



Inauguration CERENEF-Ped

Présentation PEMR du CHU de Toulouse

4 Juillet 2025

Dr Yves Dulac



Organisation : CRMR – FSMR - PEMR

Centres de Référence : 5 missions

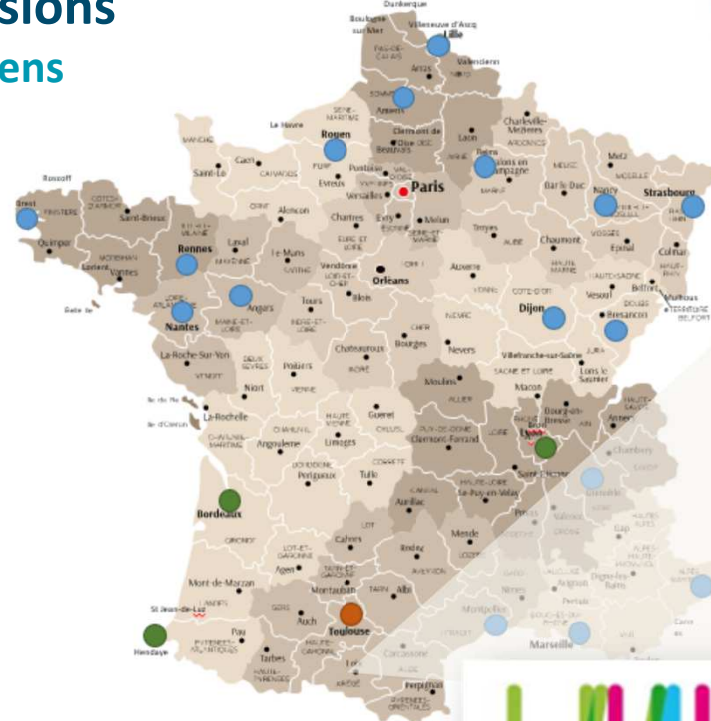
- ✓ Coordination filière de soins (liens associations de patients, ETP)
- ✓ Expertise (RCP, PNDs...)
- ✓ Recours au niveau $\geq$ régional
- ✓ Recherche
- ✓ Enseignement et formation

CC

Compétence régionale
Collaboration avec les CR du réseau

23 FSMR

- ✓ Coordonner les acteurs de prise en charge (groupe de maladies) :
CRMR, associations, structures de soins, structures de diagnostic, structures médico-sociales



