*Bienvenue aux*

# 3èmes JOURNÉES ANNUELLES MALADIES RARES DU FOIE 2022

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

AVB-CG
RÉSEAU
ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

MIVB-H
RÉSEAU
ALADIES INFLAMMATOIRES ES VOIES BILIAIRES ET ÉPATITES AUTO-IMMUNES

MVF
RÉSEAU
MALADIES VASCULAIRES DU FOIE

# Programme de la journée du 24 novembre 2022

## Session « Actualités de la filière FILFOIE et de l'inter-réseaux »

**9H00 – 9H30** : Accueil

**9H30 – 10H45** : Actualités de la filière FILFOIE et de l'inter-réseaux

- Mots de bienvenue (Pr Olivier CHAZOUILLERES - CHU Saint Antoine)
- Labellisation des CRMRs et CCMRs
- Bilan des actions de la filière (Paola SQUARZONI - FILFOIE)
- Bilan des actions de communication (Anaïs DE FREITAS - FILFOIE)

**10H45 – 11H00 Pause café**

- Prix FILFOIE 2022 : Remise des Prix, Présentation des projets lauréats (Paola SQUARZONI - FILFOIE)
- État d'avancement : Projet Errance et Impasse diagnostique (Amina MALEK - FILFOIE)
- Comment exploiter les données de la BNDMR ? (Anne Sophie JANNOT - BNDMR)
- La maladie de Rendu-Osler (Dr Sophie DUPUIS-GIROD – HCL CRMR Coordonateur Rendu Osler – FAVA Multi)

**12H45 – 14H00 Pause déjeuner**

# Programme de la journée du 24 novembre 2022

## Session « Maladies Vasculaires du foie »

**14H00 – 14H25** : Éducation thérapeutique et Enseignement.
(Modérateur : Dr Isabelle OLLIVIER)

- AMVF : Annonce diagnostique dans les maladies rares, où en sommes-nous ? (Liliane VÉNIAT, Stéphane COUTIN, Danielle DUTHEIL)
- Présentation du jeu sur Smartphone « Il était une foie » (Dr Emmanuelle DE RAUCOURT, Mme Marie SANTIN - CHU Beaujon)

**14H25 – 15H15** : Point sur les études en cours.
(Modérateurs : Audrey PAYANCÉ, Onorina BRUNO)

- Thromboses porte et causes (Dr Sabrina SIDALI, Dr Capucine DECROCQ, Dr Odile GORIA - CHU Rouen)
- LOCAPORT (Dr Louise LEBEDEL - Dr Isabelle OLLIVIER - CHU Caen)
- TRANSVAS - MVPS chez les greffés rénaux (Dr Bertille COMOZ – Dr Isabelle OLLIVIER - CHU Caen)
- APIS (Pr Pierre-Emmanuel RAUTOU - CHU Beaujon)
- Évolution après chirurgie abdominale des malades avec cavernome porte (Dr Corentin DENECHEAU - Dr Laure ELKRIEF - CHU Tours)
- Thrombose porte étendue chez les malades en attente de transplantation hépatique : recanalisation radiologique ou anastomose atypique ? (Dr Laure ELKRIEF - CHU Tours)
- RIPORT 2 (Dr Aurélie PLESSIER - CHU Beaujon)
- LIVES (Agnès DUMAS)
- Maladie de Still et MVPS (Dr Aurélie PLESSIER - CHU Beaujon)
- Sclérodermie et MVPS (Dr Isabelle OLLIVIER - CHU Caen, Pr Pierre Emmanuel RAUTOU - CHU Beaujon)

**15H15 – 15H30 Pause-café**

# Programme de la journée du 24 novembre 2022

## Session « Maladies Vasculaires du foie »

**15H30 :** Recanalisation portale : De l'enfant à l'adulte. Regards croisés sur les manœuvres de la veine porte chez l'enfant et chez l'adulte.
(Modérateurs : Dr Pierre BROUÉ, Dr Odile GORIA)

- Chez l'enfant : recanalisation portale/shunt mésentérico-Rex, indications, résultats et quel devenir à l'âge adulte (Pr Stéphanie FRANCHI, Pr Sophie BRANCHERERAU - CHU Bicêtre)
- Chez l'adulte : indication/complications (Pr Pierre DELTENRE - CHU UCLouvain Namur, Pr Mickael LESURTEL - CHU Beaujon)
- Impact de la déportalisation sur l'histologie hépatique : Intérêt de la biopsie hépatique avant recanalisation portale (Pr Valérie PARADIS - CHU Beaujon)

**30 min de discussion**

**17H15 Clôture de la journée**

# Programme de la journée du 25 novembre 2022

## Session « Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques »

**9H30 – 10H45** : Prescription de Whole Genome Sequencing (WGS) dans le cadre de la préindication « Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique » du PFMG 2025 : retour d'expérience.
(Modérateurs : Dr Anne DAVIT-SPRAUL, Pr Emmanuel GONZALES)

- Contexte et résultats généraux (Dr Anne DAVIT-SPRAUL - CHU Bicêtre, Pr Emmanuel GONZALES - CHU Bicêtre)
- SeqOIA - plateforme nord (Dr Anne DAVIT-SPRAUL - CHU Bicêtre, Pr Emmanuel GONZALES - CHU Bicêtre, Dr Alice THÉBAUT - CHU Bicêtre)
- AURAGEN - plateforme sud (Dr Pierre BROUÉ - CHU Toulouse, Dr Nolwenn LABORDE - CHU Toulouse, Dr John RENDU - CHU Grenoble, Dr Bertrand ROQUELAURE - CHU Marseille)

**10H45 – 11H00 Pause café**

# Programme de la journée du 25 novembre 2022

## Session « Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques »

**11H00 – 12H30 :**

Atrésie des voies biliaires, devenir à l'âge adulte des patients non transplantés.
(Modératrices : Dr Teresa ANTONINI, Dr Odile GORIA - CHU Rouen)

- Devenir à l'âge adulte des patients atteints d'atrésie des voies biliaires ayant atteint l'âge de 16 ans avec leur foie natif (Dr Raphaël POIGNET)
- Quel score de gravité pour les jeunes adultes atteints d'AVB en attente de TH ? (Dr Eleonora DE MARTIN - CHB Paul Brousse)

Pigmentation des dents dans les cholestases sévères de l'enfant : physiopathologie, retentissement et prise en charge.
(Modérateurs Pr Martin BIOSSE-DUPLAN, Dr Pierre BROUÉ)

- Physiopathologie et retentissement : résultats d'une étude monocentrique (Dr Théo BARANGE)
- Quelle prise en charge proposée et quelles en sont les limites ? (Pr Martin BIOSSE-DUPLAN)
- Évaluation du nombre de patients concernés : résultats d'une enquête « flash » de l'AMFE (Laure DOREY)

**12H45 – 14H00 Pause déjeuner**

# Programme de la journée du 25 novembre 2022

## Session « Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et Hépatites Auto-Immunes »

**14H00 – 15H45** : Hépatites Auto-Immunes

- Physiopathologie (Dr Amédée RENAND - CHU Nantes)
- HAI de l'enfant (Dr Murielle GIRARD - CHU Necker)
- HAI aiguë sévère (Dr Eleonora DE MARTIN - CHB Paul Brousse)
- Traitements de fond et suivi (Dr Sara LEMOINNE - CHU Saint Antoine)
- HAI et transplantation (Pr Jérome DUMORTIER - HCL Edouard Herriot)

