



JOURNÉES ANNUELLES MALADIES RARES DU FOIE

27 et 28 novembre 2025

Bibliothèque Nationale de France – François Mitterrand
Quai François Mauriac, 75013 Paris



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



MALADIES VASCULAIRES
DU FOIE
RÉSEAU D'EXPERTISE



ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES
ET CHOLESTASES GÉNÉTIQUES
RÉSEAU D'EXPERTISE



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

PROGRAMME

Jeudi 27 novembre

08H30 Ouverture de la journée

Session 1 : Actualités de la filière FILFOIE

09H00 Mot d'accueil - Aurélie PLESSIER et Emmanuel GONZALES

09H10 Relabellisation des centres - Aurélie PLESSIER

09H30 Présentation des Groupes de Travail FILFOIE

1. "Diagnostic et Prise en charge" - Teresa ANTONINI

2. "Recherche" - Pierre-Emmanuel RAUTOU

3. "Formation et Communication" - Nolwenn LABORDE

4. "Europe" - Mathias RUIZ

10H30 Cost action : explication du modèle de financement - Pierre-Emmanuel RAUTOU

10H40 - 11H00 Pause café

11H00 Prix FILFOIE

1. Rôle des cellules Gli1+ dans les maladies chroniques du foie - Mariana AMARAL RAPOSO

2. Pharmacothérapie ciblée de variants d'ABCB4, le transporteur biliaire de phospholipides - Mounia LAKLI

3. Prévalence de la fibrose hépatique ($\geq$ F2) et facteurs associés chez les patients suivis en pneumologie pour une atteinte pulmonaire en lien avec un déficit en alpha-1-antitrypsine - Pauline ROGER

4. Évaluation de la qualité de vie dans la maladie vasculaire porto-sinusoïdale - Marina TORRAO GOMES

12H00 Fil rouge FILFOIE - Aurélie PLESSIER, Emmanuel GONZALES, Sara LEMOINNE

12H10 - 14H00 Pause déjeuner

Session 2 : Maladies Vasculaires du foie

Modérateurs : Liliane VÉNIAT, Adrien LANNES

14H00 Le réseau français des maladies vasculaires du foie en 2025 - Lucile MOGA

14H10 Actualités AMVF - Thierry NOEL



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

FILIÈRE DE SANTÉ

PROGRAMME

- 14H15** Point sur les études en cours
Modérateurs : Jérôme DUMORTIER, Isabelle ARCHAMBEAUD
1. TIPS et MVPS - Marie VANDOIS, Eric NGUYEN KHAK
 2. Valeur pronostique du Fibroscan de la rate après reperméabilisation porte - Magdaléna MESZAROS
 3. INTELO-ILD : base de données Téloméropathies - Raphaël BORIE

14H45 – 15H05 Pause café

- 15H05** Table ronde : santé sexuelle
Modérateurs : Florence TANNÉ, Sébastien DHARANCY
1. Question - réponses en sexologie - Marie ROUVRAIS
 2. Impact du sexe sur la qualité de vie dans les maladies vasculaires du foie - Agnès DUMAS
 3. Fertilité et ménopause chez les hommes et les femmes avec une maladie rare et dans les maladies vasculaires du foie - Pierre-François CECCALDI, Audrey PAYANCÉ
 4. Sexe et genre dans les maladies vasculaires du foie, quels enjeux dans la transition ? - Teresa ANTONINI, Nolwenn LABORDE
- 30 min de discussion*

17H15 Clôture de la journée

Vendredi 28 novembre

09H00 Ouverture de la journée

Session 3 : Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et Hépatites auto immunes

- 09H15** LPAC : Physiopathologie, épidémiologie, diagnostic et traitement médical - Pierre-Antoine SORET
- 09H45** Diagnostic génétique du LPAC - Philippe COUVERT
- 10H15** Présentation radiologique du LPAC syndrome - Sanaa EL MOUHADI

10H45 – 11H00 Pause café

- 11H00** Traitement endoscopique du LPAC - Marine CAMUS
- 11H30** Ressenti du patient avec LPAC - Angela LEBURGUE



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

FILIÈRE DE SANTÉ

PROGRAMME

12H00 Actualités du réseau MIVB-H - Sara LEMOINNE

12H30 Intervention de la Mission Maladies Rares DGOS - Anne Sophie LAPOINTE

13H00 - 14H00 Pause déjeuner

Session 4 : Atrésies des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques

Modérateur : Emmanuel GONZALES

14H00 Interprétation des données de séquençage de l'ADN et apport du séquençage du génome entier (WGS) dans le diagnostic des maladies rares du foie - Tania GONCALVES

14H45 Plan France Médecine Génomique (PFMG) 2025 : quel bilan pour la filière FILFOIE - Emmanuel GONZALES, Anne DAVIT SPRAUL - Mathias RUIZ, John RENDU

15H10 - 15H30 Pause café

Modérateur : Muriel GIRARD

15H30 Évaluation du développement psychomoteur des enfants atteints d'atrésie des voies biliaires en attente de transplantation hépatique - Marion ALMES, Julia MALPHETTES

16H15 Alloimmunisation anti-BSEP chez les patients transplantés pour PFIC2 : une complication fréquente et sévère - Emmanuel GONZALES

16H45 Actualités des associations de patients - Laure DOREY

17H00 Clôture de la journée



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

FILIERE DE SANTÉ

AVEC L'AIMABLE SOUTIEN



GILEAD



IPSEN
Innovation for patient care



MAYOLY
SPINDLER



Orphalan

theravia

*Cet événement est soutenu par le Ministère de la Santé,
à travers le Plan National Maladies Rares*