



MOT DU PRESIDENT

Avant toute chose, je souhaite remercier tous ceux (bénévoles, adhérents, sympathisants) qui par leur implication et leurs actions soutiennent Gêneris et permettent à notre association d'être présente sur de nombreux fronts.

Après l'annonce du 3^{ème} Plan National Maladies Rares annoncé en juillet 2018, les filières de santé ont été relabellisées en juillet 2019 pour la période 2019 – 2022.

Les 5 filières (SENSGENE, TETECOUCO, ANDDI-RARES, FIRENDO, NEUROSPHINX) auxquelles Gêneris appartient poursuivent ainsi leur action.

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) continuent à rencontrer des difficultés pour que les crédits qui leur sont attribués, leur soient effectivement affectés. En effet, les dotations allouées par le ministère dans le cadre du plan « maladies rares » qui transitent par les groupes hospitaliers, sont parfois amputés par ces derniers de « frais de structure » importants. Un amendement à la loi de finances afin qu'un état des lieux soit réalisé, a été voté (à l'unanimité), grâce à la mobilisation de la communauté des maladies rares dont Gêneris,

Au niveau européen, le développement d'initiatives pour la santé et notamment les maladies rares s'est poursuivi afin de développer la coopération et la co-construction avec les associations de patients lors de projets et appels à projets comme COST ACTION ou European Join Project on Rare Diseases (EPJ RD).

Les Réseaux de Référence Européens (ERN) continuent leur montée en puissance. Les associations de patients dont Gêneris, font partie des instances de gouvernance des ERN et des groupes de travail thématiques.

C'est dans ce cadre que l'équipe de Gêneris a mené ses actions pour atteindre les objectifs fixés dans ses statuts :

- l'information et la sensibilisation du public, des pouvoirs publics et de tous autres acteurs liés au domaine de la santé, de l'enseignement, du travail, du handicap, médico-social, sportif et culturel sur l'Aniridie et les pathologies rares ou très rares de l'Iris, leurs symptômes et/ou leurs syndromes associés ;
- l'action de recensement des personnes atteintes de pathologies rares ou très rares de l'Iris sous toutes leurs diverses expressions en vue de créer un véritable réseau de solidarité, de conseil, d'accompagnement et de soutien tant au niveau national qu'europpéen, voire international ;
- la collecte et la diffusion aux patients et leur famille adhérent aux buts des présents statuts de toute information concernant l'état d'avancement de la prise en charge et des recherches fondamentales, cliniques et thérapeutiques, ainsi que sur l'élaboration d'études diverses (épidémiologique, sociologique...);
- le soutien à la prise en charge globale et à la recherche sur les maladies rares de l'iris et de l'œil pour lesquelles l'Association pourrait être amenée à œuvrer en son nom propre ;
- l'adhésion à tout organisme ou collectif œuvrant pour la recherche et le soutien aux personnes atteintes de maladies rares (l'Alliance Maladies Rares », « Eurordis »...) et/ou de déficience visuelle (ARIBa, etc...).



En complément, et afin d'améliorer l'efficacité de notre action, nous avons commencé à travailler sur la gestion interne de notre association pour optimiser notre nouvelle organisation, dans un contexte de ressources humaines réduit.

1. DEVELOPPER LES LIENS ET AIDER LES MALADES ET LES FAMILLES

1-1- Le réseau français

En 2019, le montant de notre adhésion annuelle est resté inchangé : 20 euros par personne de plus de 26 ans, adhésion gratuite d'un enfant âgé de moins de 18 ans si un de ses parents est adhérent, 15 euros pour un jeune de 18 à 26 ans.

En 2019, nous rassemblons 196 adhérents de France, du Bénélux et du Maghreb dont 144 avec droits de vote pour un volume financier de 2840 euros.

Nous enregistrons ainsi une évolution de près de 17 % du nombre d'adhérents.

1-1-1- Le site internet

C'est le premier moyen permettant aux malades ou à leurs familles de trouver l'association Gêneris et de trouver les premières informations fiables sur les maladies qui nous touchent.

En 2019, le site internet de Gêneris a permis de poursuivre le paiement en ligne des adhésions et des dons.

Toute l'information utile aux adhérents est disponible sur notre site avec l'accès adhérent : tous les contacts, tous les documents utiles et, dans la mesure du possible, tous les événements donnent lieu à des comptes rendus.

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

1-1-2- Les réseaux sociaux

Gêneris est très présente sur les réseaux sociaux grand public.

Sur Facebook, Gêneris a une page « Association Gêneris - Aniridie & Maladies Iris », deux comptes « CA Gêneris » / « Buro Gêneris » et son groupe de discussion secret « Gêneris (Aniridie, maladies iris & Segment Antérieur Oeil) ».

La page et les comptes facebook permettent de donner des nouvelles de notre activité à un public très large.

Le groupe de discussion secret est accessible aux adhérents à jour de leur cotisation et aux responsables d'associations d'aniridiques avec lesquels nous sommes en contact réguliers partout dans le monde.

Il permet des échanges directs et instantanés entre malades et leurs familles, répartis sur toute la France, en toute sécurité et respect de la confidentialité selon les normes de Facebook.

Sur Twitter, Gêneris est présente avec « Association Gêneris ». Cela permet de donner des nouvelles de notre activité à un public très large. Cela permet aussi d'être suivi par des adhérents potentiels et des personnalités que nous n'aurions pas pu suivre aussi directement et réciproquement.

Les actualités sur nos pathologies et les disciplines médicales associées sont présentes respectivement sur ces deux réseaux sociaux grand public.



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

a) Les contacts

Un membre du conseil d'administration est identifié comme interlocuteur privilégié des adhérents et effectue un 1^{er} entretien global dès adhésion.