**15H45 – 16H00 Pause café**

**16H00 – 17H00 :** Projets collaboratifs du réseau

**17H00 Clôture de la journée**

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Journées Annuelles Maladies Rares du Foie

24 & 25 novembre 2022

MIVB-H
CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES INFLAMMATOIRES
DES VOIES BILIAIRES ET
HÉPATITES AUTO-IMMUNES

AVB-CG
CENTRE DE RÉFÉRENCE
ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

MVF
CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE

# FILFOIE : Équipe d'animation (Paris)

## Olivier Chazouillères

**Animateur**

olivier.chazouilleres@aphp.fr

## Chef.fe de projet

**Recrutement en cours**

## Paola Squarzoni

**Recherche – Europe – BNDMR**

paola.squarzoni@aphp.fr

## Anaïs De Freitas

**Chargée de mission Formation-Information**

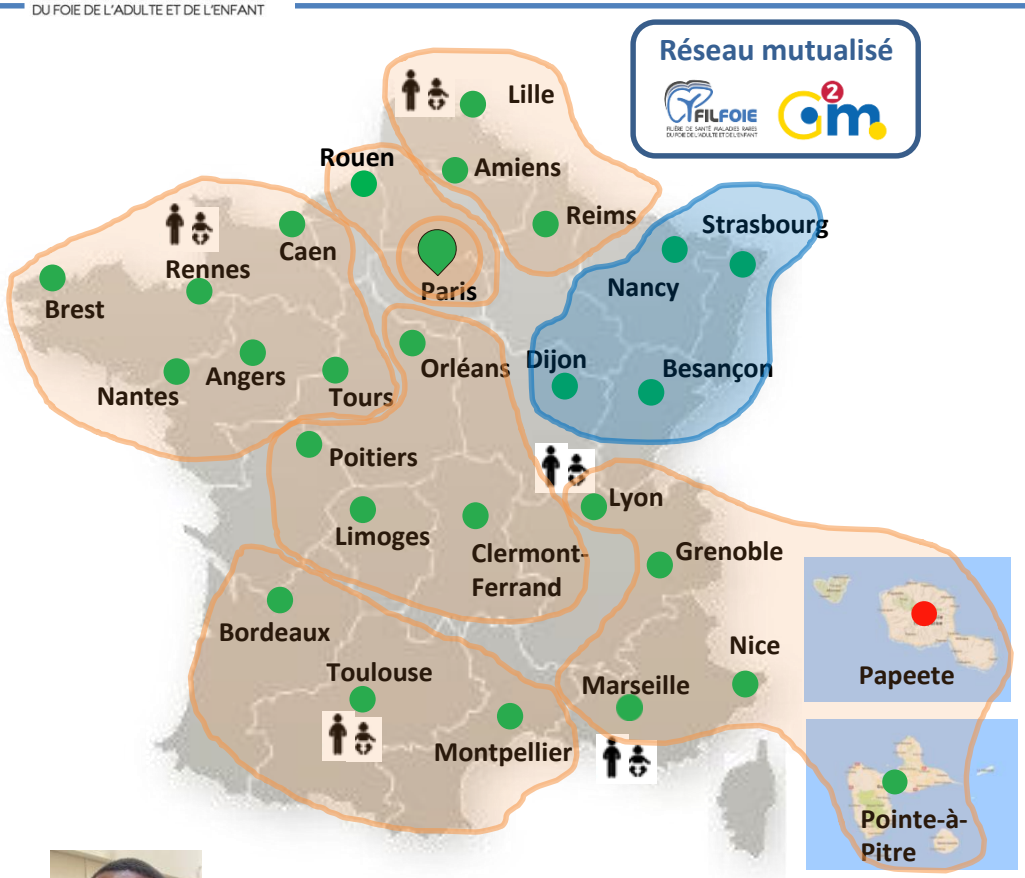
anais.defreitas@aphp.fr

## Émilie Le Beux

**Médico-social – PNDS – Transition – ETP**

emilie.lebeux@aphp.fr

# FILFOIE : ARC/TEC en régions



## Éloi Nshuti :
Lille, Amiens, Reims
eloi.nshuti@aphp.fr

## Recrutement en cours :
Dijon, Besançon, Nancy, Strasbourg

## Amina Malek :
Île-de France, Rouen
+ pilote du projet impasse diagnostique
amina.malek@aphp.fr

## Amina Haissaini :
Île-de France
amina.hassaini@aphp.fr

## Pauline Roumaud :
Rennes, Angers, Brest, Caen, Nantes, Tours
pauline.ROUMAUD@chu-rennes.fr

## Thierry Poumaroux :
Lyon, Grenoble, Marseille, Nice, Guadeloupe, Tahiti
thierry.poumaroux@chu-lyon.fr

## Emma Brochard :
Toulouse, Bordeaux, Montpellier
brochard.e@chu-toulouse.fr

## Astrid Agnès :
Limoges, Clermont-Ferrand, Orléans, Poitiers
astrid.agnes@chu-limoges.fr

# Bilan des réunions FILFOIE en 2022

Pour faire vivre et suivre le Plan d'actions 2019-2022 de la filière, les Comités de gouvernance de la filière et les Groupes de Travail se réunissent régulièrement.

En 2022, nous avons organisé et mené :

- 3 réunions du Comité Directeur,
- 2 réunions du Comité de Pilotage,
- 1 réunion du Comité Scientifique (mixte Comité de Pilotage),
- 3 réunions du Comité Pédagogique.

Parmi les Groupes de Travail (GT), on dénombre :

- Un GT ETP,
- Un GT Transition,
- Un GT ALD

Enfin, les réseaux ont eux aussi été actifs en organisant leurs propres Comites Directeurs.

# FOCUS

Relabellisation des centres :
campagne 2022

# Relabellisation des centres : calendrier

**Mai 2021.**

- Lancement des consultations (FSMR, CRMR, GT restreint de suivi du PNMR3)
- Retour sur la précédente labellisation

**Fin juin 2021 début septembre.**

- Echanges avec le CSL
- Avec les FSMR lors des entretiens
- Avec les DH.

**Septembre 2021 – Mars 2022 : prévoir règlementairement l'AAP de labellisation CCMR/CRMR/CRC.**

- Relecture du projet par les parties prenantes

**Mi-Mai 2022**

- Publication de l'AAP labellisation CCMR/CRMR/CRC

**Mi-octobre 2022**

- Retour de l'AAP
- Désignation des experts et des membres du jury de labellisation

