



*Aniridie et Pathologies rares de l'Iris
Avec ou sans syndromes associés*

RAPPORT MORAL 2013

En 2013, GÉNIRIS a relancé et développé des actions importantes pour les adhérents dans plusieurs domaines :

I- DEVELOPPER LES LIENS ET AIDER LES MALADES ET LES FAMILLES

1-1- Le réseau français

En 2013, le montant de notre adhésion annuelle est de 20 euros par personne. Fin 2013, nous comptons 92 adhérents et 47 donateurs pour un volume de dons de 4500 euros.

Ceci traduit en 1 an une croissance de +180% pour le nombre d'adhésions, de + 300% pour le nombre de dons et de +500% en volume de dons.

Nous observons en 2 ans une croissance de +205% pour le nombre d'adhésions, de + 225% pour le nombre de dons et de +350% en volume de dons.

En 2013, GÉNIRIS a ainsi retrouvé et dépassé son niveau d'activité de 2007 et 2008 qui restaient des années de référence.

Le nombre d'adhérents est le plus grand nombre d'adhérents jamais atteint par GÉNIRIS depuis sa création en 2005.

Le nombre de donateurs égale aussi le plus élevé obtenu par GÉNIRIS depuis sa création en 2005.

Le volume des dons en euros dépasse toutes les anciennes sommes récoltées par GÉNIRIS depuis sa création en 2005.

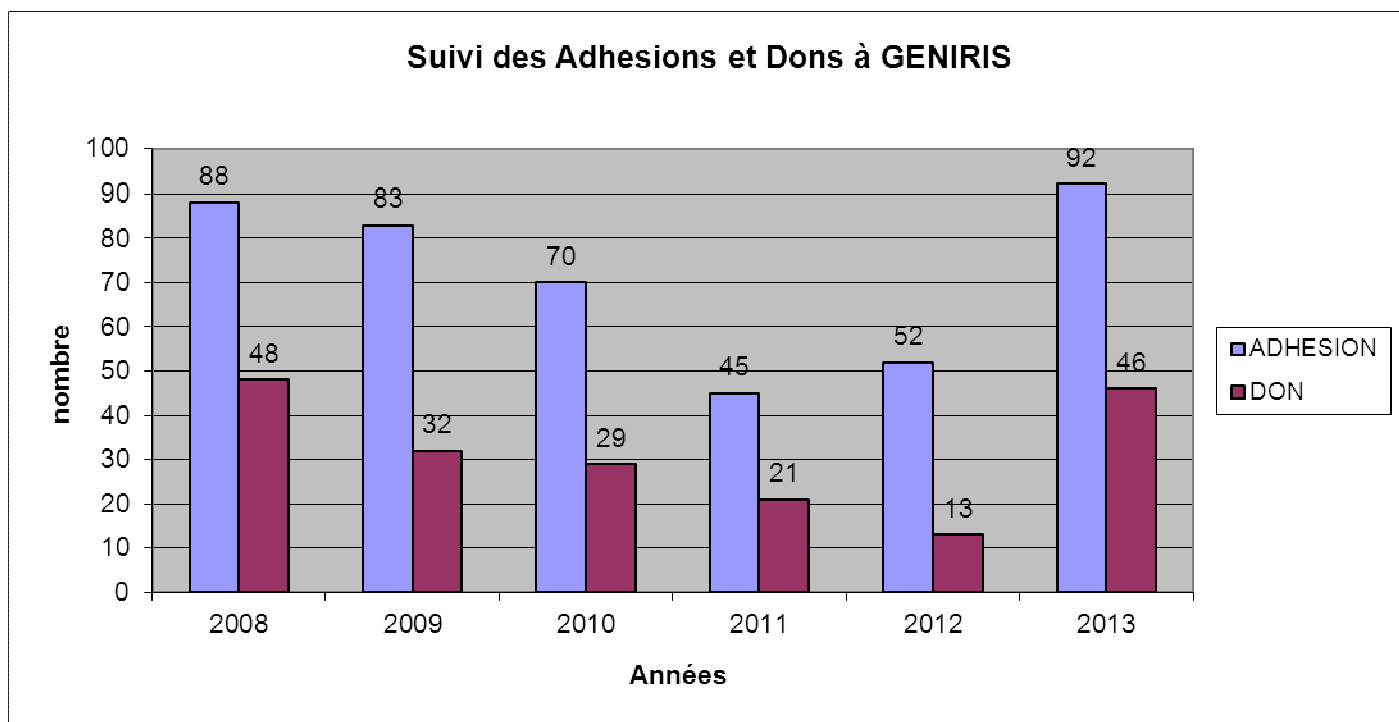
Association GÉNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Ci-dessous l'évolution des adhésions et dons individuels à GÊNIRIS de 2008 à 2013 :