30 000
+
bed icon

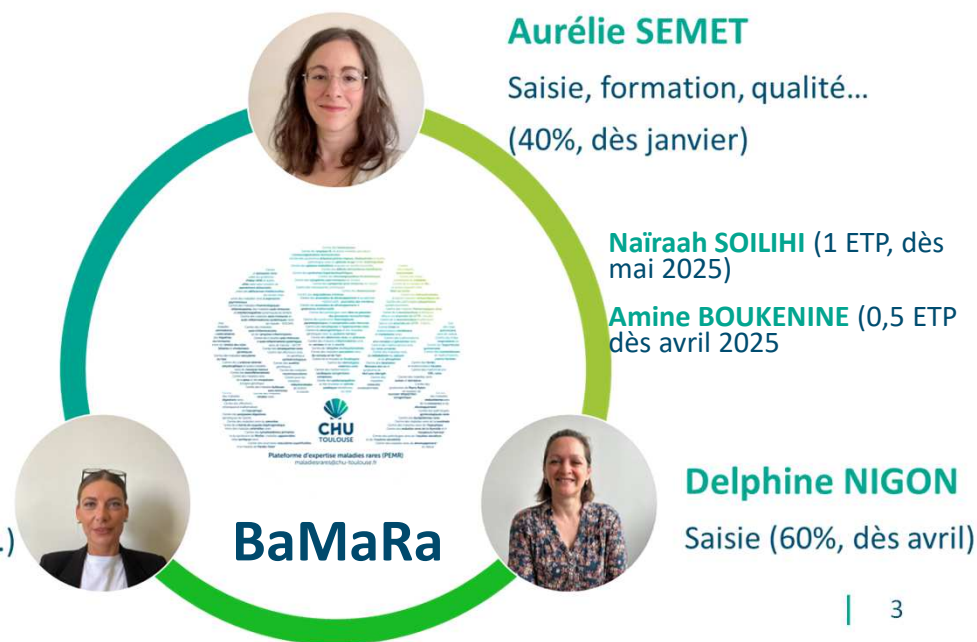
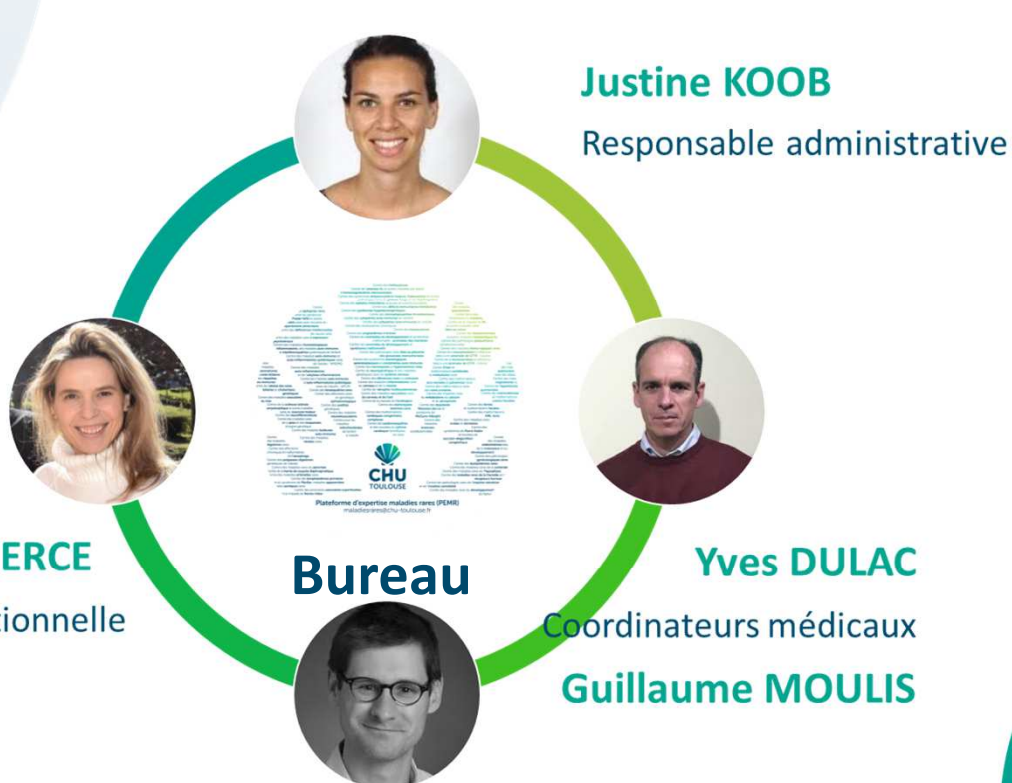
87

CENTRES

25 CR (11)
4 CRC (1)
58 CC (19)



Plateforme de coordination PEMR



Bilan d'activité 2024 du CHUT

CHIFFRES CLÉS

Maladies rares



1 PLATEFORME DE COORDINATION (PEMR)

87 CENTRES EXPERTS EN MALADIES RARES
LABELLISÉS PAR LA DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS (DGOS)

25
CENTRES DE RÉFÉRENCE

4
CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCE

58
CENTRES DE COMPÉTENCE

Soins

+ de 30 000 patients reçus, dont 27 % vus pour la première fois cette année
49 programmes d'éducation thérapeutique avec plus de 700 patients concernés
11 nouveaux Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

Recherche : 548 projets

95 essais cliniques dont le CHU est le promoteur
441 essais cliniques à promotion externe
12 autres types de recherche (fondamentale/translationnelle/préclinique)