**Novembre – janvier 2022**

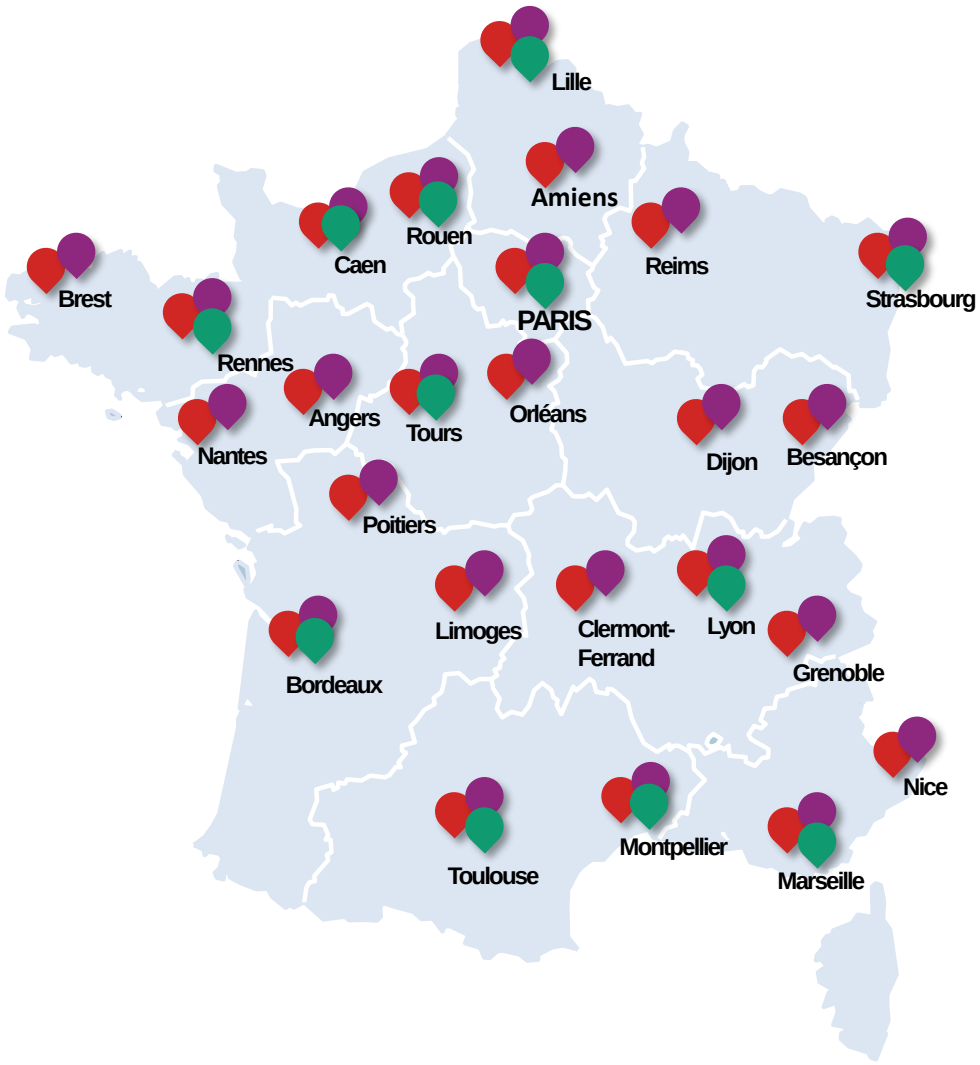
**Relecture des projets**

**+ Jury**

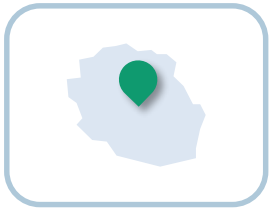
**Début mars 2023**

- Désignation des CCMR/CRMR/CRC pour un financement en C1 2023

# Future répartition géographique des centres FILFOIE par réseau

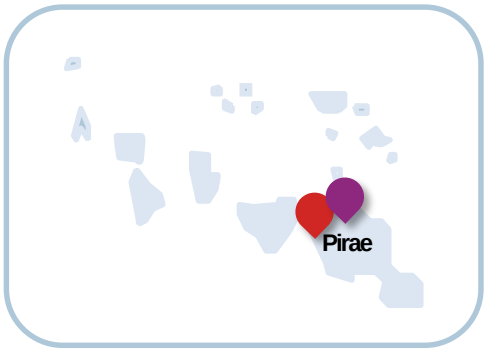



**La Réunion**



**Guadeloupe**

**Polynésie Française**




**Objectif 2022 : développement des centres pédiatrico-adultes**

# Candidatures CRMR Constitutifs et CCMR

## 3 Candidatures CRMR coordinateurs :

**AVB-CG : Bicêtre, MIVB-H : Saint-Antoine, MVF : Beaujon**

## 17 Candidatures CRMR constitutifs :

- **AVB-CG :** Lille (*centre pédiatrico-adulte*), Lyon*, Marseille, Necker (Paris)*, Paul Brousse (Villejuif), Toulouse (*centre pédiatrico-adulte*)
- **MIVB-H :** Grenoble*, Kremlin Bicêtre, Lille*, Lyon (*en commun HEH+XR+HFME*), Nantes, Paul Brousse (Villejuif)*, Rennes
- **MVF :** Caen, Kremlin Bicêtre*, Toulouse, Tours

** Renouvellement de candidature*

## 11 Candidatures nouveaux CCMR :

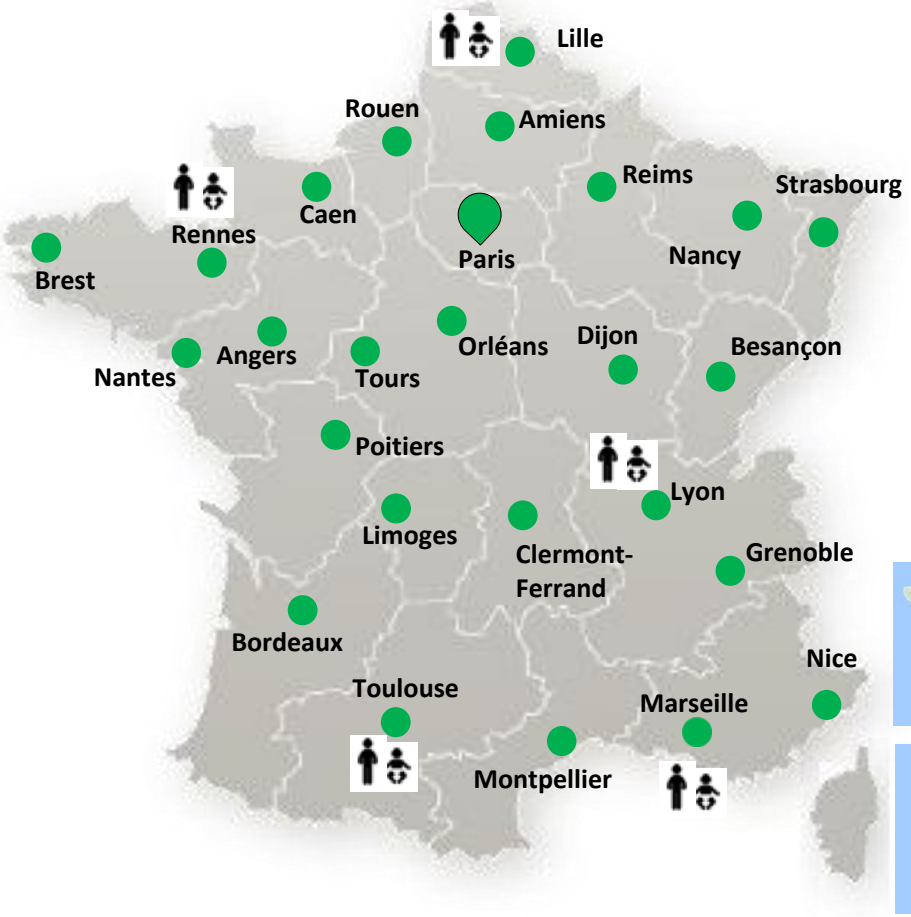
- **AVB-CG :** création CCMR *pédiatrico-adultes* : **+6**
- **MIVB-H : +1**. *Un appel a été lancé à chaque centre pour proposer un référent pédiatrique.*
- **MVF : +3**