1-1-1- Le site internet

C'est le premier moyen permettant aux malades ou à leurs familles de trouver l'association GÊNIRIS et de trouver les premières informations fiables sur les maladies qui nous touchent. Nous l'avons maintenu à jour en 2013 et nous avons réfléchi à des évolutions majeures.

En 2013, pour l'information des adhérents, la mise en ligne sur notre site dans l'espace adhérent a été systématique:

- des PV 2013 des réunions de bureau et conseil d'administration.
- des comptes-rendus des rendez-vous 2013 avec les médecins, institutions ou partenaires potentiels, congrès, colloques, salons.

Le forum de discussion du site est toujours à disposition pour les échanges entre familles. Il est utile pour les adhérents et familles qui ne sont pas présents sur facebook.

Faïza JENDOUBI s'était proposée avec une de ses amies de nous faire une proposition de nouveau site internet pour GÊNIRIS. Cette proposition a été validée par le CA le 1er décembre 2013.

Association GÊNIRIS - 8 rue DANICOURT - 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

1-1-2- Les réseaux sociaux

Sur facebook, GÊNIRIS a sa page « Association Gênis » , son compte « Asso Gênis » et son groupe de discussion secret « Gênis Aniridie, France ».

La page facebook « Association Gênis » permet de donner des nouvelles de notre activité à un public très large.

Le compte « Asso Gênis » permet d'être en lien avec des adhérents potentiels et des personnalités que nous n'aurions pas pu aborder aussi directement.

Le groupe de discussion secret « Gênis Aniridie, France » est accessible aux adhérents à jour de leur adhésion et aux responsables d'associations d'aniridiques partout dans le monde avec lesquels nous sommes en contact réguliers. Il permet des échanges directs et instantanés entre aniridiques et leurs familles, répartis sur toute la France, en toute sécurité et respect de la confidentialité.

Sur Linked in, GÊNIRIS a une page « Association GÊNIRIS » qui a été ouverte en février 2013. Elle permet de nous mettre en contact direct avec la communauté médicale, les industriels de la santé, les décideurs institutionnels et les publics utiles.

Les actualités sur nos pathologies et les disciplines médicales associées sont présentes respectivement sur les deux média.

1-1-3- Les contacts, rencontres et soutien des malades et familles

A/ Les contacts

Chaque adhérent ou adhérent potentiel peut, s'il le souhaite, prendre contact directement avec un des membres du conseil d'administration. La liste des membres du conseil d'administration est en ligne sur notre site internet.

Cette année, nous nous sommes organisés avec des délégués régionaux qui sont, entre autres, les interlocuteurs privilégiés des adhérents de la région concernée. La liste des délégués régionaux est en ligne sur notre site internet.

