



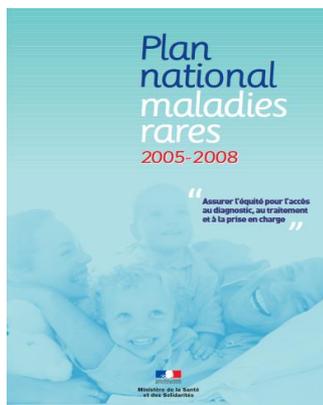
## **2<sup>ème</sup> Journée FILFOIE**

**Filière de Santé Maladies Rares du Foie de l'Adulte et de l'Enfant**

**8 décembre 2016**

**Campus les Cordeliers- Paris**

# Historique de création de la filière FILFOIE



## 1<sup>er</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR) 2005-2008

**Labellisation de 131 centres de référence maladies rares (CRMR) et de leurs sites constitutifs et de 500 centres de compétence (CCMR)**

- Structurer l'offre de soins



## 2<sup>e</sup> PNMR 2011-2014, prolongé jusqu'en 2016

**Création de 23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**

- Coordonner les actions de l'ensemble des acteurs par grand groupe de maladies

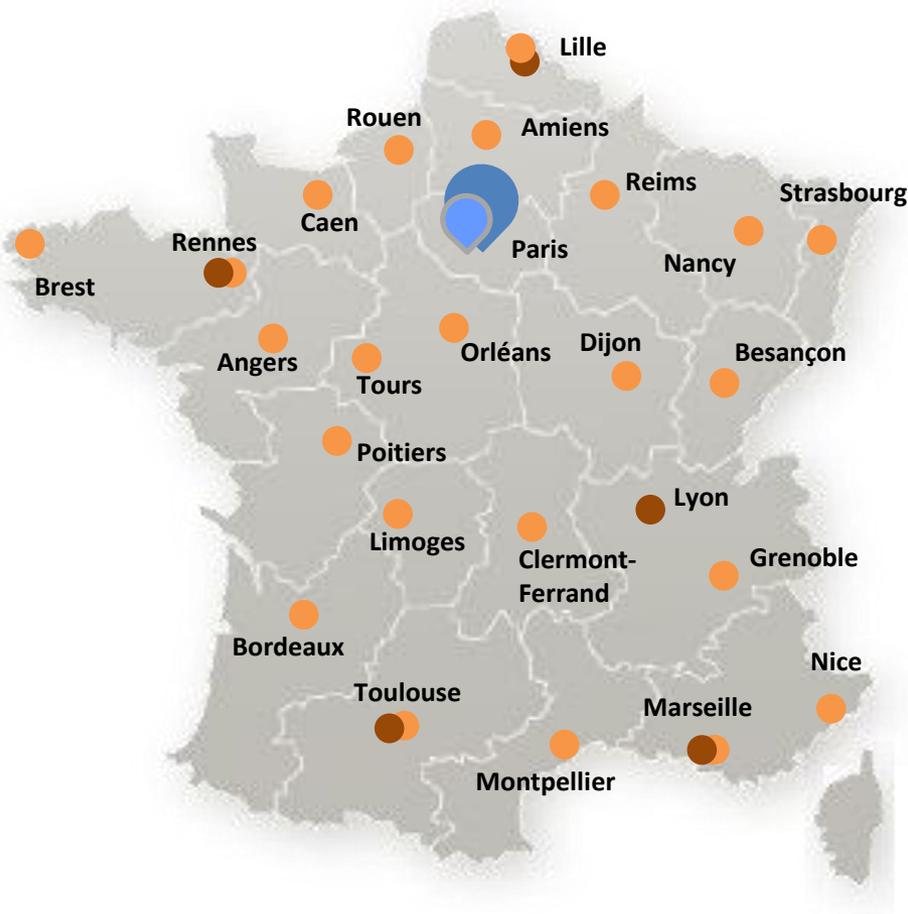
✓ favoriser la **lisibilité** de l'organisation mise en place - **faciliter l'orientation** des patients et des professionnels

