



MALADIES RARES DU FOIE
DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

FILIÈRE DE SANTÉ

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE AMVF

PRÉSENTATION FILFOIE

Dr Aurélie PLESSIER

Samedi 24 janvier 2026



Qu'est ce qu'une maladie rare?
Combien de maladies rares en France?
Combien de malades en France et en Europe?

Qu'est ce qu'une maladie rare? Combien de maladies rares en France? Combien de malades en France et en Europe?

Touchent **une personne sur 2 000**

7 000 maladies rares connues

*plus de **3 millions de Français** qui sont atteints par l'une des à ce jour et environ*

25 millions de personnes en Europe.

[Définition site Ministère de la Santé](#) 2025

Ministère de la Santé

- PNMR 1 (2005–2008) structurer l'offre de soins

Création **des Centres de Référence Maladies Rares** et de compétence maladie rare → **Logique fondatrice : faire émerger l'expertise**

- PNMR 2 (2011–2016)

Structuration des **filières de santé maladies rares**

→ **Logique organisationnelle : relier les acteurs**

- PNMR 3 (2018–2024) :

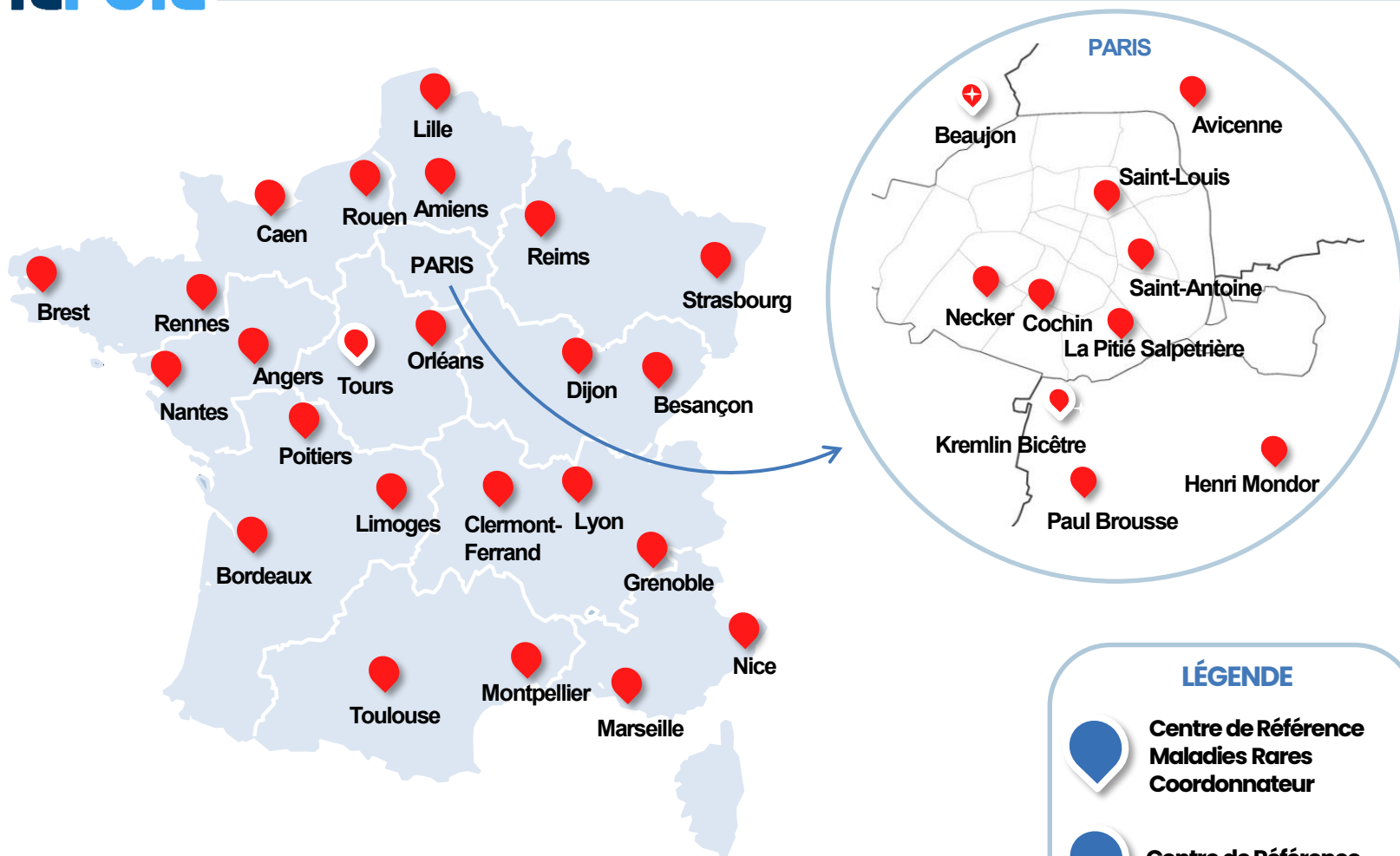
Accélérer diagnostic (génomique, NGS) Développement BNDMR
plateformes maladies rares (PEMR) et ERN

