



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

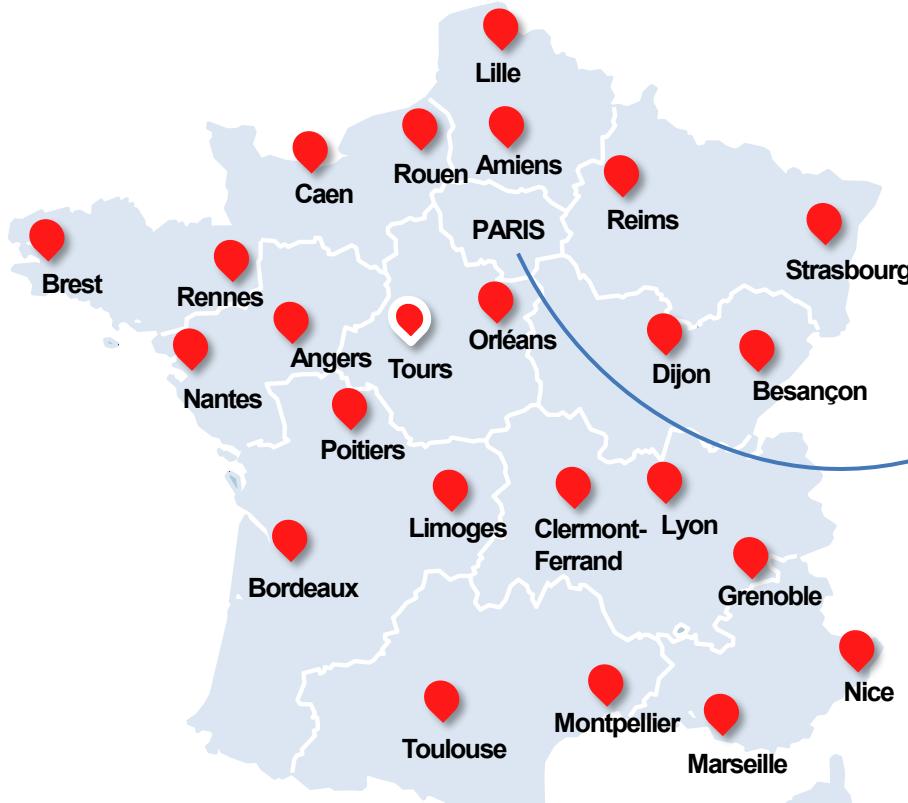
→ **Logique systémique : données, innovation, parcours**

- 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**

# CARTE DES CENTRES MVF



MALADIES VASCULAIRES  
DU FOIE

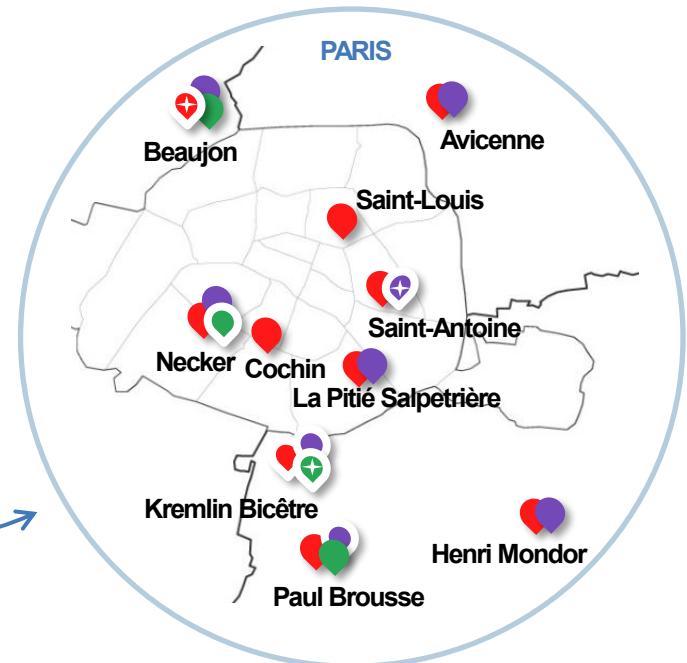
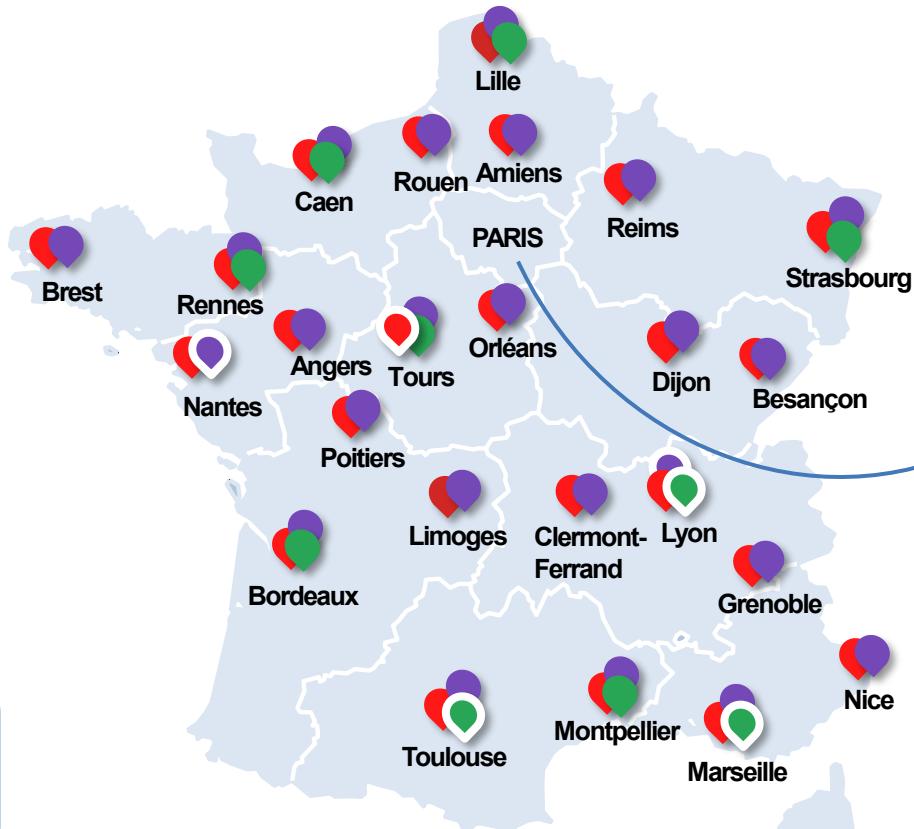
RÉSEAU D'EXPERTISE

