

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

I- MOT DU PRESIDENT

En 2017, l'activité de l'association GÊNIRIS et de son conseil médical et scientifique (CMS) s'est inscrite dans un contexte dense et international.

Au niveau national, dans le cadre du futur Plan National Maladies Rares 3, les Filières de Santé maladies Rares ont étoffé leurs actions, la nouvelle labellisation 2017-2022 des Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares a été officielle en mai et novembre 2017 et la mise en place de la cohorte RADICO AC ŒI s'est poursuivie.

Au niveau européen et international, le réseau européen de référence maladies rares des yeux «ERN EYE» a été lancé et la conférence internationale sur l'aniridie a été organisée par AFI aux Etats-Unis pour ses 15 ans.

Dans ce contexte, l'association GÊNIRIS a décidé d'élargir son CMS ce qui est une initiative importante pour assurer ses différentes missions.

Le CMS permet d'accompagner et de conseiller les membres du conseil d'administration de l'association dans leurs missions d'information et de prise en charge des malades et des familles, de développement et financement de la recherche au bénéfice des pathologies rares à très rares de l'iris.

II- LE FONCTIONNEMENT DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

2-1-En France

Le CMS de GÊNIRIS s'est réuni une fois en 2017 et poursuit sa 3ème année d'activité. Il est composé de 15 médecins, 2 chercheurs et 3 représentants du CA de GÊNIRIS. Tous les membres du CMS de GÊNIRIS sont bénévoles.

PR	AUDO	ISABELLE	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	ABERDAM	DANIEL	BIOLOGIE, CHERCHEUR
PR	BAHI-BUISSON	NADIA	NEUROPEDIATRIE, MEDECIN
PR	BORDERIE	VINCENT	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	BRÉMOND-GIGNAC	DOMINIQUE	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	CALVAS	PATRICK	GENETIQUE, MEDECIN
PR	CHIAMBARETTA	FREDERIC	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	COPIN	HENRI	CYTOGENETIQUE, MEDECIN
PR	DOLLFUS	HELENE	GENETIQUE, MEDECIN
MME	FORBEAUX	AUDREY	GÊNIRIS
PR	GABISON	ERIC	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	HOFFART	LOUIS	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
MME	JENDOUBI	FAIZA	GÊNIRIS

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

MME	JOUANJAN	GAELE	GÉNIRIS
PR	LABBE	ANTOINE	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
DR	LE BAIL	BEATRICE	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
PR	MORTEMOUSQUE	BRUNO	OPHTALMOLOGIE, MEDECIN
DR	ROZET	JEAN MICHEL	GENETIQUE, CHERCHEUR
DR	TRANG	HA	EXPLORATIONS FONCTIONNELLES, MEDECIN
PR	VALLEIX	SOPHIE	GENETIQUE MOLECULAIRE, MEDECIN

En 2017, la présidence du CMS est assurée par le Pr Dominique Brémond-Gignac et le secrétaire est le Pr Patrick Calvas.

2-2-En Europe

Au niveau européen, le CMS de GÉNIRIS est concerné par le conseil médical et scientifique d'ANIRIDIA EUROPE. Un de ses membres, le Pr Dominique Brémond-Gignac, y représente la France. Le CMS d'Aniridia Europe s'est réuni plusieurs fois en 2017.

III- AMELIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES PAR LA PRISE EN CHARGE

Améliorer le quotidien des malades par la prise en charge est un objectif primordial pour GÉNIRIS et son conseil médical et scientifique. En 2017, l'action du CMS s'est inscrite à court, moyen et plus long termes, sur ce sujet.

Les membres du CMS de GÉNIRIS recommandent et accompagnent les patients et leurs familles afin qu'ils aient une prise en charge en affection de longue durée (ALD HL) et un handicap reconnu auprès de la MDPH.

Les membres du CMS de GÉNIRIS ont continué à prendre part, en 2017, à plusieurs filières « maladies rares » : SENSGENE (maladies sensorielles d'origine génétique) et ANDDI Rares (anomalies rares du développement et déficience intellectuelle de cause rare). Elles sont dirigées par un coordonnateur, un comité de pilotage ou un conseil d'administration où les professionnels de santé, du paramédical, du médico-social siègent avec les représentants élus d'associations de patients. Des groupes de travail sont mis en place dans les filières « maladies rares », notamment sur les stratégies cliniques et génétiques, les bases de données, la recherche et l'axe médico-social.

