



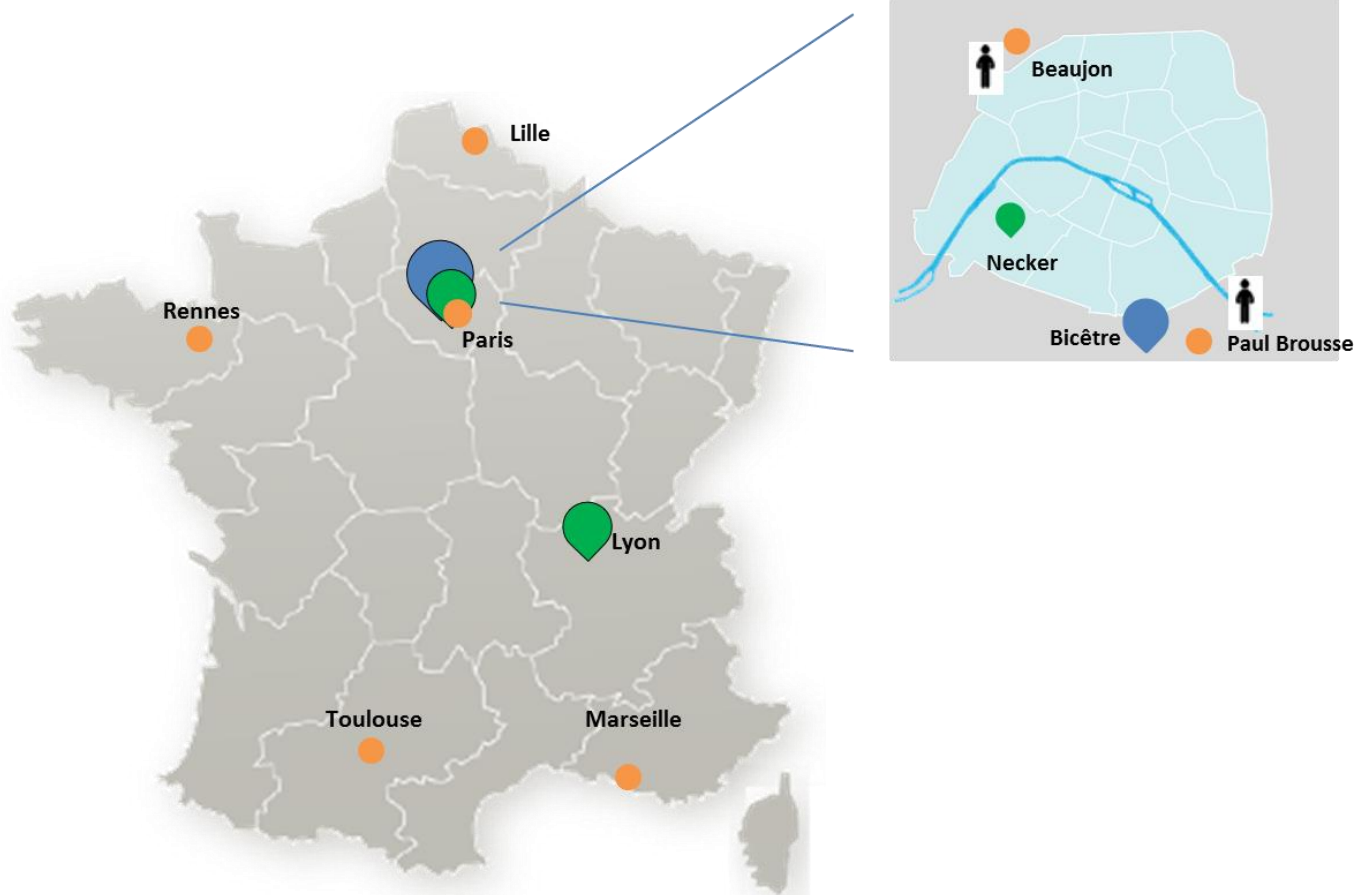
# **Centre de référence de l'Atrésie des Voies Biliaires et des Cholestases Génétiques (AVB-CG)**

**3<sup>ème</sup> Journée de la Filière de Santé Maladies Rares  
du Foie de l'Adulte et de l'Enfant – FILFOIE, 16 novembre 2017, Paris**

- **Atrésie des voies biliaires (CRMR 2005-2017)**
  
- **Cholestases génétiques**
  - ✓ **PFIC, autres cholestases génétiques hépatocytaires**
  - ✓ **Déficit en  $\alpha$ 1AT**
  - ✓ **Syndrome d'Alagille**
  - ✓ **Cholangite sclérosante néonatale**
  - ✓ **Polykystoses hépatiques**

# Cartographie du CRMR AVB-CG

 Centre de référence coordonnateur     Centre de référence - site constitutif     Centre de compétence



- CRMR coordonnateur :
  - E. GONZALES, B.HERMEZIU (Bicêtre)
- CRMR constitutifs :
  - D. DEBRAY, M. GIRARD (Necker)
  - A. LACHAUX, C. RIVET (Lyon)
- CCMR :
  - T. ANTONINI, D. SAMUEL (Villejuif)
  - P. BROUÉ (Toulouse)
  - A. DABADIE, L. BRIDOUX-HENNO (Rennes)
  - F. GOTTRAND (Lille)
  - A. PLESSIER, O. GORIA (Beaujon)
  - B. ROQUELAURE, A. FABRE (Marseille)
- Association AMFE:
  - C. THÉRON-CHARLES (Malakoff)

- Autres : Chirurgiens (S Branchereau, C Chardot, G Héry), Radiologue (S Franchi, P Petit), Biologiste moléculaire (A Spraul), Anatomopathologiste (C Guettier)



- **Atrésie des voies biliaires :**

- Observatoire : pérenniser, états des lieux 2017 (en cours)
- TH, transition, pronostic à long terme
- PNDS
- Communication, échelle colorimétrique

- **Cholestases génétiques :**

- Diagnostic moléculaire
- Entretien et constitution de cohortes en lien avec les registres internationaux : Défi-Alpha, PFIC 1 et 2 (NAPPED), syndrome d'Alagille (GALA) ...
- Innovation thérapeutique : (pharmacothérapie ciblée, inhibiteurs d'ASBT...)
- PNDS : déficit de synthèse des acides biliaires primaires

## ERN Paediatrics Biliary atresia and related diseases (BARD)

**Chair: Ekkehard Sturm**, Co-Chair: Pavel Strnad, Patient&Family's representative: Alison Taylor

- Biliary atresia (Co-ordinator: Claus Petersen)
  - Formation of an expert group on neonatal cholestatic disease
  - Prospective data collection in BARD registry
  - Interface with ERN registry
  - Expert group to consent on minimal dataset (for biliary atresia pts as a pilot)
  - Development of a standard for the diagnostic approach to neonatal cholestasis, methodology: Delphi method for expert consensus (?)
- A1ATD (Co-ordinator Pavel Strnad)
  - eCRF for adults is online
  - Contact with pediatric group established (**A Lachaux**)
- Familial Cholestatic Disease (HJ Verkade and **E Gonzales**)
  - NAPPED registry online and expanding, ERN endorsement and association is pending