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Région	Dpt	Interlocuteur	Téléphone	Mail
Ile de France				
	75	Marjorie Poyedomenge		marjorierafecas@yahoo.fr
	77	Faïza Jendoubi	06 28 03 17 51	laroussi.faiza@yahoo.fr
	78	Julie Bouchard	06 61 79 32 40	juliebt@hotmail.fr
	91	Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
	92	Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
	93	Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
	94	Faïza Jendoubi	06 28 03 17 51	laroussi.faiza@yahoo.fr
	95	Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Nord				
Nord Pas de Calais		Peggy Arejula	06 47 77 24 54	peggyarejula@orange.fr
Picardie		Martine Bellenguez	06 80 78 45 03	Bellenguez.bertrand@wanadoo.fr
Haute Normandie		Peggy Arejula	06 47 77 24 54	peggyarejula@orange.fr
Ouest				
Basse Normandie		Martine Bellenguez	06 80 78 45 03	Bellenguez.bertrand@wanadoo.fr
Bretagne		Carine Beilvert	06 69 62 73 22	beilvertcarine44@hotmail.fr
Pays de la Loire		Carine Beilvert	06 69 62 73 22	beilvertcarine44@hotmail.fr
Est				
Champagne-Ardenne		Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
Lorraine		Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
Alsace		Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
Franche-Comté		Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
Sud Ouest				
Poitou-Charentes		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Midi-Pyrénées		Laurent Bertrand	06 74 38 83 85	laurentstar@hotmail.fr
Aquitaine		Laurent Bertrand	06 74 38 83 85	laurentstar@hotmail.fr
Sud Est				
Rhône-Alpes		Chrystelle Faraut	06 63 77 21 23	farautchrystelle@yahoo.fr
Languedoc-Roussillon		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
PACA		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Corse		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Région	Dpt	Interlocuteur	Téléphone	Mail
Centre				
Centre		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Bourgogne		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Auvergne		Audrey Forbeaux	06 60 63 47 65	dadouglice@hotmail.com
Limousin		Gaëlle Jouanjan	06 81 54 63 15	associationgeniris@free.fr
Outre-Mer				
	DOM	Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
	TOM	Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr
Autres pays		Jean Pierre Warzee	06 13 54 69 21	jipiwi@hotmail.fr

En 2013, les membres du conseil d'administration et les délégués régionaux ont été en contact direct avec une quarantaine de familles, anciens et nouveaux adhérents.

A leur demande, des familles ont été mises en contact avec d'autres familles en 2013, quelque soit leur lieu de vie et/ ou se sont rencontrées.

B/ Les rencontres

L'assemblée générale 2013 de mars dernier a regroupé une quarantaine de personnes. Elle est l'occasion d'échanger sur les projets de l'association et avec des médecins sur des thématiques qui intéressent les adhérents, de partager les expériences entre malades et leurs familles. Cette assemblée est organisée annuellement.

Les premières rencontres régionales de GÊNIRIS ont eu lieu en 2013. Elles ont été organisées par les délégués régionaux. Elles se sont déroulées de février à mai 2013 sur 5 villes : Paris, Oeuf en Ternois (62), St Léger des Prés (35), Lyon, Montpellier. Elles ont rassemblé soixante-dix personnes au total dont une trentaine sur Lyon. Cette rencontre sera renouvelée annuellement, pas forcément toujours dans les mêmes villes.

Nous avons aussi relancé le pique nique annuel au parc Georges Brassens à Paris 15eme. Cet événement permet de rassembler toutes les générations de malades et leurs familles où ils peuvent échanger

Association GÊNIRIS - 8 rue DANICOURT - 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

dans une ambiance informelle et de détente. En 2013, le pique nique a rassemblé 50 personnes. Cet événement sera organisé annuellement et pas forcément toujours au même endroit.

La présidente a rencontré une quinzaine de familles provinciales sur Paris dont certaines venaient consulter au centre de référence à Necker.

C/ Le soutien

En 2013, plusieurs familles adhérentes ont pu bénéficier de notre aide pour leurs dossiers et recours à la Maison Départementale des Personnes Handicapées et la Caisse Primaire d'Assurance Maladies.

Nous avons aussi décidé au conseil d'administration de décembre 2013 de nous organiser pour assurer une permanence téléphonique au profit des adhérents que ce soit pour de l'écoute des adhérents ou des renseignements. Les permanences téléphoniques mises en place sont effectives dès début 2014. Elles sont en ligne sur notre site internet. N'hésitez pas à nous solliciter si vous en avez besoin.