→ **Logique systémique : données, innovation, parcours**

- PNMR 4 2025

Valorisation et interopérabilité des données (BNDMR) Formation des professionnels, notamment du premier recours, réseaux européens (ERN) Co-construction avec patients et aidants

→ **Logique populationnelle : effectivité des parcours et équité territoriale**



LÉGENDE



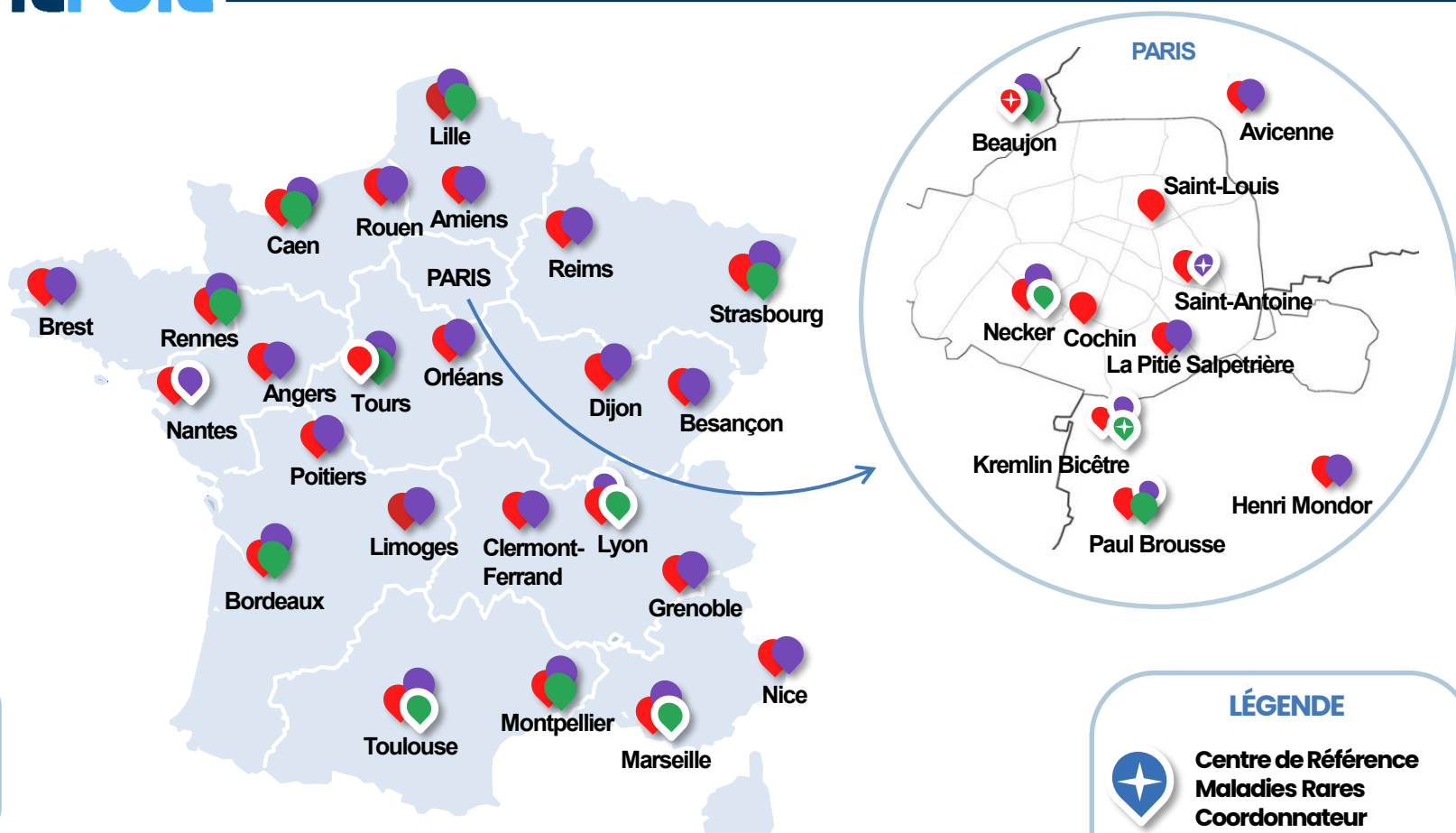
**Centre de Référence
Maladies Rares
Coordonnateur**