✓ créer une **continuité d'action entre les structures et les acteurs sanitaires** pour un accompagnement global

## 3<sup>e</sup> PNMR lancé en 2016

**Préparation de la feuille de route** : Pr. Sylvie Odent (CR anomalies du développement et syndromes malformatifs), Pr. Yves Lévy (AVIESAN, INSERM)

➤ **36 centres**



## 3 CENTRES DE RÉFÉRENCE

**Atrésie des Voies Biliaires**  
(Hôpital Bicêtre – CRAVB)

**Maladies Vasculaires du Foie**  
(Hôpital Beaujon - CRMVF)

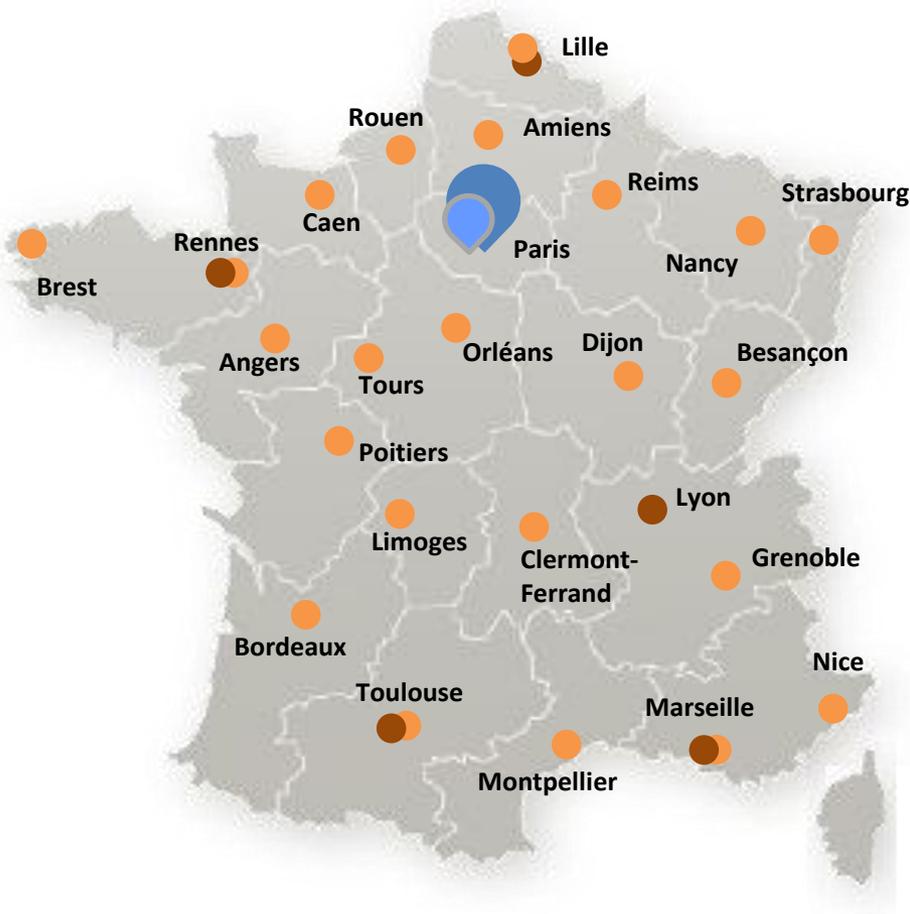
**Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires**  
(Hôpital Saint-Antoine – CRMIVB)

## 28 CENTRES DE COMPÉTENCE

23 centres adultes  
5 centres pédiatriques

## 5 CENTRES EXPERTS ASSOCIÉS

Necker-Enfants Malades, Cochin, Paul Brousse, Henri Mondor, Jean Verdier



**DES LABORATOIRES DE GÉNÉTIQUE ET DE RECHERCHE RATTACHÉS AUX CENTRES**

### 3 SOCIÉTÉS SAVANTES

- Association Française pour l'Étude du foie (AFEF)
- Groupe Francophone d'Hépatogastroentérologie et Nutrition Pédiatriques (GFHGPN)
- Société Française de Pédiatrie (SFP)