1-2- Les réseaux internationaux

1-2-1- En Europe

Les associations spécifiques à nos pathologies dans d'autres pays européens ont aussi créé leur page et/ ou leur groupe facebook. Des contacts réguliers sont établis avec elles.

Aniridia Europe dispose toujours d'un site internet, groupe et page facebook;

Au travers d'Aniridia Europe, des actions collectives se sont concrétisées : une rencontre européenne et un conseil scientifique ont eu en Allemagne en 2013. Un compte-rendu de ces réunions a été diffusé.

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Des réunions semestrielles par skype ont lieu. Un compte-rendu de ces réunions a été diffusé.

Les prochain séminaire, conseil scientifique et assemblée générale d'Aniridia Europe auront lieu en Italie du 18 au 21 septembre 2014.

La France pourrait se positionner pour 2016.

1-2-2- Dans le reste du monde

- Outre Atlantique, Aniridia Fondation International et International Wagr Syndrome Association continuent leur site internet et leur page facebook.

Des contacts ponctuels avec eux sont à noter.

Les deux prochains séminaires américains sur l'aniridie et WAGR auront lieu en juillet 2015.

- en Amérique du Sud, des groupes facebook se sont multipliés notamment en Argentine et au Mexique.

- au Moyen-Orient, il y a un groupe indonésien, malaisien, égyptien et iranien.

- il y a un groupe international ouvert « Aniridic Family » qui réunit toutes les familles autour du monde qui le souhaitent et où les échanges, en anglais, sont très nombreux.

Ce réseau multinational est important en termes d'échanges d'informations et de bonnes pratiques, Ceci permet d'élargir les informations utiles et de démultiplier les opportunités de collaborations

Ces échanges entre associations sont très enrichissants et sont des aides précieuses pour nous en terme de connaissance de nos différentes pathologies. .

II- FAIRE CONNAITRE NOS PATHOLOGIES/ L'ASSOCIATION GÊNIRIS ET DEVELOPPER DES CONTACTS/ COLLABORATIONS UTILES

2-1- Faire connaître nos pathologies et l'association GÊNIRIS

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

En 2013, pour informer le grand public, obtenir des fonds et financer de futurs projets de l'association, la volonté est de développer les partenariats.

2-1-1 Le grand public et la collecte de fonds

Tout d'abord, nous avons participé à une émission médiatisée : un reportage sur l'aniridie de près de 8 minutes a été diffusé dans le magazine de la santé sur France 5, le 22 février 2013, avec l'interview d'une petite malade et ses parents.

C'était la première fois qu'il y avait un reportage TV sur nos pathologies.

Nous nous sommes aussi attachés à prendre des contacts avec des théâtres/ salles de spectacles/ mairies/ conseils généraux/ conseils régionaux/ organismes humanistes/ banques et assurances pour organiser des concerts et des représentations théâtrales au profit de GÉNIRIS, récolter des fonds et financer nos projets.

Pour les concerts, nous avons abouti dans nos négociations avec 2 villes : une en région parisienne et une en province. Ils auront lieu en 2014.

Pour les représentations théâtrales, nous avons abouti dans nos négociations avec 2 villes : une en région parisienne et une en province. Elles auront lieu en 2014.

2-1-2- La recherche de subventions

En 2013, nous avons identifié des opportunités et les échéances associées tant dans le secteur privé que public.

Nous avons déposé 3 demandes de subventions municipales pour 2014.

Nous avons aussi répondu à un appel à projets de Groupama dans 6 départements pour 2014 afin de financer nos nouveaux supports de communication et nos opérations de collecte de fonds par des concerts.

