

Atrésie des voies biliaires isolée

Fiche - Sources d'information et de ressources



CENTRE iRARE

Centre d'information et de soutien en maladies rares

- ▶ **Synonymes** : atrésie des voies biliaires non syndromique
(anglais: *isolated atresia of bile ducts, non-syndromic biliary atresia*)
- ▶ **Fréquence de la maladie** : ~ 1 naissance sur 19 000 au Canada.
- ▶ **Hérédité** : Multifactorielle. La cause exacte est inconnue, mais plusieurs facteurs contribuent au développement de la maladie, notamment des facteurs immunologiques, infectieux/toxiques et génétiques.

Associations/groupes de soutien

Canada : [Fondation canadienne du foie](#)

France : [Association Maladie Foie Enfants](#)

États-Unis : [Children's Liver Association for Support Services](#)
[BA Aware](#)

Royaume-Uni : [Children's Liver Disease Foundation](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupe Facebook québécois : [Atrésie des voies biliaires Québec](#)

Groupe Facebook : [Jolie Lorène et son parcours contre l'atrésie des voies biliaires](#)

Groupe Facebook : [Biliary Atresia Network](#)

Groupe Facebook : [Biliary Atresia](#)

Page Facebook : [Biliary Atresia Awareness and Research](#)

Page Facebook : [Ellie Bean, Surviving Biliary Atresia](#)

Page Facebook : [Judah's Journey with Biliary Atresia](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec, consultez notre site web : [Répertoire de ressources](#)

Résumé

[L'atrésie biliaire](#) est un trouble gastro-intestinal rare caractérisé par la destruction ou l'absence de tout ou d'une partie des voies biliaires situées à l'extérieur du

foie (voie biliaire extrahépatique). Le canal cholédoque est un tube qui permet le passage de la bile du foie vers la vésicule biliaire et, éventuellement, l'intestin grêle. La bile est un liquide sécrété par le foie qui est essentiel pour transporter les déchets du foie et favoriser l'absorption des graisses et des vitamines par les intestins. En cas d'atrésie des voies biliaires, l'absence ou la destruction des voies biliaires entraîne une accumulation anormale de bile dans le foie. Les nourrissons atteints présentent un jaunissement de la peau et du blanc des yeux (jaunisse) et une cicatrisation du foie (fibrose). La cause exacte de l'atrésie des voies biliaires est inconnue.

(Notre traduction à partir du site du National Organization for Rare Disorders.)

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Orphanet - Atrésie des voies biliaires isolée](#)

[Fondation canadienne du foie - Atrésie des voies biliaires](#)

[Filière de santé maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant - Atrésie des voies biliaires](#)

[Conduite à tenir pour l'anesthésie - Biliary atresia](#)

[MedlinePlus - Biliary Atresia](#)

[NORD - Biliary atresia](#)

[GARD - Biliary atresia](#)

[National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases - Biliary atresia](#)

[Children's Liver Association for Support Services - Biliary Atresia](#)

[eMedicine - Biliary atresia](#)

[Article de synthèse - Biliary atresia](#)

[Article - Management of adult survivors of biliary atresia](#)

[Article - Guideline for the Evaluation of Cholestatic Jaundice in Infants](#)

[OMIM - Biliary Atresia](#)

Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec :

Cette maladie est généralement prise en charge par les [départements de gastro-entérologie](#).

France :

[Centres de référence et compétence](#)

[Centres hospitaliers](#)

Ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

En développement :

- [\(2S\)-2-\[\(2R\)-2-\[\(3,3-dibutyl-7-\(methylthio\)-1,1-dioxido-5-phenyl-2,3,4,5-tetrahydro-1,2,5-benzothiadiazepin-8-yl\]oxy\)acetyl\]amino\]-2-\(4-hydroxyphenyl\)acetyl\]amino}butanoic acid](#)
- [Chlorure de \(4R,5R\)-1-\[4-\[4-\[3,3-dibutyl-7-\(diméthylamino\)-2,3,4,5-tétrahydro-4-hydroxy-1,1-dioxydo-1-benzothiépine-5-yl\]phénoxy\]méthyl\]phényl\]méthyl\]-4-aza-1-azoniabicyclo\[2.2.2\]octane](#)
- [Thiotepa Riemser](#)
- [Odevixibat](#)

[PubMed \(thérapies à l'étude\)](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais cliniques

ClinicalTrials.gov

1) Essais cliniques [en recrutement](#) de patients : [Liste](#)

[Efficacité et innocuité du médicament Odevixibat chez les nourrissons atteints d'atrésie biliaire ayant subi une chirurgie d'hépatoparto-entérostomie \(HPE\) du Kasai \(BOLD\).](#)

Albireo.

L'objectif est d'étudier l'efficacité et l'innocuité de l'odevixibat par rapport au placebo chez les enfants atteints d'atrésie des voies biliaires qui ont subi une hépatoportointérostomie de Kasaï.

Site de recherche à Montréal, Québec au CHU Sainte-Justine.

