

PRÉSENTATION DU CENTRE DES MALADIES RARES ET ACTUALITÉS SUR LES MALADIES CHOLESTATIQUES

*Professeur Raoul Poupon, Docteur Olivier Chazouillères
Docteur Christophe Corpechot
Centre Maladies Rares
Hôpital Saint-Antoine, Paris*

En 2005, le service d'Hépatologie de l'Hôpital Saint-Antoine à Paris a été labellisé « centre national de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires » dans le cadre de la mise en place du **Plan National Maladies Rares 2005-2008**, plan inscrit conjointement par le Ministère de la Santé et de la Protection sociale et celui de la Recherche dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004. Les maladies rares dont il a la charge sont les **maladies inflammatoires chroniques des voies biliaires de l'adulte**, à savoir essentiellement la cirrhose biliaire primitive (CBP), les cholangites sclérosantes primitives (CSP) et les maladies lithiasiques d'origine génétique (LPAC). Ces maladies ont toutes en commun d'entraîner une inflammation (cholangiopathies inflammatoires) et parfois une destruction des voies biliaires pouvant aboutir à une atteinte sévère et invalidante des fonctions hépatiques.

Les missions confiées aux **centres de référence** en charge de maladies rares sont regroupées autour de 10 axes stratégiques prioritaires: **1)** mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ; **2)** reconnaître la spécificité des maladies rares ; **3)** développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares ; **4)** former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares ; **5)** organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques ; **6)** améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge ; **7)** poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ; **8)** répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares ; **9)** promouvoir la recherche sur les maladies rares ; **10)** Développer des partenariats nationaux et européens.

Face à ces missions, il est apparu que le dispositif de labellisation devait être complété par l'identification de **centres de compétence** régionaux dont la vocation est d'assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile et de participer aux missions des centres de référence. Ces centres sont actuellement en cours de labellisation.

L'action des centres de référence et de compétence doit aussi être renforcée par la participation active des **associations de malades**, dont l'interface avec le corps médical est absolument essentielle pour la diffusion des informations aux patients et à leur famille, l'évaluation et l'amélioration de la prise en charge des patients et la participation active aux programmes de recherche.

Au cours de cette présentation seront exposés les différents aspects du centre de référence (organisation, file active, plateau technique) ainsi que ses objectifs à court et moyen terme (portail Internet, mise en place d'une cohorte et d'une base de données nationales, centres de compétence, recherche épidémiologique, clinique et fondamentale). Un représentant de l'association **ALBI** exposera les grandes lignes de cette association de patients. Enfin, les actualités sur les maladies cholestatiques et un « question-réponse » clôtureront ce premier exposé.