Nous avons fait une demande de bourse auprès d'Eurordis pour participer à l'assemblée générale et à la Conférence Européenne sur les Maladies Rares et les médicaments orphelins en mai 2014 à Berlin. Cette dernière couvre les sujets suivants : la recherche, le développement de nouveaux traitements, l'aide médico-sociale,

Association GÉNIRIS - 8 rue DANICOURT - 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

l'information publique sur la santé et les aides européennes, nationales et régionales. Elle offre la possibilité de profiter de l'état de l'art sur l'environnement des maladies rares, leur surveillance et des initiatives d'analyse comparative.

Nous avons obtenu une subvention de 1 500 euros du Rotary de St Pol sur Ternoise (62) et une subvention municipale de 100 euros d'Oeuf en Ternois (62).

2-2- Développer des contacts et collaborations utiles

2-2-1- Les professionnels de la santé, du handicap et du domaine médico-social ;

L'objectif poursuivi est de travailler en étroite collaboration avec les Centres de Références Maladies Rares, les professionnels et médecins spécialistes de nos pathologies.

Afin de faciliter la connaissance ainsi que la diffusion du retour d'expérience de nos adhérents à l'épreuve de nos pathologies et d'améliorer le dialogue avec les médecins et la prise en charge de nos adhérents au long cours, nous avons décidé en 2013 de réaliser une première enquête sur le traitement du glaucome chez les aniridiques.

Une soixantaine de personnes y ont participé. Les résultats globaux et anonymes seront publiés sur l'espace réservé aux adhérents de notre site internet.

Nous avons eu des contacts réguliers et/ ou entretiens avec des médecins qui connaissent bien nos pathologies :

- Pr Brémond-Gignac, chef du service ophtalmologie à Amiens ;
- Pr Calvas, chef du service génétique à Toulouse ;
- Pr Dollfus, chef du service de génétique à Strasbourg et coordinatrice du CARGO à Strasbourg ;
- Pr Dufier, ancien chef de service devenu consultant au service d'ophtalmologie, et coordonnateur du Centre de Références Maladies Rares Necker ;

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

- Dr Kaplan, Directeur de recherche en génétique ophtalmologique à l'Inserm et généticienne à Necker et au Centre de Références Maladies Rares Necker ;
- Dr Roche, responsable du service d'ophtalmologie à Necker ;
- Dr Robert, ophtalmologiste à Necker et Centre de Références Maladies Rares Necker ;
- Dr Rozet. Directeur de recherche en génétique ophtalmologique à l'Inserm et généticien à Necker.

Ceci permet de mieux connaître leur approche de nos pathologies et de les partager avec les adhérents. C'est aussi par leur biais que les patients et familles pourront être orientés utilement vers GÊNIRIS.

Nous avons eu l'occasion en 2013 d'avoir 4 réunions avec le Centre de Références Maladies Rares Necker à Paris. A cette occasion, nous avons établi en concertation avec les médecins un questionnaire de satisfaction pour les patients en visite dans les hôpitaux partenaires du centre de référence Necker et signé, à l'été 2013, une convention de partenariat entre le centre de référence maladies rares Necker et GÊNIRIS.

En 2013, nous sommes devenus membre d'Ariba, Nous avons aussi pris des contacts avec de nouvelles associations de professionnels : Institut du glaucome, Association de Langue Française des Psychologues spécialisés en Handicap Visuel.

Nous avons, en outre, participé à 8 colloques/ congrès médicaux à Paris et en province.

Enfin, nous nous sommes rendus à 6 salons et forum à Paris et en province pour nous faire connaître des interlocuteurs locaux et repérer les organismes qui pourraient nous être utiles

2-2-2- Les associations de la santé, du handicap et du domaine médico-social

Nous avons cherché à consolider et élargir notre réseau associatif spécialisé.

GENIRIS est toujours membre d'Alliance Maladies Rares, Eurordis et Aniridia Europe dont la présidente est membre du conseil d'administration d'Eurordis.

En 2013, nous sommes devenus membre de Retina France. Nous avons pris des contacts avec de nouvelles associations, comme FAF, ou avons été sollicités.

Nous avons aussi participé à 15 rencontres avec des associations patients et 4 formations notamment avec Alliance Maladies Rares, INSERM, ORPHANET.