# BILAN DE L'ANNÉE 2022

# Bilan des actions 2022

## Déploiement BNDMR / BaMaRa

*Situation Octobre 2022*




- ✓ Accès à BaMaRa pour tous les centres de métropole et en Outre-Mer (sauf Papeete).
- ✓ BaMaRa V3.0 : sortie 15 nov. 2022. Formations prévues. Documents d'information envoyés
- ✓ ORBIS FMR : Sortie nouvelle version FMR courant 2023

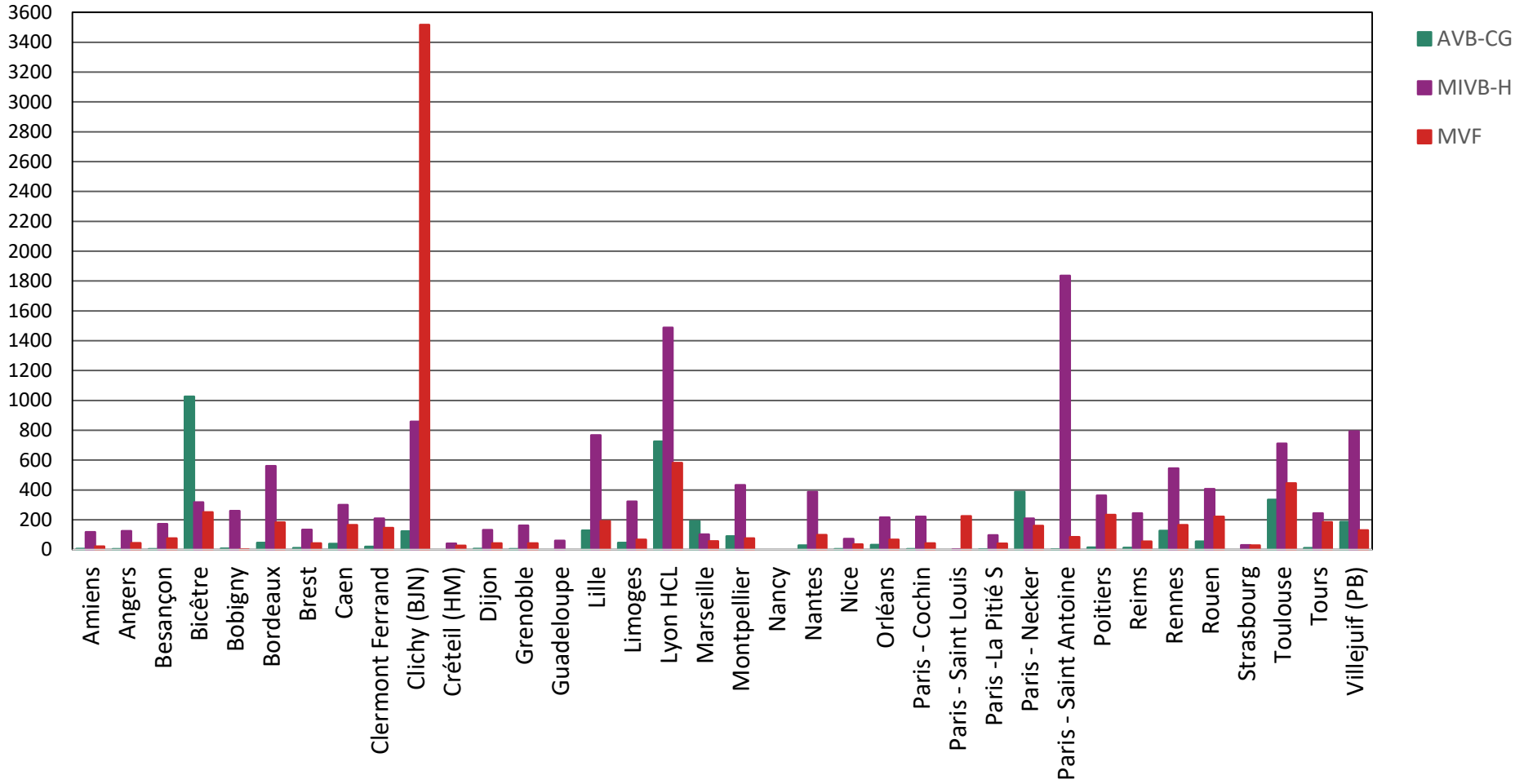
**Mutualisation ARC/TEC FILFOIE-G2M : 7 ARC/TEC + 1 recrutement à venir à Dijon à partir de janvier 2023 !**

**Légende :**

- Outil BaMaRa déployé ou fiche MR active (Orbis, Collemara,…)
- BaMaRa récemment ouvert
- Non déployé

# Bilan des actions 2022

## BNDMR – patients saisis par centre




**Total : 25 079 patients MR saisis (soit + 5139 patients recensés sur l'année 2022)**

(**AVB-CG = 3666** ; **MIVB-H = 12920** ; **MVF = 7738**) – *octobre 2021 à octobre 2022*

** Nb de dossiers estimés en 2016 : 12 500 patients ~ 200 % de patients saisis par rapport à l'estimation initiale*

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Bilan des actions 2022

## BNDMR – patients saisis par réseau

| | |
|---|---|
| **Atrésie des voies biliaires** | **1799** |
| **Cholangite biliaire primitive (CBP)** | **2864** |
| **Cholangite sclérosante (CS + CSP + CSS)** | **2317** |
| Cholangite sclerosante à IgG4 | 134 |
| Cholangite sclérosante néonatale | 35 |
| Cholestase intrahépatique familiale | 11 |
| Cholestase intrahépatique gestationnelle | 89 |
| **Cholestase intrahépatique progressive familiale (PFIC)** | **354** |
| Cholestase intrahépatique récurrente bénigne (BRIC) | 63 |
| Cœur univentriculaire | 90 |
| Déficit congénital de synthèse des acides biliaires (DSAB) | 30 |
| **Déficit en alpha-1-antitrypsine** | **530** |
| Dilatation sinusoïdale / Péliose hépatique idiopathique | 94 |
| Ductopénie idiopathique | 17 |
| Dyskératose congénitale | 28 |
| Fibrose hépatique congénitale | 193 |
| Fistule portosystémique congénitale / shunt congénitaux portosystémiques | 217 |
| Hamartome biliaire multiple | 39 |
| Hémangioendothéliome épithélioïde | 31 |
| **Hépatite auto-immune (HAI)** | **4903** |
| Kyste du cholédoque / Dilatation kystique congénitale de la voie biliaire principale | 149 |
| **Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC)** | **1046** |
| Lithiase intrahépatique primitive | 38 |
| Maladie de Caroli | 138 |
| Maladie de Rendu-Osler | 101 |
| **Maladies vasculaires porto-sinusoïdales** | **1833** |
| Maladie veino-occlusive hépatique / syndrome d'obstruction sinusoïdale | 315 |
| Polykystose hépatique isolée | 346 |
| Polykystose rénale autosomique dominante | 47 |
| Polykystose rénale autosomique récessive | 34 |
| **Syndrome d'Alagille** | **312** |
| **Syndrome de Budd-Chiari** | **697** |
| Syndrome de Caroli | 7 |
| **Syndrome de chevauchement ou Overlap syndrome (HAI + CSP ou HAI + CBP)** | **946** |
| Syndrome de Dubin-Johnson | 27 |
| Syndrome de Rotor | 5 |
| Syndrome NISCH/Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante | 2 |
| **Thrombose veineuse portale (TVP) /thrombose portale primitive** | **3541** |