### 3 ASSOCIATIONS DE PATIENTS

- Association Maladies Foie Enfant (AMFE)
- Association des Malades des Vaisseaux du Foie (AMVF)
- Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires (ALBI)

## Equipe de coordination

### Animateur

Pr. O. Chazouillères

### Chef de projet

Virginie Tsilibaris

### Chargées de mission

Astrid Perche

Angèle Priso

## Comité Directeur

### 16 membres

#### Equipe de coordination

O. Chazouillères  
Virginie Tsilibaris

#### Centres de référence

E. Gonzales, B. Hermeziu (CRAVB)  
D. Valla, A. Plessier (CRMVF)  
C. Corpechot (CRMIVB), C. Housset  
(UMR S938 - CRMIVB)

#### Centres de compétence

A. Lachaux (Lyon)  
C. Bureau (Toulouse)  
O. Gorla (Rouen)

#### Centres experts associés

J-C. Duclos-Vallée (Paul Brousse)  
D. Debray (Necker)  
M. Corouge (Cochin)

#### Associations de patients

H. Gaillard (AMFE)  
D. Dutheil (AMVF)  
A. Molet (ALBI)

## Groupes de travail

### GT1 Référentiel transition

Prochains GT à former:

- formations « transition »
- prise en charge médico-sociale

## MISSIONS



**Améliorer la prise en charge globale des patients**



**Renforcer les activités de recherche**



**Développer l'enseignement et la formation**



**Diffuser l'information vers les professionnels de santé et les patients**



## Axe 1: Organisation de la collecte des données à des fins de suivi épidémiologique et de recherche

- Mesure de la **file active**
- Mise à niveau et interopérabilité des bases de données avec la **BNDMR**
- Appui à la mise en place de la cohorte **RaDiCo-COLPAC**

## Axe 2: Amélioration du parcours de soins

- **État des lieux** des centres de compétence
- **Référentiel** de bonnes pratiques portant sur la période de transition d'un service pédiatrique à un service adulte
- Production d'un **livret d'accueil** en hépatologie pédiatrique

## Axe 3: Amélioration de la visibilité de la filière

- Création du **site internet** FILFOIE
- Organisation de la **journée annuelle FILFOIE**
- Création d'un « **pictogramme** » filière de santé maladies rares

## Axe 1: Organisation de la collecte des données à des fins de suivi épidémiologique et de recherche

-  Mesure de la **file active**
-  Mise à niveau et interopérabilité des bases de données avec la **BNDMR**
-  Appui à la mise en place de la cohorte **RaDiCo-COLPAC**

## Axe 2: Amélioration du parcours de soins

-  **État des lieux** des centres de compétence
-  **Référentiel** de bonnes pratiques portant sur la période de transition d'un service pédiatrique à un service adulte
-  Production d'un **livret d'accueil** en hépatologie pédiatrique

## Axe 3: Amélioration de la visibilité de la filière

-  Création du **site internet** FILFOIE
-  Organisation de la **journée annuelle** FILFOIE
-  Création d'un « **pictogramme** » filière de santé maladies rares

### ➔ Prise en compte des directives de la DGOS

### ➔ Prise en compte des retours des centres

- **Approfondissement de l'état des lieux** : 23 centres /36
  - Déplacements sur site : **19 centres** visités
  - Envoi d'un **questionnaire** ciblant diverses thématiques
  - Envoi d'un **questionnaire spécifique aux bases de données**
  
- **Groupes de réflexion** : janvier – février 2016
  - Organisation de l'expertise clinique
  - Laboratoires de diagnostic
  - Prise en charge médico-sociale
  - Recherche
  - Enseignement
  
