

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

MOT DU PRESIDENT

En 2018, l'activité de l'association GÉNIRIS s'inscrit dans un contexte global très dense.

Au niveau national, dans le cadre de la mise en place interministérielle du 3ème Plan National Maladies Rares, les Filières de Santé Maladies Rares et les Centre de Référence (CRMR) et de Compétences Maladies Rares (CCMR) récemment labellisés devraient davantage développer leurs actions. Un nouveau partenariat entre professionnels de santé et associations patients devrait voir le jour dans le pilotage des CRMR où notre association aura un rôle intéressant à jouer. Les premiers recrutements de la cohorte RADICO AC ŒI devraient être effectifs.

Au niveau européen et international, le réseau européen de référence ERN EYE va poursuivre son développement. Un nouveau partenariat entre professionnels de santé et associations patients devrait aussi voir le jour dans le pilotage et le développement des ERN où notre association avec Aniridia Europe auront un rôle intéressant à jouer. Aniridia Europe devrait aussi renforcer l'activité de son conseil scientifique sous l'impulsion du Pr Brémond-Gignac, nouvelle présidente du CS depuis janvier 2018.

La 4ème conférence européenne sur l'aniridie, l'iris et les anomalies du développement de la cornée va être organisée par GÉNIRIS du 25 au 26 août 2018 à Paris en France.

Dans ce contexte global, l'association GÉNIRIS va développer des actions importantes pour ses adhérents dans plusieurs domaines.

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

1-1- Le réseau français

L'adhésion à GÉNIRIS est individuelle et valable pour une année civile c'est-à-dire de janvier à décembre de chaque année.

Chaque membre de la famille peut adhérer. Il est important que les enfants concernés par l'aniridie ou les maladies rares de l'iris avec ou sans syndrome associé soient inscrits. Cela permet de montrer la représentativité de l'association. Les enfants de moins de 16 ans adhèrent à titre gratuit mais ils sont représentés par au moins l'un de leurs parents. Il ne peut donc y avoir d'enfants de moins de 16 ans adhérents sans un parent adhérent.

En 2018, nous proposons que le montant de l'adhésion annuelle reste à 20 euros par personne de plus de 26 ans. Les enfants de ses adultes seront adhérents à titre gratuit. Nous proposons aussi que tout majeur entre 18 et 26 puisse adhérer à un tarif préférentiel de 15 euros par an.

En 2018, notre objectif est de rassembler 230 adhérents de France, du Bénélux et du Maghreb pour un volume financier d'adhésions de 3.500 euros.

En 2018, GÉNIRIS pourrait ainsi obtenir le plus grand nombre d'adhérents jamais atteint depuis sa création en 2005.

1-1-1-Le site internet

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

En 2018, le nouveau site internet de GÉNIRIS permettra toujours le paiement en ligne des adhésions et des dons.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

En 2018, toute l'information utile aux adhérents est disponible sur notre site dans l'espace adhérent : tous les contacts, tous les documents 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

GÉNIRIS est très présente sur les réseaux sociaux grand public.

Sur Facebook, GÉNIRIS a une page « Association Géniris - Aniridie & Maladies Iris », deux comptes « CA Géniris »/ « Buro Géniris » et deux groupes de discussion « Gênis (Aniridie, maladies iris & Segment Antérieur Oeil) »/ « Echanger pour gérer des problèmes de cornée ».

La page et ses comptes facebook permettent de donner des nouvelles de notre activité à un public très large. Le groupe de discussion secret « Gênis (Aniridie, maladies iris & Segment Antérieur Oeil) » est accessible aux adhérents à jour de leur cotisation 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.

Le groupe de discussion privé « Echanger pour gérer des problèmes de cornée » est accessible aux personnes concernées par ces problèmes après un échange en message privé avec les administrateurs du groupe.

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

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

En 2018, nous chercherons à bénéficier de formations sur ces sujets.

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

Nous sommes organisés en délégations régionales. Les délégués régionaux sont, entre autres, les interlocuteurs privilégiés des adhérents de la région concernée.

A leur demande, des familles sont mises en contact avec d'autres familles quel que soit leur lieu de vie.

B/ Les rencontres

L'assemblée générale du 17 mars 2018 est l'occasion de faire le point sur les activités de l'association et d'échanger sur les projets, avec des professionnels de santé sur des thématiques qui intéressent les adhérents, de partager les expériences entre malades et leurs familles. C'est une opportunité aussi pour les enfants d'en rencontrer d'autres et de prendre conscience qu'ils ne sont pas les seuls atteints de leur pathologie rare. Cette assemblée est organisée annuellement.