AVB-CG
CENTRE DE RÉFÉRENCE
ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES

MIVB-H
CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES INFLAMMATOIRES DES VOIES BILIAIRES ET HÉPATITES AUTO-IMMUNES

MVF
CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES VASCULAIRES DU FOIE

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Bilan des actions 2022

## BNDMR – patients par tranche d'âge

| Maladie | N° tot patients | >18 ans | <18 ans |
|---|---|---|---|
| Atrésie des voies biliaires | 1799 | 594 | 1205 |
| Cholangite biliaire primitive (CBP) | 2864 | 2864 | 0 |
| Cholangite sclérosante (CS + CSP + CSS) | 2317 | 2156 | 152 |
| Cholangite sclerosante à IgG4 | 134 | 130 | 4 |
| Cholangite sclérosante néonatale | 35 | 10 | 25 |
| Cholestase intrahépatique familiale | 11 | 1 | 10 |
| Cholestase intrahépatique gestationnelle | 89 | 88 | 1 |
| Cholestase intrahépatique progressive familiale (PFIC) | 354 | 113 | 241 |
| Cholestase intrahépatique récurrente bénigne (BRIC) | 63 | 43 | 20 |
| Cœur univentriculaire | 90 | 87 | 3 |
| Déficit congénital de synthèse des acides biliaires (DSAB) | 30 | 9 | 21 |
| Déficit en alpha-1-antitrypsine | 530 | 299 | 231 |
| Dilatation sinusoïdale / Péliose hépatique idiopathique | 94 | 88 | 7 |
| Ductopénie idiopathique | 17 | 11 | 6 |
| Dyskératose congénitale | 28 | 26 | 2 |
| Fibrose hépatique congénitale | 193 | 127 | 66 |
| Fistule portosystémique congénitale / shunt congénitaux portosystémiques | 217 | 49 | 168 |
| Hamartome biliaire multiple | 39 | 36 | 3 |
| Hémangioendothéliome épithélioïde | 31 | 24 | 7 |
| Hépatite auto-immune (HAI) | 4903 | 4288 | 615 |

| Maladie | N° tot patients | >18 ans | <18 ans |
|---|---|---|---|
| Kyste du cholédoque / Dilatation kystique congénitale de la voie biliaire principale | 149 | 34 | 115 |
| Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC) | 1046 | 1024 | 22 |
| Lithiase intrahépatique primitive | 38 | 18 | 17 |
| Maladie de Caroli | 138 | 129 | 9 |
| Maladie de Rendu-Osler | 101 | 100 | 1 |
| Maladies vasculaires porto-sinusoïdales | 1833 | 1780 | 50 |
| Maladie veino-occlusive hépatique / syndrome d'obstruction sinusoïdale | 315 | 306 | 9 |
| Polykystose hépatique isolée | 346 | 319 | 27 |
| Polykystose rénale autosomique dominante | 47 | 47 | 0 |
| Polykystose rénale autosomique récessive | 34 | 21 | 13 |
| Syndrome d'Alagille | 312 | 108 | 204 |
| Syndrome de Budd-Chiari | 697 | 676 | 21 |
| Syndrome de Caroli | 7 | 6 | 1 |
| Syndrome de chevauchement ou Overlap syndrome (HAI + CSP ou HAI + CBP) | 946 | 885 | 61 |
| Syndrome de Dubin-Johnson | 27 | 10 | 17 |
| Syndrome de Rotor | 5 | 4 | 1 |
| Syndrome NISCH/Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante | 2 | 1 | 1 |
| Thrombose veineuse portale (TVP) /thrombose portale primitive | 3541 | 3282 | 259 |

# Bilan des actions 2022

## Actions Prise en charge 1/2

### ➢ Recommandations et PNDS :

- Suivi des PNDS lauréats des AAP DGOS 2019 et 2020
- Aide à la rédaction des argumentaires scientifiques des PNDS Fistule Portosystémique congénitale et CSP
- Soumission à la HAS des PNDS Fistule Portosystémique congénitale et CSP

### ➢ Éducation Thérapeutique du Patient :

- Suivi et accompagnement des cinq projets lauréats de l'AAP DGOS 2020 : CRMR/CCMR Lyon (adulte et pédiatrie), CCMR Montpellier, CCMR Saint-Louis, CCMR Toulouse, CRMR Beaujon (actualisation d'un programme existant)
- Transmission des dépôts à l'ARS/actualisation de programme existant à la DGOS des cinq lauréats de 2019

# Bilan des actions 2022

## Actions Prise en charge 2/2

- **Outil RCP :**

  - Mise à jour de la documentation et support aux utilisateurs
  - Réunion annuelle en interfilière, avec l'éditeur ROFIM, pour définir la roadmap 2022
  - Suivi mensuel des bugs et développements en cours
  - Renouvellement de la prestation pour 2023

- **Observatoire des traitements hors-AMM :**

  - Poursuite du recrutement d'un Data Manager : toujours difficultés à recruter
  - Réadaptation stratégie suite au modèle de tableur Excel transmis par la DGOS
  - RETEX en interfilière sur Base de Données réalisée par l'éditeur 16com à partir du référentiel des médicaments Thériaque
  - Prise de contact avec 16com, test de la Base de Données, contractualisation prévue en fin 2022. Recrutement d'un stagiaire en pharmacie pour accompagnement en début 2023

- **PFMG2025 :**

  - Suivi de la montée en cadence de la préindication FILFOIE
  - Sensibilisation des réseaux adultes à la possibilité de soumettre des demandes de séquençage pour leurs patients

# Bilan des actions 2022

## Actions Recherche 1/2

### ➢ Coordination recherche :

- Recensement des structures d'aide
- Veille des AAP et diffusion aux membres du réseaux
- Soutien réglementaire aux études en cours (ex. : DIVA, EnVIE2)

### ➢ Bulletins recherche :

- Parution d'un bulletin recherche « hors série » sur les actions Recherche menées en 2021 (paru en janvier 2022)
- Préparation d'un bulletin recherche sur la recherche clinique au sein de FILFOIE (sortie prévue en décembre 2022/janvier 2023)

### ➢ Soutien aux études cliniques en cours dans la filière (aide ARC/TEC) :

- En 2022, aide au screening et à l'inclusion pour 8 études au sein du réseau FILFOIE

# Bilan des actions 2022

## Actions Recherche 2/2

### ➢ Organisation de la 2ème Journée Recherche FILFOIE :

- Gestion organisationnelle et logistique : réservation de l'auditorium Imagine
- Validation par le CoDir du format de la Journée Recherche afin de la reconduire annuellement
- Proposition de programme en cours de réflexion