12
PROJETS (5,3%)
utilisent des biothérapies,
dont 1/3 sont promus
par le CHU

AXES DE TRAVAIL

Les équipes s'engagent pour répondre aux axes inclus dans les projets maladies rares (PNMR 3*) :

- Parcours de soins
- Réduction du temps de pose du diagnostic
- Recherche et thérapies innovantes
- Formation et information
- Lien hôpital-ville

Faits marquants répondant à ces axes

- Structuration des 10 centres labellisés centres de référence pour la première fois en décembre 2023 et développement de l'activité dans les réseaux européens
- Intégration pour la première fois d'un patient partenaire ou un éducateur en activité physique adapté lors de consultations
- Première marche Maladies rares à Toulouse et ouverture de la PEMR au public pour toute question d'orientation

PEMR de Toulouse et PNMR4

AXE 1 | AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS



- Espace transition pédiatrie – adulte
- Identification des patients aux urgences
- Développer le lien ville-hôpital



AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

- Promouvoir la recherche sur les maladies rares
- Création d'une bourse de recherche spécifique

AXE 2 : FACILITER ET ACCÉLÉRER LE DIAGNOSTIC



- Collaboration avec le service génétique
- Améliorer la visibilité : site internet CHU, formation étudiants en santé ...



AXE 4 : DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET LES BIOBANQUES

- Renforcer le remplissage de la BNDMR
 - ✓ Recenser les aides et les besoins
 - ✓ Renforcement de l'aide humaine
 - ✓ Outils Orbis



Plateforme d'expertise maladies rares (PEMR)
maladiesrares@chu-toulouse.fr



- Favoriser le dialogue entre centres
- Capitalisation de moyens
- Aider les centres dans les démarches administratives

PEMR de Toulouse et PNMR4

AXE 1 | AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS



- **Espace transition pédiatrie – adulte**
- **Identification des patients aux urgences**
- **Développer le lien ville-hôpital**



AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

- **Promouvoir la recherche sur les maladies rares**
- **Création d'une bourse de recherche spécifique**

AXE 2 : FACILITER ET ACCÉLÉRER LE DIAGNOSTIC



- **Collaboration avec le service génétique**
- **Améliorer la visibilité : site internet CHU, formation étudiants en santé ...**



AXE 4 : DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET LES BIOBANQUES

- **Renforcer le remplissage de la BNDMR**
 - ✓ Recenser les aides et les besoins
 - ✓ Renforcement de l'aide humaine
 - ✓ Outils Orbis