- **Sondage** : février 2016



### Axe 1: Amélioration de la prise en charge des patients

- Favoriser la mise en place de la **Banque Nationale des Données Maladies Rares**
- Favoriser la rédaction et l'utilisation de référentiels et recommandations, notamment les **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)**
- Optimiser le **transfert vers les soins adultes** des adolescents souffrant d'affections hépatiques rares (référentiel, dossier de transition, outils de liaison, annuaire des correspondants)
- Améliorer la **prise en charge médico-sociale** du patient (évaluation du handicap – sensibilisation des professionnels de santé, formulaire MDPH)



### Axe 2: Développement de la recherche clinique et pré-clinique

- **Coordonner** l'activité de recherche au sein de la filière



### Axe 3: Renforcer les activités d'enseignement, formation et information

- Création d'un **catalogue de formations** et d'une **bibliothèque numérique**
- Organisation de **journées régionales** à destination des patients
- Organisation de **formations** pour les professionnels de santé (transition enfant-adultes)

# Évaluation du 2<sup>e</sup> plan d'actions : octobre 2016



Filière de Santé Maladies Rares du Foie de l'Adulte et de l'Enfant  
-FILFOIE-

Réponse à l'appel à projet de la DGOS – 30 avril 2016

## PLAN D' ACTIONS 2016

Animateur : Pr. Olivier Chazouillères  
Chef de projet : Virginie Tsilibaris

Filière de Santé Maladies Rares du Foie de l'Adulte et de l'Enfant - FILFOIE  
CHU Saint-Antoine (AP-HP) - 184 rue du Faubourg Saint-Antoine - 75571 Paris Cedex 12

- 65 -

et clinique

les maladies rares

(MIVB)

et les deux centres  
ec les 5 équipes de  
en témoignent les  
rche est également  
tre d'institutions et  
SCsg).

ux-ci sont impliqués  
31,5% des centres  
ement des études  
de Lyon).

y filière, ne pouvant  
e recherche de ses

ladies du foie

approchem

unités de Recherche

phanDev, Fondation

- 71 -

réactivité des

es vidéos.

e qualité et un

s sur le site de

ût total (€)