### ➢ 2ème édition d'un Prix Recherche FILFOIE :

- Validation de l'objectif et du public cible : récompenser des travaux de thèses soumis lors des années antérieures
- Rédaction des modalités de soumission des dossiers participants
- Revue des dossiers par les membres du CoPil et CoSci
- Remise du Prix Recherche lors des Journées Annuelles de la filière

### ➢ Vérifications des informations et mises à jour sur Orphanet :

- Identification de la procédure de soumission de nouveaux codes Orphanet, et des interlocuteurs associés
- Participation aux formations Orphanet pour demandes de création/modification des nouveaux codes

# Bilan des actions 2022

## Actions Europe

### ➢ Coordination avec l'ERN RARE-LIVER :

- Suivi des demandes et des activités de l'ERN et participation aux réunions
- Participation aux réunions de l'ERN RARE-LIVER (réunion annuelle, Keep-in-Touch meetings)
- Travail conjoint avec les équipes ERN pour réutilisation et création de contenus

### ➢ Réponse au CEF2020 concernant l'harmonisation de la collecte des données :

- Participation par FILFOIE à un Working Group sur l'harmonisation des pratiques de collecte des données, au nom des 3 CRMR de l'ERN
- Participation à 3 réunions de suivi du projet débuté en janvier 2022

### ➢ Soutien aux CRMR vis-à-vis de l'ERN :

- Validation des modalités de soutien de l'équipe d'animation aux CRMR
- Transmission de rapports pré-remplis aux CRMR pour les « Data Collection »
- Suivi des dossiers des nouveaux HealthCareProviders (HcP)

# Bilan des actions 2022

## Actions Formation

### ➢ Organisation des Journées Annuelles MR du Foie :

- Reproposition du format sur deux jours, fusionnant la Journée FILFOIE et les Journées des centres
- Suivi d'un format hybride : présentiel et diffusion en ligne
- Captation vidéo pour téléchargement ultérieur sur le site FILFOIE (bibliothèque des Outils Pédagogiques + Chaîne YouTube)

### ➢ Organisation du Paris PVT Meeting - 29 et 30 novembre 2022 :

- Soutien logistique et financier au réseau MVF pour la mise en place sur 2 journées du 1er Meeting international sur la Thrombose Veineuse Portale
- Gestion de la réservation des salles, prise en charge des transports des orateurs, du traiteur, organisation de visites culturelles sur le 2ème jour, goodies, impression programme
- Promotion du Paris PVT Meeting via les réseaux de la filière

### ➢ Animation du Comité Pédagogique sur le projet MOOC :

HB Motion

- Avancement du volet pédiatrique et reprise de suivi du prestataire HB Motion
- Identification des obstacles et reprise des réunions en décembre 2022 (Volet pédiatrique + adulte)

# Bilan des actions 2022

## Actions Information

- **Finalisation de la page sur le Score SURFASA sur le site FILFOIE :**
  - Reprise contacts prestataire et médecin (Dr E De Martin)
  - Finalisation des derniers détails avant diffusion en décembre 2022

- **DigH@cktion :**
  - Participation de la filière à une table ronde « Les données de santé, la révolution par l'usage »
  - Participation de la filière au jury : FIMATHO et FILFOIE ont remis un Prix Maladies Rares
  - Prix d'accompagnement - management de projets et communication

- **Participation aux projets « Information » en interfilière :**
  - Participation aux réunions du GT Communication interfilière

# ET POUR LA SUITE ?

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Des actions en cours de finalisation sur 2022…

## Prise en charge

- **Poursuite du recensement BaMaRa**
- **Suivi du diagnostic :**
  - Recrutement ARC/TEC à destination des CRMR coordonnateurs
  - Finalisation de l'analyse des données
- **Publication sur le site de la HAS des PNDS Fistule Portosystémique congénitale et CSP et diffusion de l'information au réseau**

## Recherche

- **Mise à jour de la veille des appels à projets** (newsletter de décembre)
- **Bulletin recherche clinique :**
  - Finalisation de la rédaction des articles
  - Impression et diffusion au réseau
- **Soutien réglementaire pour les projets en cours**

## Europe

- **Aide aux CRMR pour autoévaluation des HCP à 5 ans à structurer**

## Formation / Information

- **Finalisation du tournage et diffusion de trois vidéos pédagogiques (une par réseau) :**
  - BEZASCLER
  - Maladies Vasculaires Porto-Sinusoïdales
  - Shunts portosystémiques
- **Mise en ligne des présentations des JAMRF 2022**
- **Bilan et enquête de satisfaction des Journées Annuelles Maladies Rares du Foie, newsletter de décembre 2022**
- **Accompagnement organisation de l'évènement Paris PVT Meeting le 29 et 30 novembre 2022**
- **Livret d'information aux patients**

**Ainsi que la poursuite des recrutements :**

Chef·fe de projet // Data Manager // ARC pour la région Nord Est

# …de nombreux sujets pour 2023…

## Prise en charge

- Suivi du diagnostic :
  - Poursuite de formation au codage
  - Encadrement et suivi de l'ARC/TEC pour les CRMRs
- Poursuite des réunions ALD avec la CNAM
- Suivi et aide au
- Accompagneme
  lauréats de l'AA
- Déploiement de
  ETP de Stimulab
- Contractualisati
  « Observatoire des traitements »
- Relance des actions Transition à l'arrivée du Data Manager
- Finalisation et diffusion d'une page « scores » sur le site FILFOIE (test avec le score SURFASA)

## Recherche

- Coordination recherche

*Bulletin recherche, veille, appels à participations, aide aux questions réglementaires…*

- Soutien aux études cliniques choisies via les TEC en région

associative et accompagnement

- Participation au projet CEF2020
- Relais d'information et soutien aux CRMR membres de l'ERN (réunions et data collection)

## Formation / Information

- Organisation des Journées Annuelles Maladies Rares du Foie
- Ouverture du MOOC pour hépato-gastro-entérologues de ville (→ reporté au 1er semestre 2023)
- Poursuite de la mise à jour du
  es Rares (site)
  nouvelles vidéos
  MR foie
  ormation vers les
  e santé et le grand

*ewsletter, présence aux congrès, animation des réseaux Facebook, Twitter, LinkedIn…*

- Mise en place de projets communs en interfilière
- Participation au Comité de Pilotage DigH@cktion et reconduction du prix Maladies Rares avec FIMATHO
- Accompagnement lauréats prix MR

**+ vos idées et projets, n'hésitez pas à solliciter l'équipe d'animation FILFOIE !**

**…en attendant la campagne de relabellisation des filières en 2023 et la rédaction d'un nouveau plan d'actions à construire tous ensemble.**

# QUESTIONS ?

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Journées Annuelles Maladies Rares du Foie

24 & 25 novembre 2022

## Prix FILFOIE 2022

# Présentation du Prix FILFOIE 2022

Récompenser des travaux de Master 2 ou de thèse sur un thème de médecine, de sciences ou de biologie, dans le périmètre des maladies rares du foie de la Filière FILFOIE.