**Centre de Référence
Maladies Rares
Constitutif**



**Centre de Compétence
Maladies Rares**



LÉGENDE



**Centre de Référence
Maladies Rares
Coordonnateur**



**Centre de Référence
Maladies Rares
Constitutif**



**Centre de Compétence
Maladies Rares**



ASSOCIATION DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES
RÉSEAU D'EXPERTISE

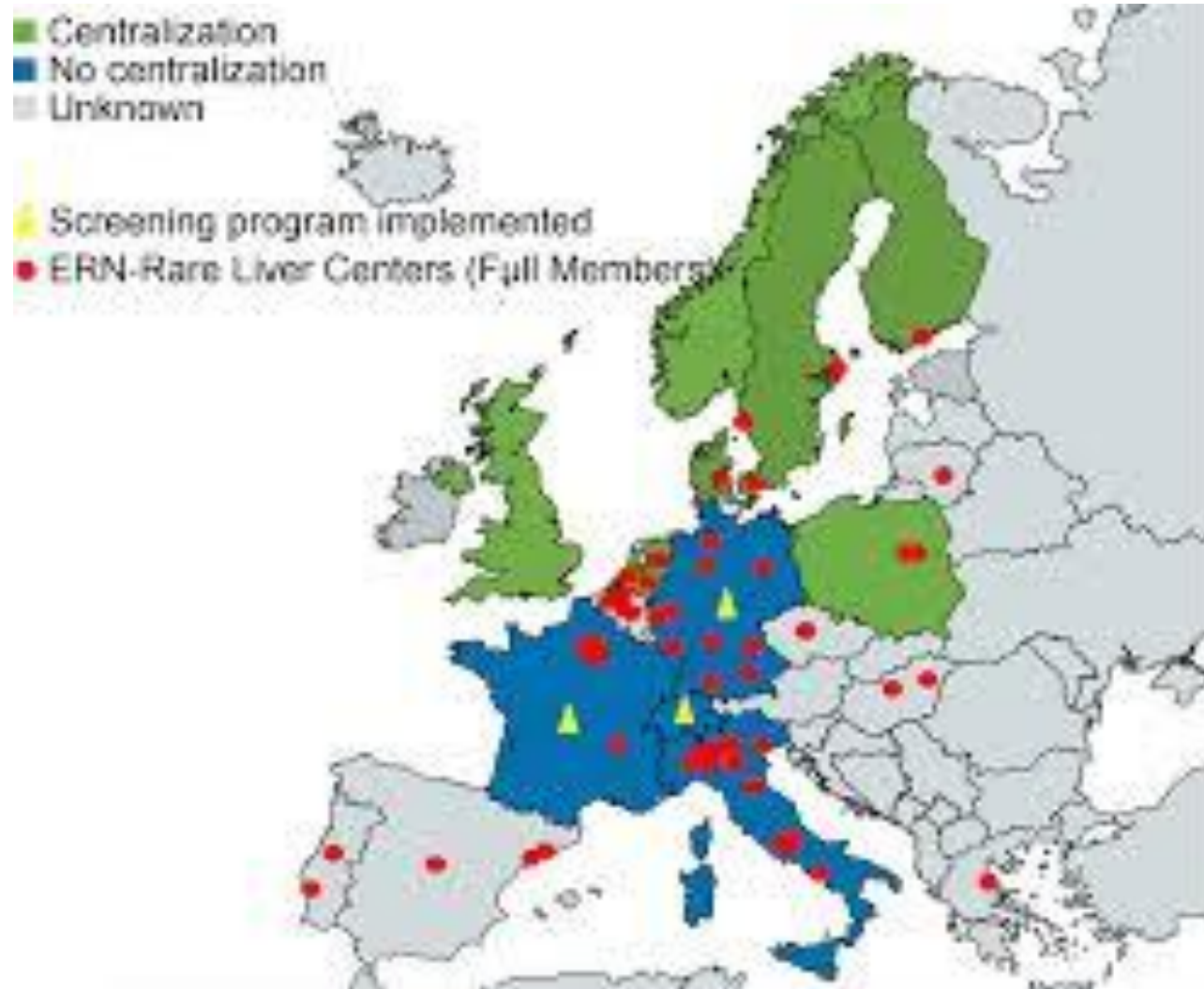


MALADIES INFLAMMATOIRES
DES VOIES BILIAIRES
ET HÉPATITES AUTO-IMMUNES
RÉSEAU D'EXPERTISE



MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE
RÉSEAU D'EXPERTISE

ERN rare liver



3 RESEAUX



ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

RÉSEAU D'EXPERTISE

Coordination: **Emmanuel GONZALES**
(AP-HP Bicêtre)



MALADIES INFLAMMATOIRES
DES VOIES BILIAIRES
ET HÉPATITES AUTO-IMMUNES

RÉSEAU D'EXPERTISE

Coordination: **Sara LEMOINNE**
(AP-HP Saint-Antoine)



MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE

RÉSEAU D'EXPERTISE

Coordination: **Auréli PLESSIER**
(AP-HP Beaujon)

4 ASSOCIATIONS DE PATIENTS



10 CRMR
70 CCMR

+de 60
maladies
rares

+ de 33 000
patients
dans la
BNDMR

3 SOCIETES SAVANTES



Groupe Francophone
d'Hépatologie-Gastroentérologie