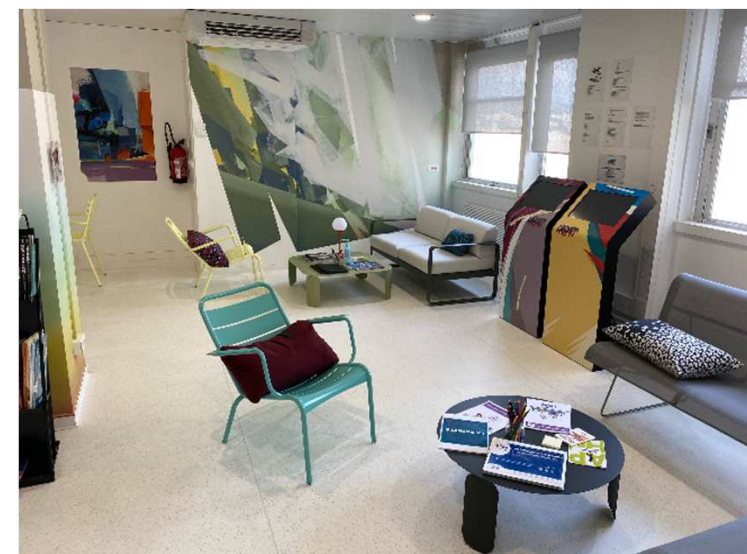
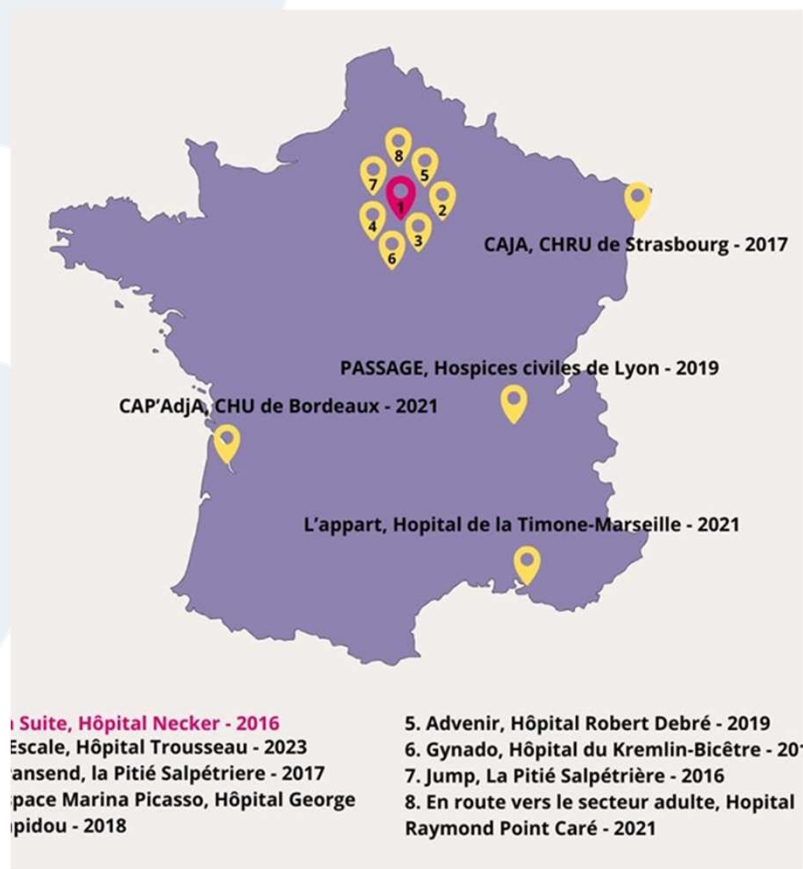


Plateforme d'expertise maladies rares (PEMR)
maladiesrares@chu-toulouse.fr



- **Favoriser le dialogue entre centres**
- **Capitalisation de moyens**
- **Aider les centres dans les démarches administratives**

Espaces Transition



Projet d'« espace transition » de la PEMR du CHU de Toulouse

Patients expriment leur **besoin d'accompagnement** lors de la transition et le transfert



Structurer la transition réduit les ruptures de parcours



Pas de structuration de la transition **en Occitanie**



Espace transition
dédié aux jeunes
dès 16 ans

Complément des ETP
spécifiques réalisés
par les centres

- Consultations de transition pédiatrie/spécialiste adulte
- Programmes d'éducation thérapeutique transition, en présentiel ou à distance
- Suivi personnalisé (observance des consultations adultes, soutien psychologique...)
- Une journée « de passage »

Journée transition ado-adulte MR

JOURNÉE TRANSITION
ADO-ADULTE
MALADIES RARES

Samedi 15 novembre 2025
09h00 - 16h30

Programme et inscription
Centre d'Enseignement et de Congrès TOULOUSE

Pour les adolescents/jeunes adultes porteurs d'une maladie rare et leurs familles

Journée gratuite - Inscription obligatoire

CHU Contacter maladiesrares@chu-toulouse.fr pour plus d'informations

Filères de santé

Ateliers et animations APA

Intervention association « Danse Jazz Sport Santé »

PROGRAMME
JOURNÉE TRANSITION
ADO-ADULTE MALADIES RARES
15 nov. 2025

09h00 Accueil des participants
09h30 Plénière

- **Présentation des acteurs maladies rares locaux** : qui sont-ils ? Pourquoi les contacter ? par Dr Moulis, Dr Dulac et Mme Barrié-Vidal (Alliance Maladies Rares) + MRO
- **Table ronde "Accompagner la transition ado-adulte"** Modérateur : Dr Dulac
Dr Grunenwald, Dr Gorce, Mme Maumus (infirmière), Mme Espitalier (enseignante Activité Physique Adaptée) & M. Buffard (Patient-expert)