**Lancement Prix 20/06/2022**

**Date limite soumission candidatures 14/09/2022**

**Évaluation des candidatures**

**COSCI/COPIL FILFOIE 18/11/2022**

**Annonce lauréats Aujourd'hui !**

# Présentation du Prix FILFOIE 2022

**Dotation :**

**Une enveloppe globale de 10 000€**

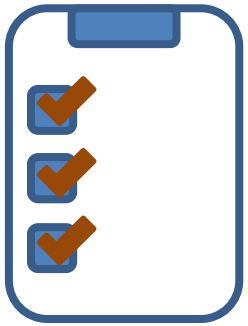
**Récompense :**

**Six prix de valeur égale (1666€) pour six projets**

# Évaluation des candidatures au Prix FILFOIE 2022

**Jury composé des membres du Comité Scientifique et de Pilotage de la Filière FILFOIE**

## Grille d'évaluation afin de guider le jury dans ses choix



- **Importance de la question examinée dans le contexte des maladies rares du foie**
- **Objectifs du projet**
- **Méthodologie**
- **Clarté et lisibilité - Résumé scientifique**
- **Clarté et lisibilité - Grand public**
- **Originalité**
- **Pertinence des résultats obtenus afin de répondre à la question posée dans le travail**
- **Appréciation générale**

# ANNONCE DES LAURÉATS

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats
(ordre alphabétique)

***Pharmacothérapie ciblée et partenaires moléculaires du transporteur biliaire ABCB4***

Thèse présentée et soutenue publiquement le 04 février 2021 pour le diplôme de doctorat en Physiologie, Physiopathologie et Thérapeutique (Sorbonne Université), sous la direction du Dr Thomas Falguières, UMR Inserm 1193, Physiopathogénèse et Traitement des Maladies du Foie, Univ. Paris-Saclay

**Amel BEN SAAD**

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats

(ordre alphabétique)

***La présence d'une thrombophilie à haut risque prédit la récidive ou l'extension thrombotique en cas de thrombose veineuse portale aiguë non cirrhotique secondaire à une cause locale : Étude LOCAPORT***

Thèse présentée et soutenue à Caen le 05 octobre 2021 pour le diplôme de docteur en médecine (Faculté de Caen), sous la direction du Dr Isabelle OLLIVIER-HOURMAND, Centre de Compétence des Maladies Vasculaires du Foie du CHU de Caen

**Louise LEBEDEL**

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats
(ordre alphabétique)

***Pharmacothérapie ciblée des déficits en ABCB11***

Thèse présentée et soutenue publiquement le 17 novembre 2021 pour le diplôme de doctorat le diplôme de doctorat en Signalisations et Réseaux Intégratifs en Biologie, dans la spécialité Sciences de la vie et de la santé (Université Paris-Saclay), sous la direction du Pr Emmanuel GONZALES, CRMR AVB-CG Hôpital Bicêtre

**Elodie MAREUX**

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats
(ordre alphabétique)

***Hémangiomes hépatiques du nourrisson : rétrospective sur 18 ans d'expérience au CHU Bicêtre***

Thèse présentée et soutenue publiquement le 31 Mai 2021 pour le diplôme de docteur en médecine (Université Paris Cité), sous la direction du Pr Stéphanie Franchi-Abella, CRMR AVB-CG Hôpital Bicêtre

**Caroline RUTTEN**

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats

(ordre alphabétique)

***Intérêt de la tomodensitométrie et de la nodularité hépatique pour le diagnostic de la maladie vasculaire porto-sinusoïdale : une étude cas-témoins***

Thèse présentée et soutenue publiquement le 18 octobre 2021 pour le diplôme de docteur en médecine (Université de Paris-Cité), sous la direction du Pr Pierre-Emmanuel RAUTOU, Centre de référence des maladies vasculaires du foie - Hôpital Beaujon- APHP

**Shantha VALAINATHAN**

# Les lauréats du Prix FILFOIE 2022

## Projets lauréats

(ordre alphabétique)

***Transplantation hépatique pour cholangite sclérosante primitive : une étude de cohorte nationale française***

Thèse présentée et soutenue publiquement le 6 octobre 2021 pour le diplôme de docteur en médecine (Université Claude Bernard Lyon 1), sous la direction du Pr Jérôme DUMORTIER, CCMR MIVB-H HCL Lyon

**Florian VEYRE**

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

# Journées Annuelles Maladies Rares du Foie

24 & 25 novembre 2022

## État d'avancement :

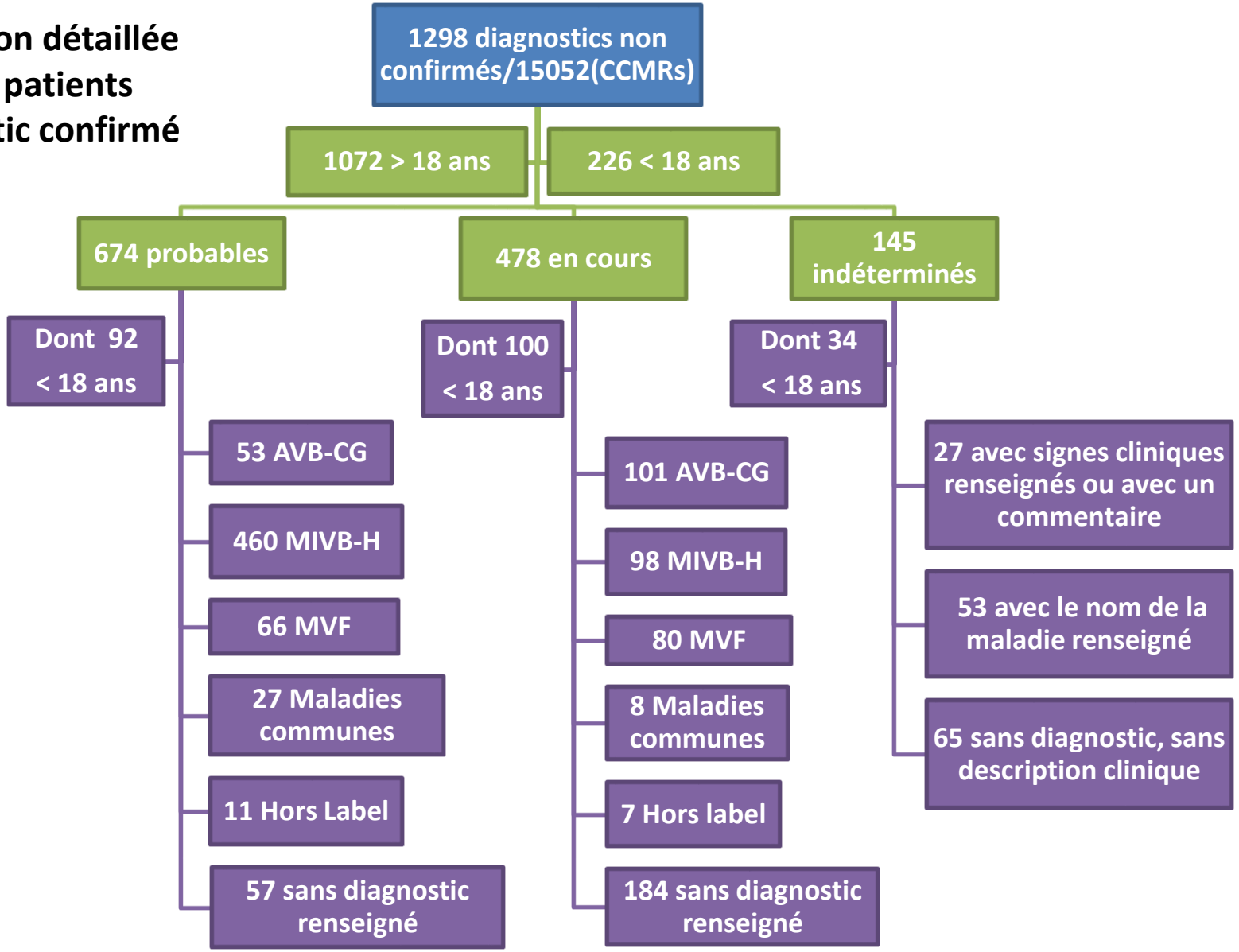
## Projet Errance et impasse diagnostique