Les sixièmes rencontres régionales de GÉNIRIS n'auront pas eu lieu en 2018 mais en 2019. Elles sont organisées par les délégués régionaux.

PROJET ASSOCIATIF 2018

C/ Le soutien

En 2018, les familles adhérentes bénéficient toujours de notre aide pour leurs dossiers et recours à la Maison Départementale des Personnes Handicapées et la Caisse Primaire d'Assurance Maladies.

Nous assurons une permanence téléphonique tout au long de l'année au profit des adhérents que ce soit pour de l'écoute adhérents ou des renseignements. Les permanences téléphoniques mises en place sont effectives depuis 2014.

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 très 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

Outre Atlantique, 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.

Au Moyen-Orient et en Asie, il y a maintenant plusieurs groupes.

Il y a aussi un groupe international ouvert « Aniridic Family » qui réunit toutes les familles de par le 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 pour les malades et familles, Ceci permet d'élargir et de démultiplier les informations utiles et de faire de la prévention, notamment, en direct sur les réseaux sociaux.

II- SE FAIRE CONNAITRE, RECOLTER DES FONDS ET DEVELOPPER DES CONTACTS/ COLLABORATIONS UTILES

2-1- Se faire connaître

En 2018, pour informer le grand public, obtenir des fonds et financer de futurs projets de l'association, la volonté est toujours de développer les partenariats.

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

Pour sensibiliser et informer le public, nous travaillons sur l'ensemble de nos supports de communication

- une brochure pour les familles est en cours de finalisation et devrait être diffusée prochainement ;
- des polos blancs avec le logo GÊNIRIS sont en vente à 25 euros TTC pièce hors frais de port ;
- création d'un kakémono est en cours de réalisation ;
- banderole GÊNIRIS (Lxh : 2x1 m ou 3x2 m) reste à faire ;
- plaquette d'information est à disposition.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

Nous chercherons à faire parler de nos actions et à faire connaître nos pathologies dans les médias.

Nous continuons à prendre des contacts pour organiser des concerts et des représentations théâtrales au profit de GÉNIRIS, récolter des fonds et financer nos projets.

Pour les concerts, nous avons des propositions de salles gratuites ou à moindre frais en province et région parisienne.

En 2018, nous proposons d'essayer de rallier 65 donateurs particuliers pour un volume de dons de 10.000 euros.

Nous ne participerons pas en 2018, à la course des héros à Paris et Lyon mais pour la cinquième fois en 2019. En 2019, nous souhaiterions engager 20 coureurs à Paris et 10 coureurs à Lyon. Nous chercherons à mobiliser les donateurs individuels pour un volume financier d'au moins 10 000 euros afin de financer, entre autres, un projet de recherche.

Nous ne sommes financés par aucune récolte de fonds d'envergure nationale à ce jour. Nous ne pouvons compter que sur nous-mêmes. Il est important que le maximum de familles se sentent concernées et s'impliquent dans cette course des héros afin d'optimiser le volume de dons au profit de GÉNIRIS. Ces dons sont déductibles des impôts et seront consacrés à financer la prise en charge et la recherche au profit de nos pathologies.

Le nombre global de donateurs particuliers en 2018 pourrait ainsi être le plus élevé obtenu par GÉNIRIS depuis sa création en 2005.

Le volume global des dons en euros en 2018 pourrait connaître une stagnation par rapport à toutes les anciennes sommes globales récoltées par GÉNIRIS depuis sa création en 2005.

2-1-2- La recherche de subventions

En 2018, nous cherchons à obtenir des subventions municipales, départementales, régionales ou européennes et à développer des partenariats avec des entreprises ou fondations privées afin de financer nos projets.

2-2- Développer des contacts et collaborations utiles

GÉNIRIS utilise beaucoup les réseaux sociaux professionnels pour nouer des contacts utiles.

Sur Viadéo, Linked in et Twitter, GÉNIRIS a une page « Association GÉNIRIS ». 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 domaine médico-social, de la recherche, de l'éducation, du handicap et de l'emploi

L'objectif poursuivi est de travailler en étroit partenariat avec les professionnels de santé, du handicap, du secteur médico-social et médecins spécialistes de nos pathologies. C'est par leur biais que les patients et familles pourront être aussi orientés utilement vers GÉNIRIS.