10 000

414

711

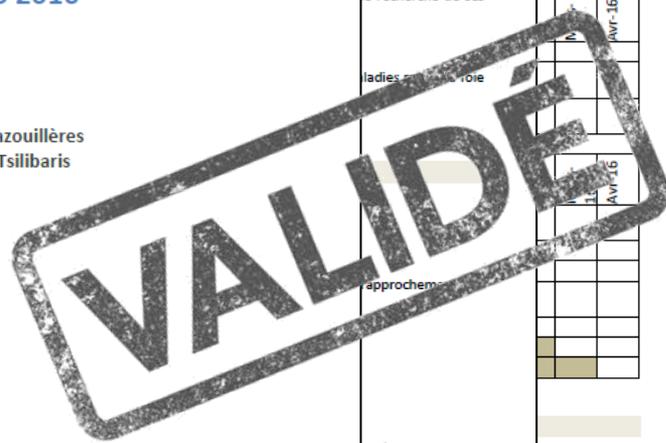
342,86

104,6

11 572,46

AVR-16

AVR-16



se en place par  
er de la qualité



## Axe 1: Amélioration de la prise en charge des patients

### Favoriser la mise en place de la Banque Nationale des Données Maladies Rares

#### ✓ Thésaurus - Orphanet

ORPHA	Maladie métabolique hépatique rare				
65	ORPHA103940				
69	ORPHA895	Maladie de Wilson			Dégénérescence hépato-lenticulaire
70	ORPHA40	Déficit en alpha-1-antitrypsine			Déficit en inhibiteur d'Alpha-1protéinase
71	ORPHA444	Hémochromatose néonatale			
72	ORPHA554	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase (type 1)			Glycogénose de type 1, Maladie de von Gierke, Glycogénose hépato-rénale, Déficit en G6P
73	ORPHA73258				Glycogénose de type 1a
74	ORPHA73259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type b			Glycogénose type 1b
75	ORPHA587	Glycogénose par déficit en enzyme branchante (type 4)			GSD type 4, Maladie d'Anderson, Amylopectinose
76	ORPHA20550	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte			APED
77	ORPHA20621	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique progressive			Glycogénose type 4, forme hépatique progressive
78	ORPHA20628	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique non progressive			Glycogénose type 4, forme hépatique non progressive
79	ORPHA20655	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire périnatale fatale			Glycogénose type 4, forme neuromusculaire périnatale fatale
80	ORPHA20670	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale			Glycogénose type 4, forme neuromusculaire congénitale
81	ORPHA20684	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme hépatique et myopathique			Glycogénose type 4 de l'enfant, forme hépatique et myopathique
82	ORPHA20688	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme neuromusculaire			Glycogénose type 4 de l'enfant, forme neuromusculaire
83	ORPHA20712	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'adulte, forme neuromusculaire			Glycogénose type 4 de l'adulte, forme neuromusculaire
84	ORPHA369	Glycogénose par déficit en phosphorilase hépatique (type 6)			Glycogénose type 6, Maladie de Hers
85	ORPHA73240	Glycogénose par déficit en phosphorilase kinase hépatique et musculaire (type 9B)			GSD type 9B
86	ORPHA264580	Glycogénose par déficit en phosphorilase kinase hépatique (type 9A, 9C)			GSD type 9A, GSD type 9C, XLG
87	ORPHA2988	Glycogénose par déficit en GLUT2			Glycogénose de Bickel-Fancini, Maladie de Fancini-Bickel
88	ORPHA 366	Alpiter dans class hépatique			
89	ORPHA 366	GSD par déficit en enzyme branchante (type 3)			
90	ORPHA295	Syndrôme de Crigler-Najjar			Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale/ Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase / JD
91	ORPHA73234	Syndrôme de Crigler-Najjar type 1			
91	ORPHA73235	Syndrôme de Crigler-Najjar type 2			
92	ORPHA234	Syndrôme de Dubin-Johnson			Hyperbilirubinémie type 2, Maladie de Dubin-Johnson, Syndrôme de Spritz-Nelson
93	ORPHA331	Syndrôme de Rotor			Hyperbilirubinémie type Rotor
94	ORPHA362	Galactosémie			
95	ORPHA73237	Enfow de classe 8/13 y par d'enzyme hépatique			
95	ORPHA73237	Déficit en galactokinase			Galactosémie type 2, Galactosémie par déficit en galactokinase, GALK-2, Déficit en GALK
96	ORPHA73238	Déficit en galactose épimérase			Galactosémie de type 3, Déficit en UDP-galactose 4-épimérase, Déficit en uridine diphosphate-galactose 4-épim
97	ORPHA73239	Galactosémie classique			Galactosémie de type 1, Déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase, Déficit en GALT
98	ORPHA463	Intolérance au fructose hépatoculaire			Fructoseémie congénitale, Déficit héréditaire en fructose-biphosphate aldolase
99	ORPHA882	Tyrosinémie type 1			Déficit en fumarylacétylacétate hydrolase, Tyrosinémie hépato-rénale, Tyrosinémie hépato-rénale, Déficit en fumar
100	ORPHA7309	Changer nom?			
101	ORPHA312	Maladies peroxysomales (ou anomalies de la biogenèse du peroxysome)			<b>Il ne faut pas nommer la tête de groupe Zellweger parce que ça prête à confusion</b> <b>Spectre des anomalies de la biogénèse du peroxysome- syndrome de Zellweger</b>
102	ORPHA44	Syndrôme de Zellweger			Syndrôme cérébro-hépatocél
103	ORPHA44	Adénolécucystrophie néonatale			NALD
103	ORPHA44	Maladie de Refsum infantile			IRD
104	ORPHA220493	Hémochromatose héréditaire			Maladie de cirrhose au fer