Chaque adhérent ou adhérent potentiel peut, s'il le souhaite, prendre contact directement avec un des membres du conseil d'administration (ou un délégué régional).

En 2019, une vingtaine de contacts téléphoniques ou par mail ont eu lieu.

b) Les rencontres

⇒ L'assemblée générale :

Elle a eu lieu le 16 mars 2019 dans les locaux de l'Alliance Maladies Rares. Elle a rassemblé plus de 30 adhérents pour une journée de présentation et d'échanges sur la vie de l'association, les activités du CMS, des thématiques médicales (« Strabisme et maladies de l'iris », « Aniridie et diabète », ...) ou de la vie courante (« Déficience visuelle & fatigue : comment je compense et comment je gère ? », « Voyager avec une déficience visuelle », ...).

⇒ Rencontre à Nantes – le 12 octobre :

19 adhérents se sont retrouvés pour échanger et partager leurs expériences. Merci aux bénévoles locaux qui se sont mobilisés pour la réussite de cette journée.

⇒ Rencontre à Lyon – le 30 novembre :

Ce sont presque 30 adhérents qui se sont retrouvés pour écouter les interventions de professionnels et échanger sur des thèmes comme « cornée et aniridie : quoi faire ? », « aniridie et imagerie : quels examens et quelle utilité ? », « aniridie et aides visuelles ».

c) Le soutien

Nous conseillons et accompagnons les adhérents qui le souhaitent dans le montage de leurs dossiers pour les Maisons Départementales des Personnes Handicapées et les Caisses Primaires d'Assurance Maladies ou lors d'éventuels recours.

En 2019, une quinzaine de conseils ont été apportés à nos adhérents pour leurs dossiers.

1-2- Les réseaux internationaux

1-2-1- En Europe

Les associations spécifiques à nos pathologies dans d'autres pays européens ont leur page et/ou leur groupe facebook.

Des contacts réguliers sont établis avec elles. Aniridia Europe dispose aussi d'un site internet, d'une page et d'un groupe facebook.



1-2-2- Dans le reste du monde

En Amérique du Nord, Aniridia Fondation International, Vision For Tomorrow, International Wagr Syndrome Association et l'association canadienne Canadian Aniridia Foundation continuent de faire vivre leur site internet et leur page facebook.

Des contacts ponctuels à réguliers avec eux sont à noter.

En Amérique du Sud, des groupes facebook se sont multipliés.

En Océanie et en Asie, il y a maintenant plusieurs groupes.

Un groupe international ouvert « Aniridic Family » réunit les familles du monde entier qui le souhaitent. Les échanges, en anglais, y sont très nombreux.

Ce réseau multinational est important en termes d'échanges d'informations et de bonnes pratiques pour les malades et familles. Il permet d'élargir et de démultiplier les informations utiles et de faire de la prévention, notamment, en direct sur les réseaux sociaux.

2. SE FAIRE CONNAITRE, RECOLTER DES FONDS ET DEVELOPPER DES CONTACTS/ COLLABORATIONS UTILES

2-1- Se faire connaître

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

Pour sensibiliser et informer les publics, nous avons mené plusieurs actions comme la présentation de l'aniridie dans une école accueillant pour la 1^{ère} fois un jeune aniridique. Nous avons participé à la journée internationale des maladies rares.

Nous avons continué à développer des contacts pour faire parler de nos actions et faire connaître nos pathologies, par exemple dans d'autres associations et entreprises auxquelles nous appartenons.

Nous avons reçu des fonds collectés lors de manifestations culturelles ou amicales (Théâtre de Préaux, thé dansant, ...) ou sportives (foulées de Saint Sébastien, ...).

Les marches solidaires Groupama du Pas de Calais, une course Euler Hermès, un don suite à la dissolution d'une association ainsi que de nombreux dons de particuliers ont permis d'atteindre un volume financier d'environ 12 000 euros.

Pour perfectionner notre pratique dans le domaine de la récolte de fonds, nous adhérons à l'association française des fundraisers (AFF) et nous avons créé un groupe de travail sur le sujet afin d'améliorer ces résultats.

Pour mémoire, nous ne sommes financés par aucune récolte de fonds d'envergure nationale à ce jour et la recherche de fonds est un sujet important pour permettre à Gêneris de financer nos actions et la recherche au profit de nos pathologies.

2-1-2- La recherche de subventions

Nous avons poursuivi nos contacts avec des entreprises pharmaceutiques comme Chiesi, Alcon et Novartis.



S'agissant des organismes de proximité (collectivités locales, ...) qui subventionnent des associations, nous avons des difficultés à les solliciter du fait de notre caractère national ou de notre thématique spécifique maladies rares ; les organismes de proximité sont souvent plus engagés sur des thématiques santé publique ou solidaires. Nous obtenons cependant la gratuité ou la location à prix modiques de salles pour nos manifestations régionales.

2-2- Développer des contacts et collaborations utiles

Gêneris utilise beaucoup les réseaux sociaux professionnels pour nouer des contacts utiles. Sur Viadéo et Linked in Gêneris a une page « Association Gêneris ». Elles permettent de nous mettre en contact direct avec la communauté médicale, paramédicale, médico-sociale, les industriels de la santé, les décideurs institutionnels et les autres publics utiles.

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

Nous travaillons en partenariat avec les professionnels de santé, du handicap, du secteur médico-social et médecins spécialistes de nos pathologies en maintenant des contacts réguliers.

Ce sont eux qui pourront orienter utilement les patients et familles vers Gêneris.

Nous avons développé aussi les contacts avec les professionnels de santé au niveau international.

Ceci permet de mieux connaître leur approche de nos pathologies, de les partager et de rassembler plus de professionnels autour de nos pathologies.

Nous adhérons à des associations professionnelles comme ARIBa (association francophone des professionnels de l'innovation en basse vision).