et Nutrition Pédiatriques



ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

RÉSEAU D'EXPERTISE

- Atrésie des voies biliaires
- Atrésie des voies biliaires avec syndrome de polysplénie
- Syndrome d'Alagille
- Déficit en alpha-1-antitrypsine
- Cholestase intrahépatique progressive familiale
- Cholestase intrahépatique récurrente bénigne
-



MALADIES INFLAMMATOIRES
DES VOIES BILIAIRES
ET HÉPATITES AUTO-IMMUNES

RÉSEAU D'EXPERTISE

- Cholangite biliaire primitive (CBP)
- Cholangite sclérosante primitive (CSP)
- Hépatite auto-immune (HAI)
- Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC)
- Cholangite sclérosante à IgG4
- Cholangites sclérosantes secondaires
- Cholestase intrahépatique gestationnelle
- Cholestase intrahépatique récurrente bénigne
-



MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE

RÉSEAU D'EXPERTISE

- Syndrome de Budd-Chiari
- Thrombose veineuse portale
- Cavernome Porte
- Maladies vasculaires porto-sinusoïdales
- Maladie veino-occlusive hépatique
- Veinopathie portale oblitérante / Sclérose hépato-portale
- Hyperplasie nodulaire régénérative du foie
- Hypertension portale intra-hépatique non cirrhotique
-