Nous continuons les contacts réguliers et/ ou entretiens avec des spécialistes qui connaissent bien nos pathologies.

Nous continuons à adhérer à des associations professionnelles (ARIBa, association francophone des professionnels de l'innovation en basse vision) dont nous étions membres en 2017.

Nous développerons aussi les contacts avec les professionnels de santé au niveau international notamment au sein des réseaux européens de référence « maladies rares » comme ERN EYE.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

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

Nous chercherons toujours à informer des publics utiles : Sécurité sociale (CPAM) , Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), opticiens, sociétés savantes. Nous aurons toujours 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 aurons en 2018 des réunions avec les Centres de Référence Maladies Rares OPHTARA au sein du CHU Necker, ADSMIDF au sein du CHU Robert Debré et PRISIS au sein du CHU Saint Antoine à Paris et participerons au comité de pilotage des deux premiers précités.

Nous participerons, en outre, à des colloques/ congrès médicaux français et internationaux à Paris et en province. Cela permet de sensibiliser et rassembler davantage de professionnels de santé et des familles concernées autour de nos pathologies.

Enfin, nous nous rendrons à des salons et forum à Paris et en province pour nous faire connaître des professionnels locaux et repérer les organismes et produits qui pourraient nous être utiles.

2-2-2- Les associations de patients de la santé, paramédicaux, du domaine médico-social, de la recherche, de l'éducation, du handicap et de l'emploi

En 2018, nous chercherons à consolider et élargir notre réseau associatif spécialisé sur nos pathologies ou plus largement dans le domaine maladies rares ou médical.

Nous proposons de renouveler nos adhésions aux associations de patients dont nous étions membres en 2017 : Mouvement nystagmus, Aniridia Europe, Alliance Maladies Rares, Eurordis.

En 2018, nous sommes toujours membre du conseil d'administration et du comité de nomination d'Aniridia Europe qui œuvre au niveau européen pour nos pathologies. Les réunions du CA ont lieu par skype. Au travers d'Aniridia Europe, des actions collectives se concrétisent comme la conférence internationale qui a lieu tous les deux ans en Europe. **En 2018, elle aura lieu en France à Paris du 25 au 26 août. Une journée des familles et des jeunes est aussi organisée le 24 août 2018.** Elles sont actuellement en pleine préparation.

Nous serons aussi présents à des congrès/ colloques internationaux avec Aniridia Europe comme L'European Conference for Rare Diseases (ECRD) et l'AG d'Eurordis à Vienne en mai 2018.

Au travers des liens avec les associations nord-américaines, Aniridia Foundation International, Vision For Tomorrow, International Wagr Syndrome Association et la Canadian Aniridia Foundation, des actions collectives se concrétisent comme la conférence internationale qui a lieu tous les deux en Amérique du Nord. La prochaine aura se tiendra aux Etats-Unis en 2019. Nous sommes, par ailleurs, chargés de développer les liens avec Vision For Tomorrow.

Nous tentons aussi de donner envie à d'autres familles en Europe et dans le monde de créer aussi une association nationale de patients dans leur pays et sur tous les continents. L'association belge pourrait voir le jour en 2018.

Ce réseau inter-associatif multinational est très 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. Ce sont des aides précieuses pour les associations en termes de connaissance de nos différentes pathologies.

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

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

SENSGENE, TETECOUC, ANDDI Rares, NEUROPSHINX, FIRENDO et les réseaux européens de référence « maladies rares » comme ERN EYE.

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

2-2-3- Les industriels et sociétés de service de la santé, paramédicaux, du domaine médico-social, de la recherche, de l'éducation, du handicap et de l'emploi

En 2018, nous continuons de rencontrer des sociétés, entre autres dans le domaine des biotechnologies et de l'innovation en santé, dans le but de se développer des partenariats et de faire connaître GÉNIRIS.

En 2018, nous prendrons aussi des contacts avec les laboratoires pharmaceutiques ou des assureurs pour favoriser de possibles financements et partenariats. Nous nous concentrons en premier lieu sur les laboratoires qui fabriquent des collyres sans conservateur.

Nous participerons encore à des colloques avec les industriels de la santé.