Nous avons cherché à informer des publics utiles : Sécurité sociale (CPAM), Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), opticiens, sociétés savantes.

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 permet de faciliter les connaissances, le dialogue entre les professionnels de santé et les malades et de donner des arguments pour influencer sur une décision.

Nous avons eu en 2019 plusieurs réunions avec les Centres de Références Maladies Rares OPHTARA et ADSMIdf à Paris.

Pour informer, sensibiliser et rassembler davantage de professionnels de santé et des familles concernées autour de nos pathologies, de nos besoins, des handicaps et problématiques générés et pour nous faire connaître des interlocuteurs locaux et repérer les organismes et produits qui pourraient nous être utiles nous avons participé à des colloques et congrès médicaux français et internationaux, des salons et forums :

- Congrès d'Optométrie et de Contactologie (Paris),
- Journées de Réflexions Ophtalmologiques (Paris),
- Congrès SFO (Paris),



- Forum National de l'Orthoptie (Paris),
- Congrès de la Société Française de Pédiatrie (Paris),
- Congrès Rares (rencontre des maladies rares) (Paris),
- COST ACTION Meeting (Paris),
- Congrès WSPOS/ ESCRS EUCORNEA (Paris),
- Salon Autonomic Sud (Toulouse),
- Journées Ophtalmologiques Perpignanaises,
- Rencontre Ophtalmologique du Centre Kléber (Lyon),
- Journée de l'Association Nationale des Jeunes Ophtalmologues (Lyon)
-
- Congrès Ophtatlantic (La Baule),
- Journées Pratiques Ophtalmologiques Phocéenne (Marseille),
- Congrès Ever (European association for vision and eye research) (Nice),
- ERN EYE Meeting (Strasbourg),
- Congrès Aniridia Pax- and Beyond à UVA (Charlottesville, USA),
- COST ACTION Meeting (Bruxelles),
- ERN EYE Meeting (Prague),
-

Soit une cinquantaine de journées de présence en France.

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

En 2019, nous avons cherché à consolider et élargir notre réseau associatif spécialisé sur nos pathologies ou plus largement dans le domaine maladies rares ou médical.

Nous adhérons aux associations de patients Mouvement nystagmus, Aniridia Europe, Alliance Maladies Rares et Eurordis.

Nous sommes toujours membre du conseil d'administration et du comité de nomination d'Aniridia Europe qui œuvre au niveau européen pour nos pathologies. Des réunions du CA ont lieu régulièrement.

Au travers d'Aniridia Europe, nous sommes aussi présents à des congrès / colloques internationaux et nous avons des liens avec les associations nord-américaines, Aniridia Foundation International, Vision For Tomorrow, International Wagr Syndrome Association et la Canadian Aniridia Foundation pour mener des actions collectives comme la conférence internationale qui a eu lieu en 2019 en Amérique du Nord.

Nous avons, par ailleurs, pris des contacts directs avec Vision For Tomorrow.

Nous incitons aussi d'autres familles en Europe et dans le monde à se regrouper et à créer aussi des associations nationales de patients dans leur pays et sur tous les continents. L'association belge pourrait voir le jour prochainement.

Ce réseau associatif multinational est très important en termes d'échanges d'informations et de bonnes pratiques, Il permet d'élargir les informations utiles et de démultiplier les opportunités de collaborations. Ce sont des aides précieuses pour les associations en termes de connaissance de nos différentes pathologies.

Nous avons poursuivi nos contacts avec des associations de patients atteints de maladies rares retenues pour des cohortes « maladies rares » (RADICO) ou qui sont impliquées dans les



filiales « maladies rares » SENSGENE, TETECOUC, ANDDI Rares, NEUROSPHINX, FIRENDO et leurs équivalents au niveau européen, les réseaux européens de référence « maladies rares » comme « ERN EYE », « ENDO ERN ».

Début 2019, nous avons participé à plusieurs réunions de concertation entre associations au sujet de la relabellisation des filiales de santé Maladies Rares.

Nous participons avec les associations de patients aux rencontres et réunions de l'Alliance Maladies Rares ou Eurordis.

Soit une vingtaine de journées de présence en France et en Europe, non compris les échanges par téléphone ou informels.

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

Nous continuons de rencontrer des sociétés, entre autres dans le domaine des biotechnologies et de l'innovation en santé, dans le but de faire connaître Géniris, nos actions, nos besoins et de nouer des partenariats.

Nous avons intégré le conseil Scientifique de la société d'informatique adaptée HYPRA.

Nous avons aussi eu des contacts avec des laboratoires pharmaceutiques comme Chiesi, Alcon, Horus, Novartis ou des assureurs pour favoriser d'éventuels financements et partenariats.

Nous participons à des colloques avec les industriels de la santé.

2-2-4- Les décideurs et institutionnels

Nous participons à des rencontres notamment avec les Agences Régionales de Santé, la Haute Autorité de Santé, à des réunions institutionnelles avec des ministères, des parlementaires. Ces actions ont pour but de mieux connaître leurs fonctionnements et orientations, de nous faire connaître et de nouer des contacts utiles dans les différentes régions.

Nous participons aux activités de cinq filiales de santé « maladies rares » : SENSGENE (maladies rares génétiques sensorielles), TETECOUC (malformations rares de la tête, du cou et des dents), ANDDI Rares (anomalies rares du développement et déficit intellectuel de causes rares), NEUROSPHINX (maladies rares urogénitales et anorectales), FIRENDO (maladies rares endocriniennes) et par l'inter-filiale en particulier au niveau des rencontres régionales.

Nous avons assisté aussi aux assemblées générales quand elles ont eu lieu.

En Europe, nous avons représenté les patients, participé aux réunions et groupes de travail du réseau européen de référence ERN EYE (maladies rares des yeux), l'équivalent de nos filiales de santé « maladies rares » nationales mais à l'échelle européenne, à Prague, notamment sur les thèmes des outils et de la recherche clinique sur les maladies rares des yeux.