Tous les entretiens, contacts ont donné lieu à des comptes-rendus qui sont accessibles aux adhérents sur notre site internet.

2-2-3- Les industriels et sociétés de service de la santé, du handicap et du domaine médico-social

Nous avons rencontré 5 sociétés spécialisées dans l'optique et l'e-santé dans le but de se renseigner et de faire connaître GÊNIRIS.

Nous avons participé à un colloque avec Les Entreprises du Médicament (LEEM).

Nous avons aussi cherché à prendre des contacts avec les laboratoires pharmaceutiques et à favoriser de possibles financements et partenariats. Nous nous sommes concentrés sur les laboratoires qui fabriquent des collyres sans conservateur.

A cet effet, nous avons élaboré un document récapitulatif que nous avons diffusé.

2-2-4- Les décideurs et institutionnels

Nous avons participé à des rencontres notamment avec les Agences Régionales de Santé, à des réunions institutionnelles avec des ministères, parlementaires et rencontré des maires. Ces actions ont pour but de mieux connaître leurs fonctionnements et orientations, de nous faire connaître et de nouer des contacts utiles pour plus tard.

Pour cela, nous avons élaboré un document récapitulatif qui est à la disposition des adhérents sur demande s'ils ont des contacts utiles à exploiter.

En outre, à la demande d'adhérents nous avons eu des actions ponctuelles d'information sur nos pathologies et leurs répercussions auprès des Maisons Départementales des Personnes Handicapées et de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie. Ceci a permis de faciliter le dialogue entre les médecins et les malades et de donner des arguments pour influencer sur une décision.

A cet effet, nous avons élaboré un document récapitulatif qui est à la disposition des adhérents sur demande.

III- AMELIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES ET DES FAMILLES

Cet objectif est l'un des objectifs primordiaux de GÊNIRIS. En 2013, nous avons relancé notre action, à court, moyen et plus long termes, sur ce sujet.

3-1- Améliorer le quotidien des malades et des familles par des solutions existantes

3-1-1- L'accessibilité pour les aveugles et malvoyants

En 2013, nous avons répondu à deux enquêtes pour l'accessibilité, entre autres aux applications de la Société Nationale des Chemins de Fer français, pour des aveugles et malvoyants.

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Lors de contacts avec des représentants de théâtres, nous avons aussi pu aborder l'accessibilité de la culture pour les aveugles et malvoyants et faire prendre conscience de nos besoins.

Nous avons aussi développé des contacts dans le domaine sportif adapté aux aveugles et malvoyants.

C'est la première année que nous développons des actions dans ce secteur important pour nos adhérents.

3-1-2- Le matériel optique/ informatique adapté

Nous avons pris contact avec plusieurs sociétés de matériel informatique adapté aux aveugles et malvoyants. Nous avons mis à disposition leur documentation sur notre site internet et notre groupe facebook.

Nous nous sommes rendus aux Salon International de la Lunetterie, de l'optique oculaire et du Matériel pour Opticiens et Autonomic en régions Est, Bretagne et PACA pour repérer les accessoires et entreprises qui pourraient nous être utiles.

Nous avons aussi rencontré Lissac et Optique 2000 pour qu'ils nous présentent la globalité de leur offre de matériel optique/ informatique adapté et envisager une collaboration plus active avec eux.

Tous les comptes-rendus sont disponibles sur notre site internet.

3-1-3- Les collyres :

Nous suivons toujours très attentivement ce sujet.

Quand cela est possible, un aniridique doit privilégier et demander à son médecin des collyres sans conservateur.

Tout choix de collyre s'accompagne d'une recommandation d'un médecin spécialiste

La promotion des collyres sans conservateur :

Nous avons abordé ce sujet lors de réunions et contacts avec Aniridia Europe et Eurordis. Nos force et poids sont décuplés en étant plus nombreux réunis et concernés.