#### ➤ En attente de directives nationales:

- SDM intégré dans DPI et directement relié à BaMaRa-> conventions avec éditeurs de logiciels et établissements hospitaliers
- BaMaRa déployé sous peu



## Axe 1: Amélioration de la prise en charge des patients

### Optimiser le transfert vers les soins adultes des adolescents souffrant d'affections hépatiques rares

#### ✓ Référentiel de recommandations: < fin décembre

##### Coordinatrice

Dominique Debray,  
Unité d'hépatologie pédiatrique, CHU Necker.

##### Groupe de travail

###### • Pédiatres hépatologues :

Dominique Debray (CHU Necker), Muriel Girard (CHU Necker),  
Dalila Habes (CHU Bicêtre), Florence Lacaille (CHU Necker)

###### • Hépatologues d'adultes :

Teresa Antonini (CHU Paul Brousse), Odile Gorja (CHU Rouen et Beaujon)

###### • Infirmières de liaison/coordination :

Nelly Balloche (CHU Bicêtre), Colette Danet (CHU Paul Brousse),  
Djamila Fezaa (CHU Necker), Djelika Kone (CHU Beaujon),  
Annie Masmonteil (CHU Bicêtre)

###### • Psychologues :

Alexandra Flouris (CHU Bicêtre), Béatrice Monnier (Réseau REVHEPAT),  
Marion Soulié (CHU Necker)

##### Comité de relecture

###### • Hépatologues Pédiatres :

Frédéric Gottrand (Lille), Alain Lachaux (Lyon),  
Alain Dabadie (Rennes), Pierre Broué (Toulouse)

###### • Hépatologues d'adultes :

Sébastien Dharancy (Lille), Olivier Guillaud (Lyon),  
Pauline Housset (Rennes), Karl Barange (Toulouse)

Groupe de travail FILFOIE : Recommandations de bonnes pratiques portant sur la période de transition

## Annexe 5

### Proposition de fiche de liaison pour le transfert de soins en pédiatrie d'adultes

Groupe de travail FILFOIE : Recommandations de bonnes pratiques portant sur la période de transition

## 2 La période de transfert



### Recommandations

visant à optimiser la prise en charge médicale globale des jeunes patients porteurs de maladies chroniques du foie ou transplantés hépatiques suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte.

#### Transition et Transfert de la responsabilité médicale

Novembre 2016

##### COORDINATRICE

Dominique Debray,  
Unité d'hépatologie pédiatrique,  
CHU Necker.

##### GRUPE DE TRAVAIL

**Pédiatres Hépatologues :**  
Dominique Debray (CHU Necker),  
Muriel Girard (CHU Necker),  
Dalila Habes (CHU Bicêtre),  
Florence Lacaille (CHU Necker)

**Hépatologues d'adultes :**  
Teresa Antonini (CHU Paul Brousse),  
Odile Gorja (CHU Rouen et Beaujon)

**Infirmières de liaison/coordination :**  
Nelly Balloche (CHU Bicêtre),  
Colette Danet (CHU Paul Brousse),  
Djamila Fezaa (CHU Necker),  
Djelika Kone (CHU Beaujon),  
Annie Masmonteil (CHU Bicêtre)

**Psychologues :**  
Alexandra Flouris (CHU Bicêtre),  
Béatrice Monnier (Réseau REVHEPAT),  
Marion Soulié (CHU Necker)

##### COMITÉ DE RELECTURE

**Hépatologues Pédiatres :**  
Frédéric Gottrand (Lille),  
Alain Lachaux (Lyon),  
Alain Dabadie (Rennes),  
Pierre Broué (Toulouse)

**Hépatologues d'adultes :**  
Sébastien Dharancy (Lille),  
Olivier Guillaud (Lyon),  
Pauline Housset (Rennes),  
Karl Barange (Toulouse)

#### CONSIGNES

**Objectifs :**  
- propositions de recommandations communes avec le pédiatre venant de consultations alternées afin d'éviter les consultations communes qui sont parfois inconvenientes.