Soit une douzaine de journées de présence en France et en Europe, non compris les échanges par téléphone ou informels (un certain nombre de rencontres ont été annulées ou rendues inaccessible du fait des différents mouvements sociaux).



3. AMELIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES ET DES FAMILLES

Cet objectif est l'un des objectifs primordiaux de Gêneris. Nous avons confirmé notre action, à court, moyen et plus long termes, sur ce sujet en 2019.

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

La basse vision est souvent le quotidien des familles concernées par nos pathologies. Nous continuons de développer des actions dans des secteurs importants pour nos adhérents.

En 2019, nous avons participé à des enquêtes pour l'accessibilité des aveugles et malvoyants dans différents domaines de la vie quotidienne.

Nous avons poursuivi ou pris de nouveaux contacts avec des sociétés ou structures de matériel adapté (optique, canne blanche, informatique, télécommunications, bureau inclinable, éclairage adapté, transports, activités ménagères, handisport, édition, audio-description, culture, etc) aux aveugles et malvoyants. Notre idée est d'envisager une coopération plus active avec eux.

Nous suivons les activités des structures de chiens guides pour répondre aux besoins de nos adhérents sur ce sujet.

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

3-2- Améliorer le quotidien des malades et des familles par une prise en charge globale

3-2-1- Une prise en charge globale et la diffusion des bonnes pratiques

a) Une prise en charge en affection de longue durée et la reconnaissance de handicap

Nos pathologies sont congénitales, chroniques, sans guérison possible à ce jour, dégénératives et leurs conséquences peuvent être très coûteuses. A ce titre, les malades sont éligibles à une prise en charge par la sécurité sociale en **affection de longue durée hors liste** (ALD HL). Ce protocole est à initier par le médecin traitant en lien avec l'ophtalmologiste.

Nos pathologies ont aussi un impact plus ou moins sévère sur la qualité de notre vie personnelle, sociale et professionnelle. Les malades ou leurs parents peuvent **faire reconnaître leur degré de handicap** auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).

Une carte de priorité ou d'invalidité peut être associée à la reconnaissance du degré de handicap.

Des **prestations financières ou des réductions d'impôts** peuvent accompagner la reconnaissance du degré de handicap.

Cette reconnaissance de handicap donne droit aussi à des **aides techniques, humaines ou un tiers temps supplémentaire** pour faciliter l'insertion scolaire des enfants, pour passer, dans les meilleures conditions si nécessaire, les examens/ concours scolaires, universitaires ou professionnels.



Les malades ayant quitté le milieu scolaire ou universitaire peuvent aussi demander une **reconnaissance de travailleur handicapé** (RQTH) afin de faciliter leur insertion professionnelle ou leur maintien dans l'emploi, toujours auprès de la maison départementale des personnes handicapées.

b) Les structures et spécialistes utiles pour une bonne prise en charge

⇒ **Les spécialistes des centres de référence et compétences « maladies rares » nationaux et les réseaux de référence « maladies rares » européens**

En France, nous sommes en contact très fréquent avec les professionnels de santé du Centre de Référence OPHTARA (Necker à Paris) et ponctuellement avec celui du CARGO à Strasbourg et Toulouse qui font partie de la filière SENSGENE. Ils sont là pour :

- améliorer la prise en charge médicale des patients concernés par nos pathologies et la diffusion des bonnes pratiques médicales pour nos pathologies sur l'ensemble du territoire français ;
- favoriser la recherche sur nos pathologies ;
- développer une coopération européenne ou internationale sur nos pathologies.

Nous sommes aussi en contact régulier avec les professionnels de santé des centres de compétences « maladies rares » sur nos pathologies qui travaillent en étroite coopération avec les centres de référence et complètent le maillage territorial pour une prise en charge médicale au plus près de chez vous.

Au niveau européen, des réseaux de référence « maladies rares » se développent.

En 2019, nous avons pris part au travail du réseau de référence européen ERN EYE pour les maladies rares ophtalmologiques, notamment sur les thèmes des outils et de la recherche clinique sur les maladies rares des yeux.

Le Pr BREMOND-GIGNAC, présidente des CMS de Gêneris et d'ANIRIDIA EUROPE, pilote le futur guidelines européen sur l'aniridie congénitale avec la participation des membres de COST ACTION ANIRIDIA NET, de Gêneris et d'ANIRIDA EUROPE, des CMS français et européen.

⇒ **Les spécialistes au sein des conseils médicaux et scientifiques (CMS)**

Le conseil médical et scientifique de Gêneris a été mis en place en 2015 pour répondre à plusieurs objectifs :

- valider les informations médicales et scientifiques diffusées par Gêneris ;
- conseiller le conseil d'administration sur les orientations médicales et scientifiques à prendre dans nos pathologies ;
- améliorer la prise en charge médicale des patients concernés par nos pathologies en France ;
- faire avancer la recherche sur nos pathologies.

En 2019, ce conseil médical et scientifique a poursuivi son travail notamment orienté sur le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) publié en avril 2019 sur le site de la HAS et sur le projet d'un PNDS WAGR, l'information des malades et des familles et le financement d'un projet de recherche utile aux patients atteints d'aniridie congénitale.



Il s'est étoffé d'un nouveau membre en plus des 11 membres déjà engagés bénévolement à nos côtés. Il comprend désormais 17 membres et experts associés.

Un rapport annuel d'activité du CMS est rédigé chaque année et présenté au CA et à l'assemblée générale de Gêneris.

Au niveau européen, Gêneris est concerné par le CMS d'ANIRIDIA EUROPE où le Pr BREMOND-GIGNAC et le Pr COPIN y représentent la France.