## LÉGENDE

- Centre de Référence  
Maladies Rares  
Coordonnateur
- Centre de Référence  
Maladies Rares  
Constitutif
- Centre de Compétence  
Maladies Rares



# CARTE DES CENTRES filière Filfoie



## LÉGENDE



Centre de Référence  
Maladies Rares  
Coordonnateur



Centre de Référence  
Maladies Rares  
Constitutif



Centre de Compétence  
Maladies Rares



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

- 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
- ....

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

# ÉQUIPE FILFOIE – PARIS



**Aurélie PLESSIER**  
Animatrice  
Hépatologue – Beaujon



**Emmanuel GONZALES**  
Co-Animateur  
Hépato-pédiatre – 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



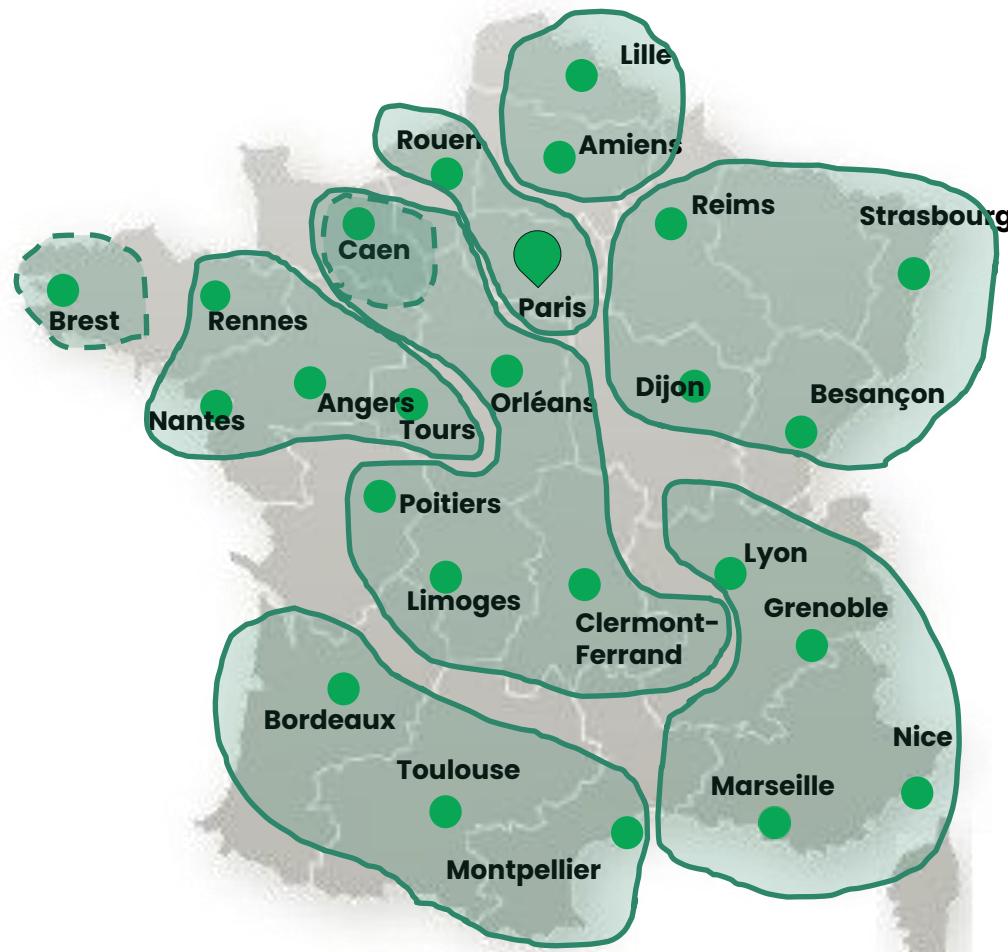
**Anaïs DE FREITAS**  
Chargée de mission  
Formation-Information



**Raïssa YAMEOGO**  
ARC Observatoire Errance et  
Impasse diagnostiques



**Clémence RAMIER**  
Biostatisticienne



**Amina MALEK**  
Île-de France,  
Rouen



**Laetitia JACQUOT**  
Dijon, Besançon,  
Strasbourg,  
Reims



**Emma BROCHARD**  
Toulouse,  
Bordeaux,  
Montpellier



**Tagory BEAUGRANI**  
Lille, Amiens



**Alan DUBART**  
Angers, Rennes,  
Nantes, Tours



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



**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)



European  
Reference  
Networks

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

Association impliquée



**MERCI**