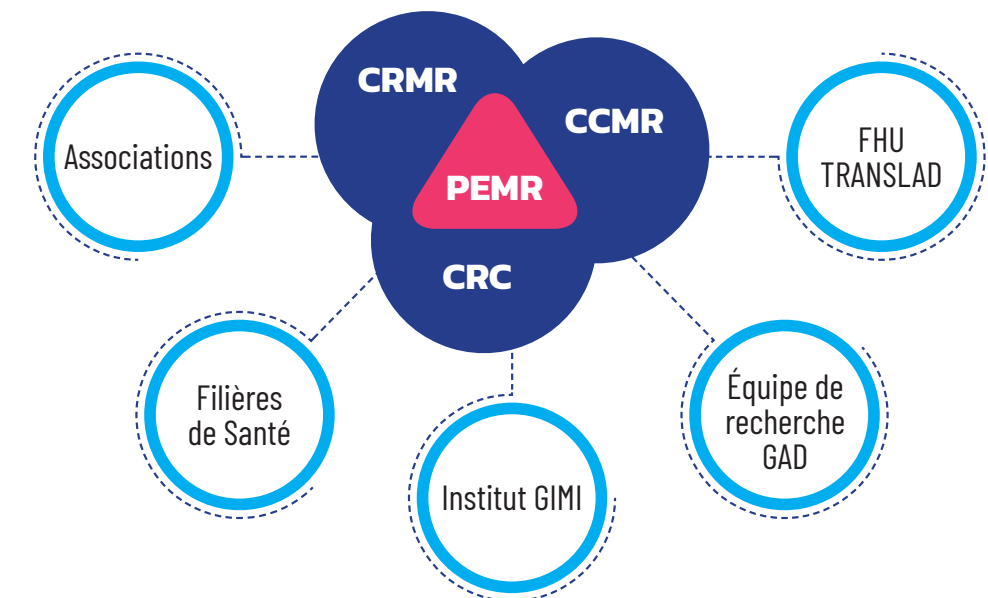
- Optimiser les parcours de soins avec la mise en place, entre autres, de consultations spécialisées, d'une offre APA, d'une prise en charge psycho-médicosociale, etc.
- Contribuer à la réduction des ruptures de parcours en développant le lien ville-hôpital
- Renforcer le lien entre les associations de patients, le médical et le médico-social

PARTENAIRES DE LA PLATEFORME

La PEMR BFC s'appuie sur de nombreux partenaires des établissements et des universités de BFC.

La PEMR BFC travaille en lien étroit avec la **Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) TRANSLAD** (www.chu-dijon.fr/presentation#paragraph-8096), l'**Institut de médecine génomique GIMI** (www.gimi-institute.org), l'équipe de recherche maladies rares **Inserm 1231 GAD** (www.gad-bfc.org), et la filière de santé nationale **AnDDI-Rares** dont le siège est situé au CHU de Dijon Bourgogne (<https://anddi-rares.org>).

La PEMR BFC 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 l'**ERHR** (ÉQUIPE RELAIS HANDICAPS RARES) **Nord-Est**, le **Centre Ressources Polyhandicap BFC**, l'association des **PEP CBFC** et la **Fédération troubles du neurodéveloppement du CHU Dijon Bourgogne**.



CRMR - Centre de référence maladies rares
CCMR - Centre de compétence maladies rares
CRC - Centre de ressources et de compétences
PEMR - Plateforme d'expertise maladies rares