

# Une structure pluridisciplinaire

La plateforme d'expertise maladies rares réunit de nombreux acteurs dans un but de cohésion et de collaboration.

Partage d'expertise, mutualisation des connaissances et compétences sont au cœur de ce projet pour mieux connaître et mieux traiter les maladies rares dans leur diversité.

## Les maladies rares...

Elles représentent le premier thème de recherche des Hôpitaux universitaires Paris-Sud.

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. On dénombre environ 7000 maladies rares dont 80% sont d'origine génétique.

Les maladies rares concernent 3 à 4 millions de personnes en France (moins de 30 000 personnes atteintes par maladie) et plus de 30 millions en Europe.

## Plateforme d'expertise maladies rares

Coordination : Pr Agnès Linglart et Pr Philippe Labrune

### Contacts

**Alessia Usardi**, chef de projet centre de référence et plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud

☎ 01.45.21.78.46

✉ [alessia.usardi@aphp.fr](mailto:alessia.usardi@aphp.fr)



Retrouvez-nous sur  
<http://maladiesrares-paris-sud.aphp.fr>

ASSISTANCE  
PUBLIQUE  HÔPITAUX  
DE PARIS



## INFORMER

Plateforme d'expertise  
maladies rares  
des Hôpitaux universitaires Paris-Sud

Une structure pluridisciplinaire et  
transversale



ASSISTANCE  
PUBLIQUE  HÔPITAUX  
DE PARIS

## Qui sommes-nous ?

La plateforme d'expertise maladies rares réunit les 20 centres de référence des Hôpitaux universitaires Paris-Sud de l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP), plus d'une vingtaine d'associations de patients et 12 structures rattachées (laboratoires, unités de recherche, cellules administratives).

L'existence de cette structure est une opportunité pour les acteurs de cette plateforme ainsi que pour les patients, de se rencontrer et de renforcer leurs liens.

Une équipe pluridisciplinaire dédiée répond aux besoins des centres de référence du groupe hospitalier.



## Nos missions



Améliorer la visibilité des centres de référence maladies rares du groupe hospitalier



Renforcer les liens entre centres de référence et associations de patients



Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique et la recherche



Favoriser l'implémentation de bases de données maladies rares



Faciliter les actions médico-sociales dans les centres de référence

## Nos centres de référence

### Centres coordinateurs

- > Maladies héréditaires du métabolisme hépatique
- > Atrésies des voies biliaires de l'enfant
- > Hypertension Artérielle Pulmonaire
- > Maladies auto-inflammatoires rares
- > Maladies inflammatoires du cerveau
- > Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore
- > Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques
- > Pathologies neurovasculaires malformatives
- > Syringomyélie

### Centres associés

- > Hémophilie et maladies hémorragiques constitutionnelles rares
- > Hernie de coupole diaphragmatique
- > Leucodystrophies
- > Maladies rares du développement sexuel
- > Maladies endocriniennes de la croissance
- > Maladies mitochondriales
- > Maladie de Wilson
- > Syndromes drépanocytaires majeurs
- > Syndromes néphrotiques idiopathiques
- > Pathologies plaquettaires
- > Maladie de Willebrand

Retrouvez-nous chaque troisième lundi du mois pour les « Rencontres de la plateforme », des rendez-vous thématiques ouverts à tous : associations, patients et professionnels de santé.

Contact : [alessia.usardi@aphp.fr](mailto:alessia.usardi@aphp.fr)