Les membres y sont aussi tous aussi bénévoles. Le CMS d'ANIRIDIA EUROPE s'est réuni au une fois cette année.

Le Pr BREMOND-GIGNAC, présidente du CMS d'ANIRIDIA EUROPE, pilote le futur guidelines européen sur l'aniridie congénitale avec la participation des membres de l'ERN EYE, de COST ACTION ANIRIDIA NET, de Gêneris et d'ANIRIDA EUROPE, des CMS français et européen.

⇒ **Des consultations spécialisées pour les maladies de l'iris**

En 2019, des consultations spécialisées dans les maladies de l'iris ont toujours eu lieu au CHU de Necker-Enfants Malades afin de suivre globalement et régulièrement les patients et familles concernés. Ceci permet aussi de mieux organiser le parcours de soins à court, moyen et long termes, en milieu hospitalier et en ville.

⇒ **Les structures locales spécialisées dans la déficience visuelle**

Les enfants et les adultes peuvent être accompagnés par des structures locales spécialisées dans la déficience visuelle afin de faciliter leur développement, leur rééducation, la compensation du handicap visuel et leur insertion à tous les niveaux dans la société.

Dans ce cadre, du matériel adapté peut être recommandé. La scolarité et la vie professionnelle peut se faire en milieux ordinaire ou adapté selon les besoins de l'enfant, de l'adulte et de leur famille.

c) 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. Il est le résultat d'un travail collaboratif entre la Haute Autorité de Santé (HAS), le Centre de Référence (OPHTARA Necker) et une association de malades (Gêneris). Cet outil est important pour les malades car il leur permettra d'avoir le même et meilleur suivi qui soit partout en France.

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur l'aniridie congénitale a été publié en avril 2019 sur le site de la HAS. Il a été piloté par le CRMR OPHTARA à Necker et réalisé grâce à la contribution de professionnels et de membres de Gêneris.

(Depuis 2019, le Pr BREMOND-GIGNAC, présidente du CMS d'ANIRIDIA EUROPE, pilote aussi le futur guidelines européen sur l'aniridie congénitale avec la participation des membres de l'ERN EYE, de COST ACTION ANIRIDIA NET, de Gêneris et d'ANIRIDA EUROPE, des CMS français et européen).



Il vient compléter utilement notre brochure sur la gestion de l'aniridie congénitale destinée aux familles concernées.

3-2-2- Une prise en charge génétique

L'aniridie ou une malformation de l'iris est une maladie génétique ophtalmologique rare à très rare.

Les tests génétiques sont utiles à faire pour plusieurs raisons. Au niveau individuel, ils sont importants pour avoir une réponse possible à ce qu'il s'est passé et pour orienter précocement la prise en charge médicale du jeune patient. Au niveau collectif et prospectif, les tests génétiques participent à une meilleure connaissance des maladies rares à très rares de l'iris et à la diversité de leur expression.

Lorsque les personnes concernées par les pathologies de l'iris ont un désir d'enfant, elles peuvent avoir accès, si elles le souhaitent, au conseil génétique, au dépistage prénatal (DPN) et au dépistage préimplantatoire (DPI). Ceci est facilité quand on connaît leur mutation ou la délétion.

Quel que soit l'âge de la personne malade, la connaissance la plus large possible des corrélations génotype (mutation ou délétion) - phénotype (expression de la maladie chez chaque patient) est aussi utile pour optimiser la prise en charge des patients, actuels et futurs.

3-2-3- Une prise en charge ophtalmologique

a) Un suivi ophtalmologique et des examens réguliers

Les personnes concernées par les pathologies de l'iris, enfants, adolescents ou adultes doivent se faire suivre régulièrement par un médecin ophtalmologiste et un orthoptiste qui connaissent bien ces pathologies.

Un suivi en alternance entre le milieu hospitalo-universitaire en centre de référence maladies rares et un spécialiste de proximité (en centre de compétences maladies rares et/ ou dans le secteur privé) est recommandé aux patients pour un suivi global de qualité et à long terme.

Des examens sous anesthésie générale sont nécessaires régulièrement pour les enfants jusqu'au moment où ils se laissent ausculter en étant éveillés ou pour les adultes qui ont un nystagmus trop perturbant pour les prises de mesure à l'auscultation.

b) Les collyres sans conservateur

Nous suivons toujours très attentivement ce sujet lors de réunions et contacts nationaux mais aussi européens avec Aniridia Europe et Eurordis.

Quel que soit le problème ophtalmologique, les collyres sans conservateur doivent être prescrits en première intention quand et tant que cela est possible afin de préserver notre surface oculaire et la transparence de notre cornée. Il y a un consensus international à ce sujet.

Quand les collyres sans conservateur ne sont plus suffisants pour traiter correctement un problème ophtalmologique, il est utile d'accepter les conservateurs plutôt que de ne pas traiter le problème.



3-2-4- La formation des bénévoles et l'information des malades et familles ou l'éducation thérapeutique

a) La formation des bénévoles associatifs

Pour mener à bien nos fonctions de bénévoles associatifs au service des adhérents, malades et familles, nous devons régulièrement nous former sur des sujets qui favorisent notre expertise dans tous types de domaines de compétences.

En 2019, nous avons bénéficié de plusieurs formations et séances d'informations utiles, que ce soit en présentiel ou en visio-conférence, sur des sujets comme la « valorisation des heures de bénévolat » (dans le cadre du nouveau plan comptable des associations), « concevoir et mettre en place un appel à projets », « média training », « augmenter les ressources financières de mon association », « réaliser une enquête auprès de nos adhérents », ...

b) L'éducation thérapeutique

Pour informer les malades et leurs familles des avancées de la prise en charge, de la prévention et de la recherche dans nos pathologies, nous organisons chaque année, en région, un cycle de conférences-rencontres sur nos pathologies en partenariat avec les membres de notre conseil médical et scientifique et des professionnels de santé locaux. Cette année, nous avons fait une conférence en ce sens à Lyon.