Contact: Albireo, +1 (857) 378-2035, medinfo@albireopharma.com

[Projet d'atrésie biliaire chez les nourrissons et les enfants \(BASIC\).](#)

Arbor Research Collaborative for Health.

L'objectif est de collecter les informations cliniques, le matériel génétique et les échantillons de fluides corporels pour permettre aux chercheurs d'identifier le ou les gènes impliqués, les facteurs génétiques qui affectent la progression de la maladie, et de caractériser l'histoire naturelle des enfants plus âgés atteints qui n'ont pas eu une greffe du foie.

Site de recherche à Toronto, Ontario à l'Hôpital pour enfants malades.

Contacts:

Joanne Lord, LPN, BA, CCRC, 734-369-9965, joanne.lord@arborresearch.org

Terese A. Howell, BS, CCRC, 734-369-9683, terri.howell@arborresearch.org

[Une base de données prospective sur les nourrissons atteints de cholestase \(PROBE\).](#)

Arbor Research Collaborative for Health.

L'objectif est d'établir une base de données d'échantillons biologiques cliniques d'enfants cholestatiques jusqu'à six mois pour faciliter la recherche et les essais sur les maladies du foie pédiatriques.

Site de recherche à Toronto, Ontario à l'Hôpital pour enfants malades.

Contacts :

Joanne Lord, LPN, BA, CCRC, 734-369-9965, joanne.lord@arborresearch.org

Terese A. Howell, BS, CCRC, 734-369-9683, terri.howell@arborresearch.org

2) Tous les essais cliniques : [Liste](#)

[Recherche d'essais cliniques au Canada – Santé Canada](#) (pour « Condition médicale » recherchez « atrésie des voies biliaires »).

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

Canada : [Le Registre canadien de l'atrésie des voies biliaires.](#) ([Articles pertinents](#))

[Registre maladies rares Québec du RQMO](#). Registre en français auquel vous pouvez vous inscrire vous-même. Contactez-nous au info@rqmo.org si vous avez des questions ou besoin d'aide pour vous y inscrire.

France : [Observatoire français de l'atrésie des voies biliaires](#)

Europe : [Les registres des atrésies des voies biliaires et autres affections apparentées - European Biliary Atresia Registry](#)

[Orphanet](#)

Projets de recherche

Canada :

[Groupe canadien de recherche en hépatologie pédiatrique](#) de [l'Association canadienne pour l'étude du foie](#). Les projets examinent les résultats cliniques des canadiennes atteints d'atrésie des voies biliaires. ([Articles pertinents](#))

Notamment, ce groupe comprend le médecin québécois suivant :
Dr Fernando Alvarez, MD, PhD, CHU Ste-Justine, Montréal, Québec.
([Articles pertinents](#))

États-Unis :

Dr Jorge Bezerra, MD, Gastro-entérologue, Hôpital pour enfants de Cincinnati, Cincinnati, Ohio.

Dr Bezerra a identifié des signatures moléculaires pour l'atrésie des voies biliaires. ([Articles pertinents](#))

Dre Cara Mack, MD, Hépatologue pédiatrique, Hôpital pour enfants du Colorado, Aurora, Colorado.

Dre Mack recherche des facteurs qui pourraient causer une atrésie des voies biliaires. Son équipe de recherche propose qu'une infection à la fin du troisième trimestre d'une grossesse ou peu après la naissance soit un facteur important.
([Articles pertinents](#))

Royaume-Uni :

Children's Liver Disease Foundation

- [Take Part In A Research Study](#)
- [Current Research Projects](#)

Projets de recherche à travers le monde :

[Childhood Liver Disease Research Network \(ChiLDReN\).](#)

Le réseau ChiLDReN possède des sites cliniques et des laboratoires de recherche au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni. Ces sites travaillent ensemble pour améliorer la vie des enfants et des familles atteints de maladies hépatiques cholestatiques rares. ([Articles pertinents](#))

[Liste d'Orphanet](#)

[Réseau d'experts](#)

Articles spécialisés

PubMed :

[Tous les articles](#)

[Tous les articles en français](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles de synthèse en français](#)

[Articles sur traitements](#)

[Articles sur traitements en français](#)

Conférences

[4th International Conference On Pediatric Liver Disease](#), European Reference Network (ERN), 1-2 Septembre 2021, en ligne.

Jumelage

Le RQMO a mis sur pied une « **Communauté rare – atresie des voies biliaires** ». Pour information, **contactez-nous** à info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : Août 2024

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE (Centre d'information et de soutien traen maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@rqmo.org (819) 943-2854 ou sans frais 1-888-822-2854

- ❖ **Consultez notre site web rqmo.org**
- ❖ **Suivez-nous sur Facebook : [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)**
- ❖ **Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [Maladies rares/orphelines – Soutien et références - Québec](#)**
- ❖ **Pour recevoir des nouvelles sur les maladies rares : [Inforiel](#)**
- ❖ **Pour lire ou nous faire un témoignage: [Galerie La mosaïque](#)**