Les membres du CMS de GÉNIRIS sont aussi concernés par le réseau européen de référence maladies rares des yeux « ERN EYE » dont l'activité effective a débuté en 2017. Il est dirigé par un coordonnateur (Pr Dollfus), un comité de pilotage où les professionnels de santé, du paramédical, du médico-social siègent avec les représentants élus d'associations de patients dont GÉNIRIS et ANIRIDIA EUROPE font partie. Des groupes de travail sont mis en place dans le réseau européen de référence ERN EYE, notamment sur les thématiques cliniques et génétiques, les bases de données et la recherche.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

Les chercheurs, membres du CMS de GÉNIRIS, exercent, en France, dans des instituts de recherche à Paris. Les médecins, membres du CMS de GÉNIRIS, exercent dans des centres hospitalo-universitaires à Amiens, Boulogne-Billancourt, Clermont-Ferrand, Paris, Strasbourg, Toulouse, ou en cabinet privé à Bordeaux et Marseille, des centres coordonnateurs de centre référence « maladies rares » (CRMR OPHTARA et CRMR REFERET à Paris et CRMR CARGO à Strasbourg), des centres constitutifs de centres de référence « maladies rares » (à Toulouse), des centres de compétence « maladies rares » (à Boulogne-Billancourt et Clermont-Ferrand) et dans des structures spécialisées en déficience visuelle SDIDV/ IME en Ile de France.

Ces centres coordonnateurs, constitutifs et de compétence des centres de référence « maladies rares » ont été (re)labellisés en 2017 pour la période 2017-2022.

Dans certains centres de référence comme le CRMR OPHTARA Necker et le CRMR ADSMIDF à Paris, GÉNIRIS est membre ou élue par ses pairs pour porter la voix des patients au sein de leur comité de pilotage.

En 2017, des consultations spécialisées dans les maladies de l'iris se sont poursuivies au CHU Necker-Enfants Malades et CRMR OPHTARA à Paris afin de suivre globalement et régulièrement les patients et familles concernées.

Ceci permet aussi de mieux coordonner le parcours de soins à court, moyen et long termes avec les autres spécialistes et aussi membres du CMS de GÉNIRIS ainsi que les autres professionnels locaux de santé, du paramédical, du médico-social et du handicap.

IV- LES BONNES PRATIQUES SUR LES PATHOLOGIES RARES DE L'IRIS

4-1- les bonnes pratiques et 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 (PNDS). 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 (OPHTARA Necker) et l'association de malades GÉNIRIS. 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. La rédaction du PNDS sur l'aniridie a débuté en 2017.

Un Protocole Européen de Diagnostic et de Soins (PEDS) pourrait voir le jour à court terme dans le cadre du réseau européen de référence maladies rares des yeux « ERN EYE » et avec la coopération des membres du CMS de GÉNIRIS et d'ANIRIDIA EUROPE.

En 2017, des membres du CMS de GÉNIRIS ont aussi été invités comme speakers dans des congrès nationaux, européens et internationaux pour parler de nos pathologies.

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

4-2- L'information des malades et des familles et l'éducation thérapeutique

Pour informer les malades des avancées de la prise en charge et de la recherche dans les pathologies rares à très rares de l'iris, les membres du CMS de GÉNIRIS reprendront le cycle de conférences associatives dès 2019 en raison de leur implication dans la conception et l'organisation de la 4^{ème} conférence européenne sur « l'aniridie, l'iris et les anomalies du développement de la cornée » à Paris les 25 et 28 08 2018. Elles permettent de rassembler des patients, des familles et de délivrer de l'information utile aux personnes présentes.

Les membres du CMS de GÉNIRIS ont aussi pris part à la rédaction de deux brochures sur l'aniridie dont une à destination des familles pour une meilleure gestion de la pathologie à laquelle elles sont confrontées et sera éditée en 2018.

V- LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE POUR AMELIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES

C'est un des axes de travail prioritaire du CMS de GÉNIRIS. Bien que celle-ci soit une petite association, elle a décidé depuis 2013 de promouvoir et financer en partenariat des recherches sur des sujets qui touchent ses adhérents. Cette année encore, les porteurs de projets de recherche qui intéressent les patients concernés par les pathologies rares à très rares de l'iris ont été financés directement.