# État d'avancement : Projet Errance et impasse diagnostique

| Actions | 2020 | 2021 | 2022 | Nov. 2022 | 2023 |
|---|---|---|---|---|---|
| **État des lieux :** | Mars Juin : Données préliminaires de l'errance et impasse dans la filière→ Choix scénario 3 | | | | |
| **Sensibilisation des centres :** | Oct. Déc. : ➢ Recensement patients en errance : Réalisé ➢ Communication dossiers aux centres pour revue de diagnostic : Réalisé | | | | |
| **Captation des patients en errance hors réseau FILFOIE :** | | Jan. → Nov. : Lancement du projet - création d'un GT : En attente de retour d'expérience de projet association Albi | | | |
| **Guide de codage :** | | Déc. → Fév. : Rédaction de guides des règles de codage, validation, diffusion, présentation de V1 : finalisé | | | |
| **Validation des données préliminaires :** | | | | Mai → Nov. : Recrutement ARC dédié aux trois CRMRs : *En cours,* action prévue pour début d'année 2023 | |
| **Constitution d'un observatoire national du diagnostic :** | | Jan. Juin : Demande d'autorisation RGPD pour partage observatoire entre ARCs sur réseau sécurisé → accordée → Observatoire partagé **sous le nom de « Suivi FILFOIE des patients en errance »** et validé par la BNDMR | | | |
| **Pérennisation de l'Observatoire du diagnostic et démarrage du projet «Phénotype et Génétique» :** | | Juin 21 → Nov. : Action menée par les ARCs en attendant l'arrivée du Data Manager | | | |

# État d'avancement : Projet Errance et Impasse Diagnostiques

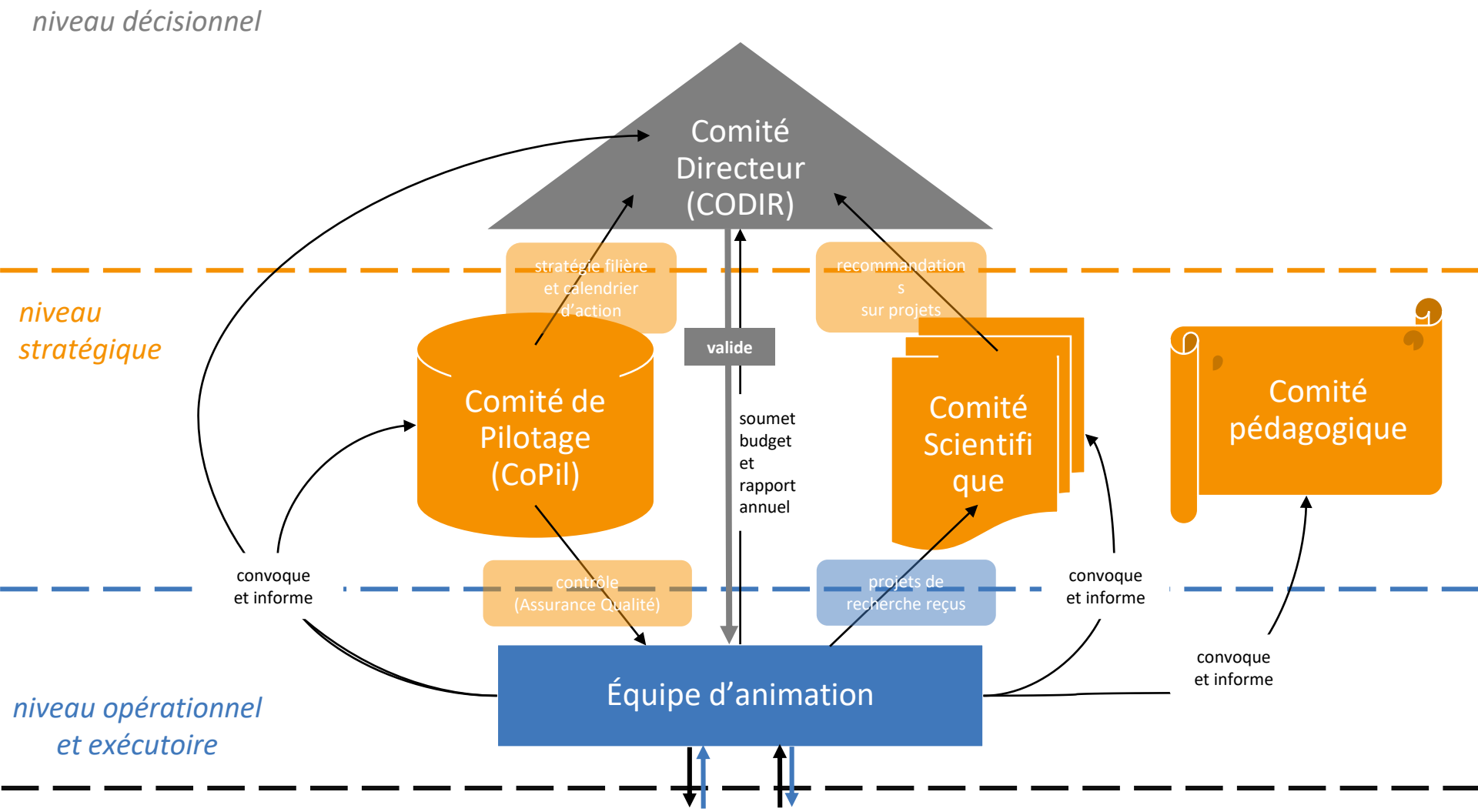
**Représentation détaillée des fiches de patients sans diagnostic confirmé**



# État d'avancement : Projet Errance et Impasse Diagnostiques

- **2ème Rapport annuel du projet communiqué à la DGOS et présenté par la BNDMR lors de la journée « Observatoire du diagnostic » (11 octobre 2022) :**
  - Il a porté sur différents axes : ressources humaines recrutées sur la période, budget, documentation (guide de codage), données sur le SDM, prescriptions de séquençage génomique.
  - Sur une cohorte de 15052 patients saisis (CCMR), 1298 sans diagnostic confirmé (probable, en cours ou indéterminé) ont été identifiés.
  - 280 Dossiers Patients sur 1298 ont été revus en détail, ce qui nous a porté à noter l'évolution du diagnostic vers un statut confirmé de 60 fiches.

- **Prochaines étapes:**

  - Poursuite de l'analyse des dossiers médicaux des patients sans diagnostic confirmé.
  - Travail sur le codage phénotypique des patients à diagnostic indéterminé pour enrichir le codage et regrouper les patients selon les similitudes des expressions phénotypiques ; renseigner les comorbidités de ces patients.
  - Recrutement ARC pour CRMR coordonnateurs : fiche de poste en cours de publication.
  - Poursuite du processus de recrutement du Data Manager.

# Rappel de l'organigramme opérationnel