En 2019, la brochure sur l'aniridie congénitale est toujours à disposition des familles pour les aider à mieux gérer la maladie sur le long terme. Elle est téléchargeable sur notre site internet avec l'accès adhérent.

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

C'est un de nos axes de travail prioritaire. Gêneris est une « petite » association qui a décidé de promouvoir et financer en partenariat des recherches sur des sujets auxquels elle est tout particulièrement sensible.

3-3-1- La recherche publiée

Nous recensons régulièrement des articles scientifiques, thèses, communications orales, posters, livres ou études sur nos pathologies.

En 2019, des articles scientifiques ont été publiés:

- sur l'aniridie, 2 par des auteurs français dont 2 de notre CMS, 11 par des auteurs européens dont 3 du CMS d'AE, 35 par des auteurs nord-américains et d'autres parties du monde.
- sur WAGR, 1 par un auteur français dont 1 de notre CMS, 3 par des auteurs européens dont 1 du CMS d'AE, 6 par des auteurs nord-américains et d'autres parties du monde.
- sur Gillespie, 1 par un auteur français dont 1 de notre CMS, 2 par des auteurs européens dont 1 du CMS d'AE, 2 par des auteurs nord-américains et d'autres parties du monde.
- sur Peters Anomaly, 1 par un auteur français dont 1 de notre CMS, 5 par des auteurs européens dont 1 du CMS d'AE, 11 par des auteurs nord-américains et d'autres parties du monde.
- sur Axenfeld-Rieger, 2 par des auteurs français, 2 par des auteurs européens dont 1 du CMS d'AE, 21 par des auteurs nord-américains et d'autres parties du monde.



Des communications orales et des posters sur nos pathologies ont aussi été présentés en congrès nationaux, européens et internationaux, entre autres, lors de conférences internationales comme l'EVER à Nice et à la journée WSPOS lors du congrès ESCRS à Paris.

La basse vision est souvent le quotidien des familles concernées par nos pathologies. Nous continuons de suivre les actions innovantes dans ces secteurs importants pour nos adhérents.

Nous suivons les résultats des nombreuses études et évolutions sur l'accessibilité des aveugles et malvoyants dans différents domaines de la vie quotidienne : optique, canne blanche, informatique, télécommunications, bureau inclinable, éclairage adapté, transports individuels et en commun, activités ménagères, handisport, édition, audio-description, culture, etc.

3-3-2- base de données et recherche

Les bases de données sont très importantes pour publier et développer la recherche sur les maladies rares et nos pathologies.

Le 3^{ième} PNMR permet le déploiement progressif de la Banque Nationale de données sur les Maladies Rares (BNDMR) dans tous les CHU hébergeant un centre de référence et/ou de compétence « maladies rares ». Les données de suivi du patient internes à chaque CHU, seront extraites et anonymisées pour constituer la base de données nationale qui sera dans une phase ultérieure déployée au niveau européen. Ces éléments sont utilisés pour la recherche.

Dans le cadre des réseaux européens de référence « maladies rares », une base de données européenne unique est développée utilement dans chaque ERN.

De plus, les bases de données de la cohorte Radico Ac Oeil et du CRM OPHTARA du CHU Necker jouent un rôle fondamental dans ce domaine spécifiquement sur nos pathologies.

3-3-3- La recherche en cours en génétique ophtalmologique

En 2019, le Pr ABERDAM à l'INSERM a travaillé sur un essai de thérapie génique sur les souris pour la cornée des personnes aniridiques soutenu par Gêneris et financé par l'AFM Téléthon sur la période 2017-2019. Ce projet pourrait déboucher sur du repositionnement de médicaments et/ou la poursuite de la thérapie cellulaire/génique.

3-3-4- La recherche en cours en ophtalmologie

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

a) Perspectives globales

Le projet de cohorte de l'équipe du Pr CALVAS du CHU Purpan à Toulouse a été retenu fin 2014. C'est une étude des pronostics visuel, neurologique et cognitif pour des petits patients concernés par la dysgénésie du segment antérieur dans le cadre de RARE Diseases COHORTE (RADICO AC OEIL) 2014. Des enfants de 0 à 10 ans seront suivis pendant 20 ans dans ce cadre.



L'objectif principal est de définir précisément les conséquences sur le long terme pour les patients atteints d'anomalies développementales de l'œil, en se focalisant sur les atteintes visuelles et neuro-développementales.

Les objectifs secondaires sont :

- Identification de facteurs pronostiques (tels que défauts visuels, atteinte uni ou bilatérale, malformations extra-oculaires) qui seraient associés à un état visuel et/ou neurologique dégradé.
- Répercussions des anomalies développementales sur la qualité de vie des patients et des familles.

Les objectifs exploratoires sont la recherche de potentielles corrélations génotype/ phénotype pour révéler :

- la fréquence d'implication de chaque gène dans ces anomalies oculaires développementales
- le spectre phénotypique associé aux mutations dans ces gènes
- l'implication de nouveaux gènes dans ces anomalies oculaires développementales

En 2015, nous avons participé à organiser la répartition des rôles entre les comités de pilotage et scientifique.

En 2018, cette cohorte est rentrée dans la phase de mise en œuvre opérationnelle de cette recherche. Cinq centres hospitaliers sont actifs sur soixante recrutés. Vingt-sept patients y sont déjà inclus.

En 2019, le travail s'est poursuivi. Géniris a confirmé son intérêt à faire partie du comité de pilotage et du CMS de RADICO AC ŒIL.