11h30 Ateliers

Ados	Parents
Transition : quelle signification pour vous, ados ? Discussion autour de votre vécu et vos questionnements <i>Animé par Mme Titos (psychologue) & Dr. Laborde (gastropédiatre)</i>	Mon enfant devient adulte : quels sont les changements dans ses ressources sociales (droits CAF, CPAM, MDPH, etc.) ? <i>Animé par Mme Lassere (Assistante sociale) & M. Buffard (Patient-Expert)</i>

13h Buffet offert
14h Ateliers

Ados	Parents
En route vers l'autonomie : quelles sont mes ressources sociales ? Que dois-je savoir pour organiser mes vacances, mon avenir professionnel ? <i>Animé par Mme Lassere (Assistante sociale) & M. Buffard (Patient-Expert)</i>	De la pédiatrie aux services adulte, quelle place pour vous, parents, dans cette transition ? Echange autour de votre vécu et vos interrogations. <i>Animé par Mme Garnier (Psychologue) & Dr. Lamant (Pédiatre en hémato-oncologie)</i>

15h30 - 16h30 Activités de détente & mot de la fin

CHU TOULOUSE Contacter maladiesrares@chu-toulouse.fr pour plus d'informations

Filères de santé maladies rares

16 oct. 2025

9h à 16h30

Amphithéâtre
Pierre-Paul Riquet
Site de Purpan
CHU Toulouse

2^e Journée maladies rares

Un moment d'échanges et de partage entre les acteurs des maladies rares et les personnes curieuses d'en savoir plus :

- Activités des centres (recherche, soins, diagnostic)
- Plan national maladies rares 4 (PNMR4)
- Réseaux européens de référence (ERN)
- Activité physique adaptée

Avec la participation d'**Anne-Sophie Lapointe**, cheffe de la mission maladies rares de la DGOS au ministère de la Santé

Inscription gratuite et obligatoire avant le 6 octobre [ici](#)



CHU
TOULOUSE

PEMR
PLATEFORME D'EXPERTISE
MALADIES RARES

Programme

- Ouverture par DG + Alliance maladies rares-DGOS
- Bilan PEMR (PEMR = 87 centres + plateforme de coordination)
- Présentation PNMR4 (Anne Sophie Lapointe)
- Table ronde ERN
- Table ronde APA
- **Présentations recherche**
- **Pitches (recherche, soins diagnostic, formation...) : CO ou poster**

Réunion animée par des interventions des eAPA

23/06/2025

Manifestations



CHU
TOULOUSE

PEMR
PLATEFORME D'EXPERTISE
MALADIES RARES

Appel à communication JMR 2025

Conditions de soumission :

- Résumé d'une page maximum (avec les noms des auteurs et des centres et les affiliations complètes)
- Envoyer à : maladiesrares@chu-toulouse.fr
- Date limite 15 aout
- retour du jury 15 septembre

Appel à participer au jury



AAP maladies rares

- Type ARI
- Jeunes chercheurs
- Budget PEMR/DRCI



Pages centres sur le site internet CHUT

Publication de 11 centres sur 87 = 12,6% (7/25 CRMR, 1/4 CRC, 3/58 CC)

- [CR PRADORT \(informations à compléter\)](#)
- [CR SORARE](#)
- [CR AMS](#)
- [CR Marfan](#)
- [**CR neurofibromatoses de type 1**](#)
- [CR CeReCAI](#)
- [CR CARGO](#)
- [CRC MHR](#)
- [CR MREP](#)
- [CC lymphoedèmes primaires \(LOP\)](#)
- [CC anomalies vasculaires superficielles \(AVS\)](#)

En cours : 6 autres centres + PRADORT



Centre hospitalier universitaire de Toulouse © 2024