**Modalités :**  
- consultations communes à objectifs et de répondre aux questions ; ces consultations, des temps forts qui concernent la coopération et le travail de concertation que s'effectue au sein des unités d'hépatologie hospitalière accueillant à la fois les consultations communes. Un échange sur le dossier médical portant sur l'histoire du patient est ainsi réalisé au sein d'un projet de soins. Elle est basée dans la validation commune du projet de soins. Elle implique d'une manière continue les parents - pédiatre -

hépatologues et de médecine générale. Les consultations et ses parents sont revus en consultation avec le référent d'adultes) sont recommandées une concentration préalable en charge du jeune. Elles ont un temps limité (au mieux rapidement une ambivalence et dans la continuité patient. Le pédiatre doit assurer la prise en charge et ne pas modifier le référent spécialiste exprimées par le jeune ou





## Axe 1: Amélioration de la prise en charge des patients

**Nouvelle action** : Améliorer la prise en charge médico-sociale du patient

✓ **Tour de France : Rencontres régionales « COMMUNICATION, ADAPTATION SCOLAIRE, ACCES ET MAINTIEN DANS L'EMPLOI »**

- tables rondes, cas pratiques, ateliers....
- à destination des professionnels de santé et des associations de patients

➔ **24 février 2017, Conseil régional Occitanie, Toulouse**





### Axe 2: Développement de la recherche clinique et pré-clinique

#### Coordonner l'activité de recherche au sein de la filière

##### ✓ Désignation de responsables de l'axe recherche

- Chantal Housset (UMR-S938, CDR Saint-Antoine)
- Emmanuel Gonzales (Bicêtre)

##### ✓ Recrutement d'un coordinateur recherche (en cours)

- Assurer une veille nationale, européenne et internationale des appels d'offre
- Aide à l'élaboration et au dépôt de dossiers en réponse à des appels d'offre : appui scientifique, réglementaire et administratif
- Identifier et tisser des liens avec les partenaires publics et privés ainsi qu'avec tous les autres acteurs du champ de la recherche sur les maladies rares (Orphan-Dev, F-CRIN, Fondation Maladies Rares...) -> susciter les collaborations
- Faciliter les inclusions (>< OrphanDev)
- Diffuser les actualités scientifiques d'intérêt - Communiquer sur les projets de recherche....



## Axe 3: Renforcer les activités d'enseignement, formation et information

### Elaboration d'une stratégie de communication

✓ **Plaquettes**



✓ **Newsletters trimestrielles**

Avril 2016, juillet 2016, novembre 2016



✓ **Promotion de la filière** : participation aux congrès d'hépatologie, de médecine générale...

✓ **Organisation de la journée FILFOIE 2016**

**Mais aussi.....**



## Axe 3: Renforcer les activités d'enseignement, formation et information

### Elaboration d'une stratégie de communication

#### ✓ Site web:



## FILIERE DE SANTÉ MALADIES RARES FILFOIE

Un réseau national de santé dédié aux maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant.

FILFOIE est une structure labellisée par le Ministère des Affaires Sociales et de la Santé qui réunit un ensemble d'acteurs concernés par la prise en charge des maladies rares du foie : centres hospitaliers experts, laboratoires de diagnostic et de recherche, associations de patients, sociétés savantes...

Son but est de mettre en place des actions autour de ces maladies visant à améliorer la **prise en charge et la qualité de vie** des patients, à renforcer les activités de **recherche**, à promouvoir l'**enseignement** mais aussi à **diffuser l'information** relative aux maladies rares.

EN SAVOIR PLUS

#### AGENDA

10 OCTOBRE 2016



#### 2ÈME ÉCHANGE

É.C.H.A.N.G.E : Echange de Consensus Hôpital Ambulatoire en

du 11 NOVEMBRE au 15 NOVEMBRE



#### AASLD LIVER MEETING

AASLD will see you in Boston, MA, where more than 9,500 ...