Les résultats seront connus au fur et à mesure de publications scientifiques.

b) Concernant les collyres sans conservateur

La recherche sur ce sujet est surtout pharmacologique. Nous suivons toujours de près ce sujet essentiel pour nos adhérents.

c) Concernant le glaucome

Un programme hospitalier de recherche clinique sur le glaucome congénital porté par le Pr ROULLAND de Lille se déroule en ce moment. Nous suivons les avancées de ce programme car certains d'entre nous sont concernés par le glaucome congénital.

L'équipe du Pr BAUDOIN étudie plusieurs pistes de recherche sur ce sujet : le glaucome est une neuropathie optique complexe où les fibres nerveuses et les pores sont en souffrance avec une pression intraoculaire élevée.

- Baisse de la pression intraoculaire
 - o Etude de la dégénérescence cellulaire face au processus inflammatoire biologique ;
 - o Baisse de la pression intraoculaire permet de stopper dégénérescence du trabéculum et du nerf optique ;
 - o Thérapie cellulaire du trabéculum : la fibrose du trabéculum réduit le maillage du trabéculum et la pression intraoculaire augmente. Cette thérapie cellulaire a pour objectif de préserver le bon fonctionnement du filtre trabéculaire.
- Neuro-protection :
 - o protéger les cellules nerveuses avec un contrôle de la pression intraoculaire.
- Neurorégénération :

- régénérer les fibres pour laisser passer à nouveau l'humeur aqueuse. Le glaucome ne répond pas à un gène. Mais un gène peut libérer des facteurs protecteurs par rapport au glaucome.
 - Cellules souches ;
 - Thérapie génique.

Nous effectuons une veille régulière sur ces domaines.

d) Concernant la cataracte

Les implants sans iris incorporé sont recommandés car trop de risques de glaucome postopératoire ont été observés par les médecins spécialistes avec les implants avec iris incorporé. Il y a un consensus international à ce sujet.

Nous suivons ces sujets de près tant du point de vue techniques et matériels opératoires, conséquences post-opératoires que pharmacologique.

e) Concernant la cornée

L'équipe du Pr BAUDOUIN au CHNO des 15/20 étudie le lien entre une cornée fragilisée/abimée, l'expression de la douleur et les répercussions sur la qualité de vie des patients concernés.

Le Pr BORDERIE au CHNO 15/20 réalise un essai de thérapie cellulaire au profit des grands brûlés des yeux et des aniridiques et a pour projet de reconstituer un limbe artificiel par bio-ingénierie.

Dans nos pathologies, les greffes de cellules souches marchent mal et il y a une destruction de la niche des cellules souches. Ce dernier projet vise à reconstituer la niche, à réaliser un stroma artificiel et à reconstruire la complexité du limbe.

Par ailleurs, le Pr BORDERIE a obtenu, en 2015, un programme hospitalier de recherche clinique sur le sérum autologue. C'est une thérapie innovante qui peut être très utile aux aniridiques qui ont des problèmes de cornée. L'objectif est de rationaliser la production de sérum autologue et d'assurer la sécurisation du don sanguin. Cette étude est multicentrique : Strasbourg, Toulouse et Paris.

Le Pr ABERDAM à l'INSERM travaille sur un essai de thérapie génique sur les souris pour la cornée des personnes aniridiques soutenu par Gêneris et financé par l'AFM Téléthon sur la période 2017-2019. Ce projet pourrait déboucher sur du repositionnement de médicaments et/ou la poursuite de la thérapie cellulaire/génique.

En 2019, les anglo-saxons (Etats-Unis, Canada, Royaume Uni) ont poursuivi le 1^{er} essai clinique pour l'aniridie chez l'homme 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 font partie de cet essai clinique. Nous attendons des publications scientifiques en 2020.

En décembre 2018, le projet EU COST ACTION ANIRIDIA NET emmené par le Pr LAGALI a été sélectionné. Il a pour défi d'explorer les nouvelles connaissances scientifiques, technologiques et plates-formes existantes dans les différents pays et d'évaluer leur applicabilité et leur utilisation pour le traitement des personnes concernées par une kératopathie associée à l'aniridie. L'objectif est d'améliorer la compréhension scientifique et les traitements médicaux pour traiter la kératopathie associée à l'aniridie.

Pour représenter la France dans ce projet, les Pr BREMOND-GIGNAC et Pr ABERDAM sont titulaires. Gêneris y est représentant suppléant.



Ce réseau scientifique européen s'est réuni 2 fois dans l'année 2019. Il est organisé 6 groupes de travail auxquels Gêneris participe activement et dirigé par un comité de pilotage.

Nous effectuons une veille régulière sur ces différents domaines.

f) Concernant la surface oculaire

La recherche pour traiter les problèmes de surface oculaire dont la sécheresse oculaire se situent notamment au niveau pharmacologique et la recherche de nouveaux collyres ou pommades ophtalmologiques, notamment sans conservateur. Nous suivons ces sujets attentivement.

En 2016, nous avons candidaté avec les membres du CMS d'Aniridia Europe à un réseau européen Marie Curie ITN où 15 étudiants chercheurs européens seront formés. C'est une collaboration initiale entre l'Irlande, l'Allemagne et la Suède à laquelle la France se joindra. Le thème est « thérapies émergentes pour les pathologies de la surface oculaire » dont l'aniridie fait partie.

En plus des centres universitaires, les laboratoires et les associations de patients nationales et européennes y sont associés.

Les étudiants chercheurs seront accueillis dans chaque pays participant pour quelques semaines et l'argent sera fourni par le programme européen pour cela. Ils seront formés dans le domaine des thérapies émergentes pour les pathologies de la surface oculaire qui est pertinente pour l'aniridie. Ils auront ainsi une compréhension plus fine au fur et à mesure de la poursuite de leur recherche.

Le collyre sans conservateur Evotears est commercialisé en Allemagne et au Benelux depuis quelques temps.