3-1-4- Les traitements existants des maladies ophtalmologiques associées

- pour la lutte contre le glaucome :

Les adhérents sont concernés surtout par des glaucomes à angles ouverts. Le traitement est d'abord médicamenteux, ensuite peut être envisagée la chirurgie non perforante puis le laser.

Chaque cas est particulier.

Tout choix de traitement médical s'accompagne d'une recommandation d'un médecin spécialiste

- pour la cataracte :

Les implants sans iris incorporée sont recommandés car trop de risques de glaucome postopératoire ont été observés par les médecins avec les implants avec iris incorporé.

Pour tout acte chirurgical, il est recommandé de prendre l'avis d'un médecin spécialiste.

- pour la cornée :

Les verres scléaux : très utiles pour accélérer la cicatrisation des ulcères cornéens mais peuvent favoriser l'apparition de néo-vaisseaux à long terme. Ils sont prescrits à Rouen et fabriqués en Haute-Savoie.

Le sérum autologue favorise la régénérescence des cellules de la cornée. Il est développé à Paris au CHNO des 15-20 et au CHRU de Lille. Il faut cependant faire attention aux risques d'infection.

Les greffes de cornée :

- les greffes superficielles (lamellaires) restent celles recommandées pour les aniridiques mais elles doivent souvent être renouvelées.
- les greffes doivent avoir lieu dans un contexte optimum.

Pour tous ces aspects médicaux essentiels pour nos adhérents, il est recommandé de prendre l'avis d'un médecin spécialiste.

3-1-5- Le Protocole National de Diagnostic et de Soins et la filière européenne SENSGENE

A/ Le Protocole National de Diagnostic et de Soins

Depuis 2009, il existe en France un outil officiel et public: le Protocole National de Diagnostic et de Soins. Créé par la Haute Autorité de la Santé pour les maladies rares notamment, il permet de compiler dans un document officiel toutes les informations sur la maladie concernée, et surtout la marche à suivre pour les médecins lors du diagnostic puis du suivi du malade. C'est un travail collaboratif entre la HAS, le Centre de Référence (Necker) et l'association de malades. Cet outil est un outil important pour les malades car il leur permettra d'avoir le même et meilleur suivi qui soit partout en France.

En 2013, Le Pr Calvas a accepté d'en être le pilote. Nous lui avons transmis la liste des médecins qui suivent les malades avec ou sans syndrome/ symptôme associé et les exemplaires d'autres Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins existants dans d'autres pays européens pour faciliter le travail des médecins participants.

Une convention sera signée entre SENSGENE, association européenne de génétique ophtalmologique et les médecins qui vont prendre part à ces recommandations/ Protocole National de Diagnostic et de Soins.

Un calendrier de travail est à établir avec les médecins.

Association GÊNIRIS - 8 rue DANICOURT - 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

De son côté, Aniridia Europe veut aussi lancer avec son conseil scientifique un Protocole Européen de Diagnostic et Soins

B/ La filière SENSGENE

En 2013, la filière SENSGENE est née de la volonté des médecins, notamment le Pr Hélène DOLLFUS qui la porte, de regrouper dans une seule filière de soins les maladies sensorielles d'origine génétique. Le Centre de Référence Necker et les associations avec lesquelles il travaille en sont partie prenante. GÊNIRIS en fait partie.

Le Protocole Européen de Diagnostic et Soins pourrait aussi s'inscrire dans cette filière.

3-2- Améliorer le quotidien des malades et des familles par la recherche

C'est un de nos axes de travail prioritaire. GÊNIRIS est une « petite » association ne pouvant à elle seule promouvoir et financer des recherches sur des sujets auxquels elle est tout particulièrement sensible.

3-2-1- Constituer une bibliothèque en collectant des thèses, des articles et des études sur nos pathologies :

C'est un axe que nous avons relancé notamment pour des articles sur la prise en charge du glaucome.

3-2-2 – La recherche en génétique ophtalmologique

En 2013, les hôpitaux Necker et Purpan ont lancé une étude génétique sur nos pathologies que nous avons décidé de cofinancer à hauteur de 5 000 euros avec RETINA France.

