

## LES CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES (CRMR)

Centre de référence coordonnateur pour les  
maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte  
(CALISSON),

**Dr Cécile ROUZIER**

secretariat-calisson@chu-nice.fr

Centre de référence constitutif des maladies rares  
neuromusculaires PACA, Réunion, Rhône Alpes,

**Pr Sabrina SACCONI**

consultations.neuromusculaires@chu-nice.fr

Centre de référence constitutif sur la sclérose  
latérale amyotrophique et autres maladies rares du  
neurone moteur,

**Dr Marie-Hélène SORIANI**

centredereference.neuronemoteur@chu-nice.fr

Centre de référence constitutif du syndrome  
néphrotique idiopathique,

**Pr Barbara SEITZ-POLSKI**

sni@chu-nice.fr

Centre de référence constitutif des maladies rares  
de la peau et des muqueuses d'origine génétique  
(MAGEC)-Sud,

**Dr Christine CHIAVERINI**

cmrp-sud@chu-nice.fr

Centre de référence constitutif des maladies rares à  
expression psychiatrie

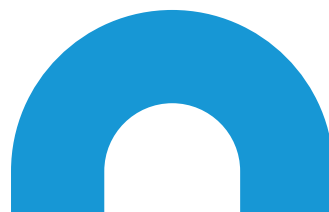
**Pr Florence ASKENAZY**

Centre de ressources et de compétences (mixte)  
mucoviscidose et affections liées à une anomalie de  
CFTR

**Pr Sylvie LEROY**

mucoviscidose@chu-nice.fr

58 centres de compétences maladies rares répartis  
sur les différents sites du GHT06  
(groupement hospitalier de territoire  
des Alpes-Maritimes)



**Contactez-nous :**

### RESILIENCE

Plateforme d'expertise maladies rares Nice - Corse

resilience@chu-nice.fr

04 92 03 51 09

[https://www.chu-nice.fr/patients-visiteurs/  
maladies-rares-plateforme-resilience/](https://www.chu-nice.fr/patients-visiteurs/maladies-rares-plateforme-resilience/)

### Informations générales :



Maladies Rares Info Services  
[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)



Orphanet  
[www.orphanet.net](http://www.orphanet.net)



Alliance Maladies Rares  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)



AFM-TELETHON  
[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)



# RESILIENCE

Plateforme  
d'expertise  
maladies rares  
Nice-Corse



## QUI SOMMES-NOUS ?

Labellisée par le Ministère de la santé en août 2021, la plateforme d'expertise maladies rares (PEMR) Nice-Corse RESILIENCE est le fruit de collaborations étroites entre différents centres de référence maladies rares (CRM) dans un seul et même objectif: faire au mieux pour les patients, leurs proches et les professionnels investis dans le domaine des maladies rares.

Il s'agit d'apporter une visibilité et une lisibilité aux maladies rares au niveau régional afin d'améliorer le parcours et la qualité de vie des patients et de leurs proches aidants grâce à une dynamique riche de recherche et d'innovation.

## Notre équipe pluridisciplinaire

- Responsable de la PEMR :  
Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
- Cheffe de projets : Sabiha ACHIOU, PhD
- Chargée de mission parcours maladies rares pédiatriques : Virginie Cavailler
- Infirmière en pratique avancée : Magalie Putters
- Chargé de mission bases de données maladies rares: Adrien Houis; Asma Azzouz, Judith Mambu-Mukarisay
- Chargée de communication (Stagiaire) : Ngoné Diop

## QUI EST CONCERNÉ PAR NOTRE PLATEFORME ?

- Les personnes atteintes d'une maladie ou d'un handicap rare et leurs proches
- Les professionnels de santé, du secteur social, médico-social ...
- Les associations
- Les chercheurs et industriels qui s'intéressent aux maladies rares

## QU'EST CE QU'UNE MALADIE RARE ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000 avec une grande disparité dans leur fréquence.

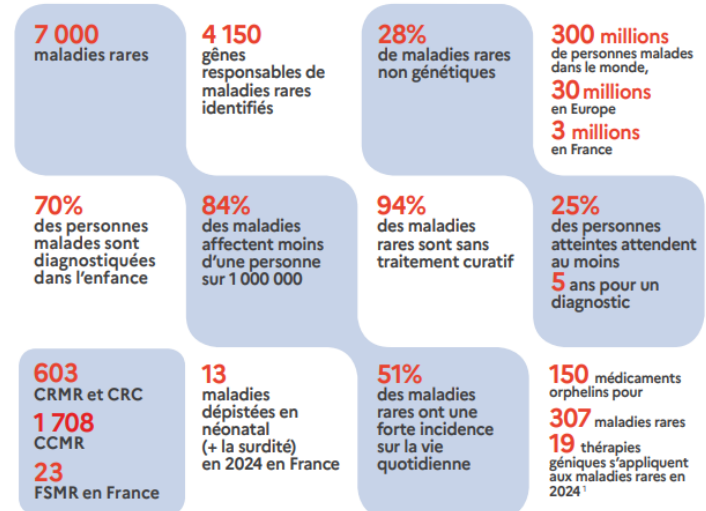
→ Elle se caractérise par :

- Son évolution progressive
- Ses répercussions : sur le développement, la qualité de vie au quotidien des personnes atteintes par une maladie rare et de leurs proches.

→ Elle peut être d'origine génétique ou acquise

→ Elle peut apparaître dès la naissance ou se développer tout au long de la vie

### LES MALADIES RARES EN QUELQUES CHIFFRES :



PNMR 4 / 2025-2030

## NOTRE AMBITION :

- 01 Orienter et soutenir les malades et leurs proches pour diminuer l'errance diagnostique
- 02 Améliorer la qualité de vie des patients et de leurs proches
- 03 Renforcer le lien entre la ville et l'hôpital
- 04 Valoriser l'expertise des centres maladies rares du Groupement Hospitalier de Territoire des Alpes-Maritimes et de la Corse
- 05 Développer la recherche et l'innovation sur les maladies rares