Une étude clinique allemande de stade 4 du médicament du Pr Kaesmann est en cours pour élargir le bénéfice de ce collyre sans conservateur à l'aniridie. Cette étude est ouverte à tous ceux qui le veulent en Europe.

g) Concernant la rétine

Des médecins et chercheurs de l'Institut de la Vision et la CHNO des 15/20 travaillent sur deux sujets qui peuvent intéresser la rétine des aniridiques.

- Projet d'Alain CHEDOTAL:
 - o perte de fibres ganglionnaires et régénérescence de cellules IPS, guidage axonal ;
 - o Plasticité du cerveau.
- Projet de Serge PICAUD :
 - o évolution de la rétine avec le stress oxydatif (exposition à la lumière) ;
 - o rôle des toxines pour protéger contre le stress oxydatif ;
 - o recherche de l'origine de la perte de cellules ganglionnaires.

Nous effectuons une veille régulière sur ce domaine.

h) Concernant l'oculomotricité

Certaines personnes ayant nos pathologies peuvent avoir à faire face à des problèmes de strabisme ou de nystagmus.



Le strabisme doit être pris en charge très tôt afin de développer au mieux l'acuité visuelle de l'enfant jusqu'à ses 6 ans. Le port d'un cache pour la rééducation visuelle est encore ce qui est le plus efficace.

De nouvelles lunettes Amblyz viennent d'être commercialisées aux Etats- Unis pour remédier à un œil paresseux. Leur efficacité a été démontrée par les américains dans un article scientifique paru récemment. Elles pourraient être une alternative au patch. Leur efficacité est à vérifier auprès de médecins spécialistes de nos pathologies.

Le nystagmus est la conséquence de l'absence ou de la malformation de l'iris et de la malvoyance plus ou moins sévère.

Nous suivons de près l'évolution de ces sujets.

i) Concernant les pathologies orbito-palpébrales

Certaines personnes avec nos pathologies peuvent avoir à faire face à des problèmes paupières, infection ou fonctionnement.

Nous effectuons une veille régulière sur ce domaine.

j) Concernant la photophobie

Nous suivons attentivement les évolutions et nouveautés des teintés, des verres, des filtres utiles à résorber ou réduire ce problème récurrent et très évolutif chez nos adhérents et souvent dès le plus jeune âge.

Essilor et l'Institut de la Vision, travaillent depuis longtemps sur un projet de lunettes électrochromiques, utile pour lutter contre la photophobie.

3-3-5- La recherche en cours dans d'autres spécialités médicales qui concernent nos adhérents

a) Concernant les maladies endocrinologiques et du métabolisme

Un des gènes qui rentre en jeu dans le fonctionnement des yeux impacte aussi celui du pancréas et de la régulation de la glycémie, le sucre dans le sang. Les personnes porteuses d'une mutation ou délétion sur un de ces gènes ont donc un risque plus élevé que celui de la population de développer un diabète dans leur vie.

Le Pr POLAK du CHU Necker travaille sur ce sujet important pour les patients et nos adhérents.

Nous suivons la recherche sur ce sujet pour vous tenir informés des évolutions.

b) Concernant le sommeil

Beaucoup d'adhérents nous ont signalé des problèmes de sommeil, enfants, adolescents ou adultes, ponctuels ou récurrents, associés ou non à une perte de la vision ou de qualité de vie.

Il est recommandé pour ces personnes de faire un bilan dans un centre spécialisé pour les troubles du sommeil afin de faciliter la prise en charge de ce problème.

Le Dr TRANG du CHU Robert DEBRE travaille sur ce sujet qui a de nombreuses répercussions sur la qualité de vie de nos adhérents

c) Concernant le traitement de la douleur

Certaines personnes avec nos pathologies peuvent faire face à des phénomènes plus ou moins douloureux, ponctuels ou chroniques.

Nous suivons ce sujet qui a beaucoup de conséquence sur la qualité de vie de nos adhérents.



d) Concernant le soutien psychologique

Certaines personnes avec nos pathologies peuvent faire face à des moments difficiles à surmonter lors de l'annonce du diagnostic de la maladie rare de leur enfant, l'acceptation de la maladie, de l'acceptation du handicap associé ou lors de phases dégénératives ou douloureuses de leur pathologie.

Nous suivons la recherche sur ces thématiques pour vous tenir informés.

e) Concernant la neurologie

Certaines personnes avec nos pathologies peuvent faire face à des problèmes neurologiques.

Nous suivons la recherche sur ces thématiques pour vous tenir informés

3-3-6 – Notre soutien à la recherche en cours sur nos pathologies

a) Les partenariats de recherche

En 2019, le Pr ABERDAM est encore soutenu par Gêneris. Nous avons obtenu un nouveau soutien financier de 55 000 euros de l'AFM Téléthon sur la période 2018-2019.

En 2012, nous sommes devenus membre de plein droit d'Aniridia Europe. Cette fédération européenne sur nos pathologies dispose d'un conseil scientifique où la France est représentée et le préside depuis août 2018. L'objectif du conseil scientifique est de porter des projets de recherche pour nos pathologies et d'envisager des collaborations européennes.

b) L'appel à projets de recherche de Gêneris

En 2019, le CMS de Gêneris a proposé au CA de Gêneris de soutenir un projet de recherche sur une thématique qui nous est utile et qui est bénéfiques aux malades. Cela permettra de financer prochainement un projet à hauteur de 16 600 euros environ.

Le CMS d'Aniridia Europe auquel nous appartenons a aussi pour vocation de développer des projets de recherche sur nos pathologies au niveau européen.

Merci de votre soutien, de votre implication à nos côtés et de votre confiance !

A Paris, le 10 février 2020

Pour le conseil d'administration

Hélène MARIN-CUDRAZ, présidente