Aurélie PLESSIER
Animatrice
Hépatologue – Beaujon



Emmanuel GONZALES
Co-Animateur
Hépatopédiatre – Bicêtre



Delphine AZAMA
Cheffe de projet



Amel AFFOUNE
Coordonnatrice Recherche
– Europe – BNDMR



Émilie LE BEUX
Prise en charge – PNDS
– Transition – ETP



Amina MALEK
ARC/Chargée de mission
Observatoire Errance et
Impasse diagnostiques



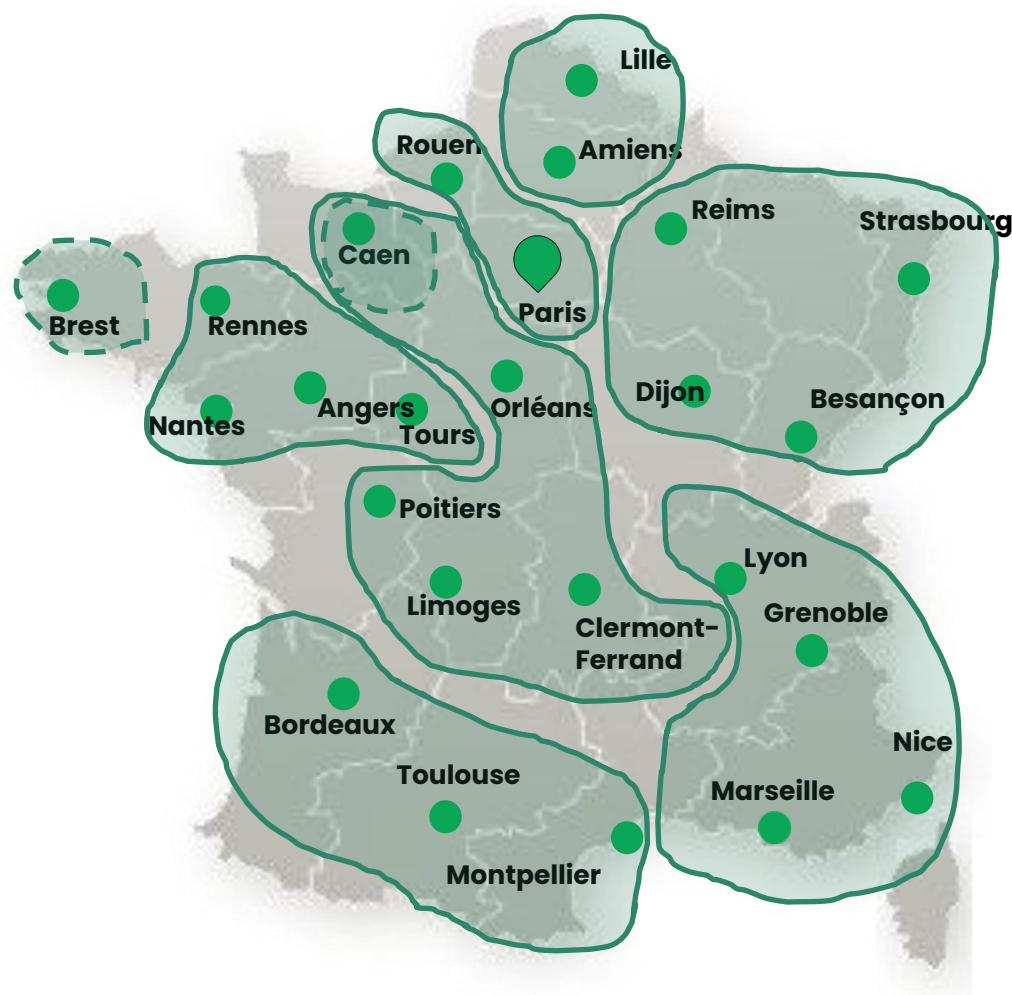
Anaïs DE FREITAS
Chargée de mission
Formation-Information



Raïssa YAMEOGO
ARC Observatoire Errance et
Impasse diagnostiques



Clémence RAMIER
Biostatisticienne



Amina MALEK
Île-de France,
Rouen



Laetitia JACQUOT
Dijon, Besançon,
Strasbourg,
Reims



Alan DUBART
Angers, Rennes,
Nantes, Tours



Emma BROCHARD
Toulouse,
Bordeaux,
Montpellier



Astrid AGNES
Limoges,
Clermont-Ferrand,
Orléans, Poitiers,
Caen



Tagory BEAUGRANT
Lille, Amiens



Nadia MEKAHLI
Lyon, Grenoble,
Marseille, Nice,

- Éducation Thérapeutique du Patient (ETP)
- Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares)
- Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)
- Transition enfant-adulte
- Gestion de l'urgence (cartes urgence, fiches urgence Orphanet)
- Observatoire des traitements hors AMM
- Observatoire Errance et Impasse Diagnostiques

Association impliquée

- Veille des appels à projets et des bourses
- Information et communication sur les actions recherche
- Réalisation d'un bulletin recherche
- Appui aux études cliniques et registres sans promoteur industriel
- Journée Recherche organisée une année sur deux
- Aide à la coordination pour la mise en place des registres/études de recherche
- Organisation d'appels à projet interne

Association impliquée



- Journées annuelles des maladies rares du foie
- MOOC maladies rares du foie DIU maladies rares du foie (rentrée 2026)
- Site internet en cours de refonte
- Newsletter tous les trois mois
- Présence sur les réseaux sociaux
- Stand FILFOIE sur les congrès
- Evènements ponctuels: PVT meeting en 2022, PSVD Meeting 2025

Association impliquée



➔ FILFOIE est rattachée à l'European Reference Networks Rare Liver (basé à Hambourg)



- L'intégration de « CPMS : Clinical Patient Management System »
- Création de ressources pour les patients (Patient Pathway)
- Soutien administratif et méthodologique aux HcP (Healthcare Providers) et collaborative partners candidats
- Intégration des registres nationaux dans le registre européen
- Guidelines et travaux scientifiques

Association impliquée





MERCI