VOIR L'AGENDA →

#### ACTUALITÉS



18 octobre 2016

L'AMVF FÊTE SES 10 ANS



## Axe 3: Renforcer les activités d'enseignement, formation et information

### Elaboration d'une stratégie de communication

#### ✓ Site web:

- Informations sur la filière (acteurs, actions...)
- Répertoire des maladies rares
- Rubrique patients: Annuaire interactif, Prévention, Diagnostic, ETP, Transition....
- Recherche; essais cliniques en cours, appels d'offres...
- Enseignement: supports pédagogiques, catalogue des formations....
- Rubrique professionnels : Annuaire spécialisés, feuilles de demandes d'examens, référentiels.....
- Agenda, actualités, inscription à la newsletter....



## Axe 3: Renforcer les activités d'enseignement, formation et information

### Création d'un catalogue de formations et d'une bibliothèque numérique

✓ En cours sur le site web: Onglet enseignement

#### Liste des formations intéressant les maladies rares du foie

Diplômes universitaires	
 Diplôme inter-Universitaire (DIU) « Hépatologie, gastroentérologie et nutrition pédiatriques »	
 Diplôme universitaire (DU) européen « Cancers Hépatobillo-Pancréatiques - Stratégies Onco-Chirurgicales »	
 Diplôme universitaire (DU) « Réanimation Hépatique »	
Développement professionnel continu	
 Enseignement post-universitaire « Hépatologie Paris 7 »	
 EPU mucoviscidose organisé par les CRCM/Journées centre maladie digestives rares - Hôpital Necker	

#### Supports pédagogiques (vidéos, diaporamas....)

ACCUEIL > FILIÈRE FILFOIE > PRÉSENTATION GÉNÉRALE

## OUTILS PÉDAGOGIQUES

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Ut enim ad minim veniam, quis nostrud exercitation, tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur, tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

FILTRES PAR : Maladie/thématique  Type de document

**ENSEIGNEMENT**

- Formation
- Outils pédagogiques**

**CIRRHOSE BILIAIRE PRIMITIVE**

 DISCOURS D'OUVERTURE

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

 TITRE LOREM IPSUM

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

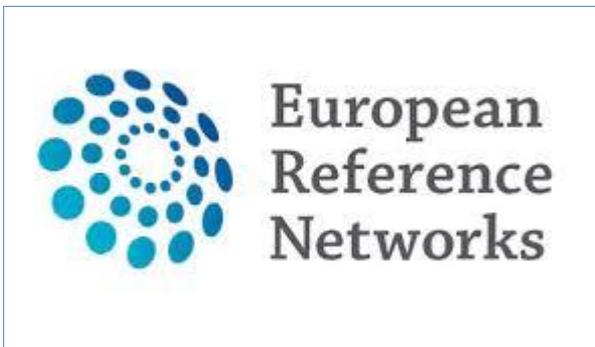
- ✓ **Priorisation des PNDS à produire**
- ✓ **Transition enfant-adulte:**
  - Annuaire des référents adultes et pédiatriques
  - Organisation d'une première formation « transition »
  - Test de l'application smartphone NOA (Projet Necker Transition)
- ✓ **Journées FILFOIE régionales à destination des patients: Lyon**
- ✓ **Inter-filière: Création d'un annuaire national de programmes et outils d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) - en cours**
- ✓ **Prise en charge médico-sociale**
  - 1<sup>ère</sup> réunion de travail: 16 décembre
  - 2<sup>e</sup> Tour de France: Marseille - juin (inter-filière)



✓ **Suivi des projets impliquant les centres de la filière**



**Nouvelle cartographie des CRMR et CCMR : campagne de labellisation 2016-2017**



**Participation des centres de la filière dans les Réseaux Européens de Référence (Rare – Liver)**



**MERCI DE VOTRE ATTENTION**