5-1- La recherche en lien avec les pathologies de l'iris présentée en 2017

Les membres du CMS de GÉNIRIS sont très actifs dans la recherche en lien avec les pathologies de l'iris.

Les membres du CMS de GÉNIRIS ont participé à de nombreux congrès en 2017. Des communications orales et des posters sur nos pathologies ont été réalisés en congrès nationaux, européens et internationaux.

En 2017, les membres du CMS de GÉNIRIS ont aussi publié des articles scientifiques sur les pathologies rares à très rares de l'iris : un sur Axenfeld-Rieger et un autre sur les problématiques cornéennes.

Une thèse de doctorat « traitement des pathologies cornéennes par thérapie cellulaire et bio-ingénierie tissulaire » a été soutenue par Djida Ghoubay (Institut de la vision). La problématique cornéenne des personnes aniridiques en fait partie.

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

En 2017, les membres du CMS de GÊNIRIS ont proposé au CA de poursuivre son propre appel à projets de recherche et de le centrer sur la valorisation de la recherche (posters scientifiques) pour un montant global de 3.000 euros.

5-2- La recherche en cours sur les pathologies de l'iris

Les membres du CMS de GÊNIRIS sont aussi très moteurs dans la recherche pour les pathologies rares à très rares de l'iris.

La cohorte RADICO AC OEIL (RARE Diseases Cohorte) de l'équipe du Pr Calvas du CHU Purpan à Toulouse est une étude des pronostics visuel, neurologique et cognitif pour des petits patients concernés par la dysgénésie du segment antérieur en coopération avec GÊNIRIS. Des enfants de 0 à 10 ans seront suivis pendant 20 ans dans ce cadre. Ce projet pourrait évoluer vers un projet européen à court ou moyen terme. En 2017, les derniers ajustements techniques et réglementaires ont eu lieu. En 2018, les premiers recrutements devraient commencer dans les centres partenaires.

En 2017, le Pr Brémond-Gignac au CHU Necker et CRM OPHTARA poursuit une étude clinique, initiée à Amiens en 2014, sur les segments antérieur et postérieur des personnes aniridiques en coopération avec GÊNIRIS. Au total 52 patients ont participé à cette étude sur la période 2014-2017.

Le Pr Borderie au CHNO des 15-20 et à l'Institut de la vision réalise toujours un essai de thérapie cellulaire au profit des grands brûlés des yeux et des personnes aniridiques. Il vise à reconstituer un limbe artificiel par bio-ingénierie. C'est à dire à reconstituer la niche des cellules souches limbiques, à réaliser un stroma artificiel et à reconstruire la complexité du limbe. Par ailleurs, le Pr Borderie poursuit un programme hospitalier de recherche clinique sur le sérum autologue. 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. C'est une thérapie innovante qui est très utile aux personnes aniridiques qui ont des problèmes de cornée.

Les Pr Aberdam à l'Inserm et le Pr Gabison à la Fondation Rothschild travaillent ensemble sur un essai de thérapie génique sur les souris pour la cornée des personnes aniridiques. En 2017, les membres du CMS de GÊNIRIS ont proposé au CA de soutenir ce projet pour une demande de financement de recherche auprès de l'AFM Téléthon. Cette demande de financement a abouti à un financement 2017/ 2018 de 30.000 euros et de 55.000 euros sur 2018/ 2019.

En 2017, les anglo-saxons (Etats-Unis et Canada) poursuivent 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 aniridiques.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

RAPPORT D'ACTIVITE 2017 DU CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE

Il permettrait, ainsi, d'accroître l'acuité visuelle des personnes aniridiques. 24 malades, enfants et adultes feront partie de cet essai clinique. Les membres du CMS de GÊNERIS suivent ce sujet avec attention.

D'autres projets pour 2018, portés par les membres du CMS, sont à venir avec l'appui de Gêneris.

Le CMS, impliqué aux côtés de l'association GÊNERIS, apporte son soutien aux malades atteints d'anomalies de l'iris.

A Paris, le 15 02 2018

Pr Dominique BREMOND-GIGNAC
Présidente du CMS

Gaëlle JOUANJAN
Présidente du CA