

Découvrez les centres de  
références et de compétences  
maladies rares



### GUICHET UNIQUE MALADIES RARES

Un numéro pour vous orienter, vous informer  
et vous accompagner

Mardi après-midi (14h-16h)  
Jeudi matin (10h-12h)

01.45.21.24.34

@ secretariat.maladiesrares@aphp.fr

Retrouvez toutes nos actualités sur internet  
et sur les réseaux sociaux

maladiesrares-paris-saclay.aphp.fr

Plateforme d'expertise  
maladies rares Paris- Saclay

@mrare-parissaclay.bsky.social

### Plateforme d'expertise maladies rares AP-HP. Université Paris-Saclay

Maison des maladies rares  
Hôpital Bicêtre AP-HP  
78 Rue du Général Leclerc  
94270 Le Kremlin Bicêtre



Ne pas jeter sur la voie publique - PEMR Paris Saclay - Photo : Adobe Stock - Septembre 2025



PLATEFORME D'EXPERTISE

MALADIES RARES

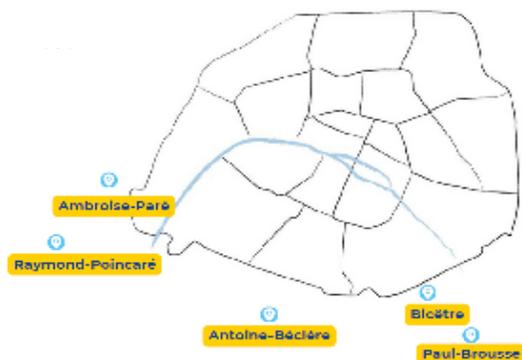
AP-HP UNIVERSITÉ

PARIS - SACLAY >>



## QUI SOMMES NOUS ?

Créée en 2014 et labellisée en 2020 par le ministère des Solidarités et de la Santé, la Plateforme d'expertise maladies rares APHP. Université Paris Saclay fédère les centres maladies rares, les structures de recherche, les laboratoires de diagnostic et les associations de patients sur le GHU Paris Saclay (Antoine-Béclère, Bicêtre, Paul-Brousse, Ambroise-Paré et Raymond-Poincaré)



**5**  
Hôpitaux dans le sud et l'ouest de Paris

**26**  
Centres de référence  
(12 coordinateurs et 14 constitutifs)

**1**  
Centre de ressources et compétence

**37**  
Centres de compétences maladies rares

## NOS MISSIONS ET ACTIONS

- Amélioration de la visibilité des centres auprès des patients, des institutions et du grand public
- Accompagnement des CRMR dans les labellisations et appels à projets nationaux et européens
- Appui à la recherche clinique avec une implication dans la mise en œuvre des protocoles, l'incrémentation des registres et des bases des de données et l'accompagnement réglementaire
- Formation et support à l'intégration des données dans la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)
- Soutien à l'innovation diagnostique et thérapeutique
- Promotion des interactions professionnels-patients via des événements, webinaires et projets collaboratifs.

### Missions socles

Parcours de soins et de vie	● ● ○ ○ ○
Soutien BaMaRa / BNDMR	● ● ● ● ○
Communication et valorisation	● ● ● ● ●
Appui administratif et financier	● ● ● ● ○
Animation territoriale	● ● ○ ○ ○

*Extrait de l'annuaire des plateformes d'expertise et de coordination détaillant les missions socles et leurs niveaux*

## NOTRE ÉQUIPE

La Plateforme s'appuie sur une équipe pluridisciplinaire qui accompagne et valorise les 64 centres de référence dans leurs projets au quotidien.

-  **2 co-coordonateurs médicaux**
-  **1 chef de projet /coordination plateforme**  
**1 chef de projet / appel à projets**
-  **2 attachés de recherche clinique**
-  **1 chargé de parcours génomique**
-  **1 chargé de communication**
-  **1 assistant administratif**

## CHIFFRES CLÉS

**1** personne sur **2000** est touchée par une maladie rare

**80%** des maladies rares ont une **origine génétique**

**7000** maladies rares sont dénombrées

**3** maladies rares / **4** sont des maladies pédiatriques