3-2-3- Les recherches en cours en ophtalmologie

GÊNIRIS est toujours en veille attentive sur ce qui évolue dans le domaine de l'ophtalmologie en France ou ailleurs.

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

- pour le glaucome :

- un brevet a été déposé et des essais cliniques ont lieu en Suisse avec un implant pour contrôler à distance la tension intraoculaire - cf polytechnique Zurich

- pour la cornée

- o depuis 2012, recherche du Pr Burillon sur les greffes avec cellules souche de la bouche qui sont utilisées pour les greffes de cornée – 3 personnes aniridiques sont concernées par l'étude en cours
- o depuis 2011, essai clinique de cacicol, antalgique et cicatrisant de la cornée, devrait bientôt être commercialisé.
- o Une étude suédoise sur le film lacrymal a été faite en 2012.
- o En décembre 2013, les anglo-saxons (Etats-Unis, Canada, Royaume Uni) ont annoncé qu'ils lançaient le 1^{er} essai clinique pour l'aniridie après des essais concluants sur les souris. Cet essai porte sur un collyre qui stopperait et renverserait les problèmes de cornée et le développement de la rétine, notamment chez les enfants. Il permettrait, ainsi, d'accroître l'acuité visuelle des aniridiques. 24 malades, enfants et adultes feront partie de cet essai clinique.

3-2-4- La recherche sur le matériel optique/ informatique adapté

Pour notre projet de lunettes électro-chromiques : Essilor, via son laboratoire d'essai de Toulouse, et l'Institut de la Vision, en partenariat là aussi avec Essilor, travaillent sur ce type de projet. Leurs données sont confidentielles et nos nombreuses demandes sont restées lettre morte. Il sera opportun de reprendre contact avec Essilor, Lissac et Optic 2000 sur ce sujet.

3-2-5- La recherche pour les collyres sans conservateur

- Aucune nouvelle des avancées des recherches du laboratoire français Novagali sur leur anti-glaucomeux à base de prostaglandine sans conservateur, recherches pourtant a priori toujours en cours de développement.

- Le laboratoire Théa regarde aussi du côté des collyres à base de prostaglandine sans conservateur sans en dire davantage.

3-2-6- Développement de partenariats de recherche

- RETINA France, l'Institut du glaucome et FAF

En 2013, nous avons pris contact avec RETINA France, l'Institut du glaucome et FAF pour chercher à mettre en place un partenariat de recherche et cofinancer un ou des projets de recherche.

Nous avons donc signé en novembre 2013 un partenariat avec RETINA France pour un montant de 5 000 euros sur la recherche de gènes responsables de nos pathologies.

Cette recherche concerne la recherche des gènes à l'origine de l'aniridie et des syndromes associées (WAGR, Gyllepsie, Rieger, Peters...) qui n'ont toujours pas été identifiés à ce jour. Des études familiales sont organisées pour les familles pour qui le gène responsable de la pathologie n'a pu être identifié.

Par ailleurs, nous attendons les réponses à nos sollicitations de l'Institut du glaucome et FAF.

- Collaboration avec ANIRIDIA EUROPE

En 2012, nous sommes devenus membre de plein droit du conseil scientifique d'Aniridia Europe.

L'objectif du conseil scientifique est de porter des projets de recherche pour nos pathologies et d'envisager des collaborations aussi au niveau d'Eurordis.

En 2013 nous avons été sollicités pour que la candidature de Pr Calvas au conseil scientifique soit étudiée.

Enfin, nous nous étions fixés pour but de relancer GÊNIRIS en 2013.

Au regard des résultats obtenus, ce défi est relevé.

Association GÊNIRIS - 8 rue DANICOURT - 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

2014 devrait être l'année de la confirmation.

Association GÊNIRIS – 8 rue DANICOURT – 92240 MALAKOFF

Tél. : +33 (0)6 58 29 75 37

APE : 913E – SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>