



Labellisée par le ministère de la santé en 2019, la plateforme d'expertise maladies rares de l'APHM (PEMR-APHM) est un dispositif de coordination régional qui soutient les centres maladies rares et permet le partage de l'expertise, des connaissances, des compétences et des ressources afin d'aider les patients dans leurs parcours de soin.

**87 centres  
maladies rares**

7 CRMR coordonnateurs  
21 CRMR constitutifs  
3 CRC  
56 CCMR

**5 hôpitaux**

Timone Enfants  
Timone Adultes  
Conception  
Hôpital Nord  
Hôpitaux Sud

**L'équipe de la PEMR-APHM**

- Pr Brigitte CHABROL, coordinatrice médicale
- Emilie GARRIDO PRADALIE, coordinatrice administrative
- Agnès ROUX, chargée de mission scientifique
- Nathalie CHARVIN, chargée de mission administrative
- Isabelle GAUTIER, coordinatrice BAMARA
- Marcia HENRY, chargée de parcours génomique

# À votre écoute



<http://fr.ap-hm.fr/site/maladiesrares>



[plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr](mailto:plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr)



**04-91-38-42-90**

Agnès Roux, Chargée de mission

## PEMR-APHM

Hôpital de la Timone Enfants  
265 rue saint Pierre  
2e étage (Escalier K)  
13 005 Marseille

Retrouvez le site de la PEMR



Hôpitaux  
Universitaires  
de Marseille | ap.  
hm



Plateforme d'expertise  
**Maladies Rares**  
Hôpitaux Universitaires de Marseille

# Qu'est ce qu'une maladie rare ?

C'est une maladie qui touche **moins d'une personne sur 2000**.



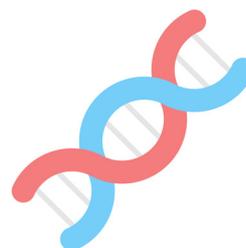
Plus de 7000  
maladies rares



1 patient  
sur 2 diagnostiqué



**3 millions** de français



**80 %** d'origine génétique



95 % des maladies rares sans traitement  
Moins de 200 traitements

# Nos missions

**Communiquer** – fournir des informations sur les maladies rares et organiser des événements

**Coordonner** – Aider les centres dans leurs missions et renforcer les liens entre les différents acteurs

**Soutenir la recherche** – Aide aux appels à projets, formation et soutien au remplissage de la BNDMR

**Développer le rayonnement des centres maladies rares de l'AP-HM** : Information et formation des équipes régionales

**Améliorer le parcours des patients** en particulier via les urgences en favorisant les entrées directes et les circuits courts.