2-2-4- Les décideurs et institutionnels de la santé, paramédicaux, du domaine médico-social, de la recherche, de l'éducation, du handicap et de l'emploi

En France, notre démarche de demande d'agrément national d'une association d'usagers du système de santé » pourrait se concrétiser en 2018.

Nous participerons à des rencontres notamment avec les Agences Régionales de Santé, la Haute Autorité de Santé, à des réunions institutionnelles avec des ministères, parlementaires. 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.

Nous intervenons aussi à l'INSERM comme relecteur de protocoles de recherche à partir de 2018.

Nous prenons part à cinq filières de santé « maladies rares » en 2018 : 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). Nous nous investissons dans les groupes de travail et les journées des filières « maladies rares ». Nous assisterons aussi aux assemblées générales quand elles ont lieu.

En Europe, nous participons à la mise en place du réseau européen de référence maladies rares des yeux », ERN EYE, l'équivalent de nos filières de santé « maladies rares » nationales mais à l'échelle européenne, et la représentation des patients où nous sommes élus pour cela avec Aniridia Europe pour 5 ans.

III- AMELIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES ET DES FAMILLES

Cet objectif est l'un des objectifs primordiaux de GÉNIRIS. En 2018, nous confirmons notre action, à court, moyen et plus long termes, sur ce sujet.

PROJET ASSOCIATIF 2018

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 2018, nous participerons encore à des enquêtes pour l'accessibilité des aveugles et malvoyants dans différents domaines de la vie quotidienne.

Nous continuons de prendre contact 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 couteuses. 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** (RTQH) 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

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

En France, nous sommes en contact très fréquent avec les professionnels de santé de **Centres de Référence Maladies Rares d'OPHTARA du CHU Necker à Paris** et ponctuellement avec celui du **CARGO à Strasbourg** qui font partie de la filière SENSGENE. Ils sont là pour :

PROJET ASSOCIATIF 2018

- améliorer la prise en charge médicale et globale 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 travaillent en étroite coopération avec les centres de référence et complètent le maillage territorial pour la prise en charge médicale au plus près de chez vous.

2 - Les spécialistes au sein des conseils médicaux et scientifiques

Le conseil médical et scientifique (CMS) est mis en place pour répondre à plusieurs objectifs :

- valider les informations médicales et scientifiques diffusées par GÉNIRIS ;
- 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 2018, le conseil médical et scientifique de GÉNIRIS va continuer son travail notamment orienté sur le protocole national de diagnostic et de soins, l'information des malades/ familles, notre appel à projets de recherche et l'organisation de la conférence européenne à Paris.

Le CMS de Gêneris a fêté ses trois ans le 9 janvier 2018. Un renouvellement des membres et de leur mandat a été effectué pour la période 2018-2021. Le CMS se compose maintenant de 10 membres engagés à nos côtés et de 5 membres experts associés au CMS, tous bénévoles. La secrétaire est le Dr Elsa Laumonier-Demory (FOR) et la présidente le Pr Dominique Brémond-Gignac (CRMR OPHTARA Necker).

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

Au niveau européen, GÉNIRIS est concernée par le conseil médical et scientifique d'ANIRIDIA EUROPE où le Pr Brémond-Gignac et le Pr Copin y représentent la France et où les membres sont tous aussi bénévoles. Le nombre de membres de ce CMS est composé de 16 membres dont un Américain.

3 – Des consultations spécialisées pour les maladies de l'iris

En 2018, des consultations spécialisées dans les maladies de l'iris seront mises en place, entre autres, au CHU de Necker-Enfants Malades et au CRMR OPHTARA afin de suivre globalement et régulièrement les patients et familles concernées. Ceci permet aussi de mieux organiser le parcours de soins à court, moyen et long termes, en milieu hospitalier et en ville.

4 - 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 ordinaires ou adaptés selon les besoins de l'enfant, de l'adulte et de leur famille.

PROJET ASSOCIATIF 2018

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. C'est un travail collaboratif entre la HAS, le Centre de Référence OPHTARA (CHU Necker), les professionnels de santé et l'association de malades. Cet outil est un outil important pour les malades et les professionnels de santé non spécialistes car il leur permettra de mettre en place le même et le meilleur suivi qui soit partout en France.

En 2014, nous avons relancé ce projet auprès des médecins qui seront impliqués dans notre conseil médical et scientifique. C'est l'objectif 2015-2018.

La lettre d'intention pour la réalisation du PNDS sur l'aniridie signée par OPHTARA a été envoyée en novembre 2015.

En 2018, la rédaction et la relecture du PNDS seront les priorités des acteurs engagés dans ce projet. Il devrait aboutir à cette échéance.

Au niveau européen, Aniridia Europe ou l'ERN EYE devrait lancer un Protocole Européen de Diagnostic et Soins sur l'aniridie sur la base des documents espagnol, italien et français.

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.

PROJET ASSOCIATIF 2018

B/ La photophobie

Le port de chapeau, casquette et verres solaires est recommandé pour faire face à la photophobie.

Certaines teintes de verres sont recommandées. Les filtres anti lumière bleue sont aussi opportuns pour protéger les yeux des multiples activités sur écran. Les opticiens spécialisés en basse vision ou ceux spécialisés pour enfants sont de bons conseils à ce sujet.

La protection des habitations et des voitures contre la lumière et la luminosité est une vraie problématique pour les malades et familles.

Il existe des solutions filtrant les UV. Pour les voitures, la réglementation routière a changé récemment. Les vitres teintées à l'avant d'un véhicule ne sont plus autorisées.

Des lumières indirectes sont à privilégier pour l'éclairage intérieur. Les ampoules Led sont déconseillées.

C/ 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 œil pour la rééducation visuelle est encore ce qui est le plus efficace.

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

Parfois, une position de blocage est constatée et elle peut améliorer la capacité visuelle.

Parfois cette position de blocage s'accompagne d'un port de tête décentré. Il peut nécessiter une intervention chirurgicale pour recentrer la position de la tête et éviter des problèmes cervicaux ou des troubles musculo-squelettiques.

D/ Les pathologies orbito-palpébrales

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

E/ La réfraction

Les patients qui ont une maladie rare de l'iris peuvent aussi avoir des anomalies de la réfraction : myopie, hypermétropie, astigmatisme, amblyopie. Cet état doit être pris en charge très tôt afin de développer au mieux l'acuité visuelle de l'enfant jusqu'à ses 6 ans. Des séances d'orthoptie et/ ou le port d'un cache œil peuvent être prescrits.

F/ La rétine

La rétine dans les maladies de l'iris est atteinte de manière différente selon les pathologies.

Il n'existe pas de traitement thérapeutique actuellement pour la rétine dans le cadre de nos pathologies.

G/ La cataracte

La cataracte peut être congénitale, juvénile ou apparaître plus tardivement au cours de la vie d'un malade concerné par les maladies de l'iris. Une cataracte secondaire est souvent observée.

PROJET ASSOCIATIF 2018

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

Des collyres pour « dissoudre » la cataracte sont apparus sur le marché. Leur efficacité n'est nullement prouvée scientifiquement

L'opération de la cataracte par laser Femtosecond se répand. Le retour d'expérience montrerait que les risques postopératoires semblent plus importants que par phaco-émulsification. Son utilité pour nos pathologies est à vérifier auprès de médecins spécialistes de nos pathologies.

H/ Le glaucome

Le glaucome peut être congénital, juvénile ou apparaître plus tardivement au cours de la vie d'un malade concerné par les maladies de l'iris. Il peut être primaire ou secondaire, parfois réfractaire. La mesure de l'épaisseur de la cornée conditionne directement la prise en charge du glaucome dans nos pathologies.

Les adhérents sont concernés surtout par des glaucomes à angles ouverts, dysgnésiques, Chaque cas est particulier. Tout choix de traitement médical s'accompagne d'une recommandation d'un médecin spécialiste de nos pathologies.

Le traitement est d'abord médicamenteux, **de préférence et tant que cela est possible sans conservateur**, sauf cas particulier. Plusieurs molécules peuvent contrôler le glaucome : les bêtabloquants, les prostaglandines, les inhibiteurs de l'anhydrase carbonique, les mydriatiques sympathomimétiques et les myotiques parasymphomimétiques. **La prise en charge du glaucome peut nécessiter une monothérapie, bithérapie, trithérapie ou quadrithérapie par collyre.**

Le recours au laser dans le traitement du glaucome d'une personne avec une pathologie de l'iris est peu efficace. Cela ne fonctionne pas et endommage irrémédiablement la cornée très fragile de ces patients. Il y a un consensus international à ce sujet.

I/ La surface oculaire et les collyres sans conservateur

La surface et la sécheresse oculaires sont des éléments importants de nos pathologies et sont souvent sous-estimées dans la prise en charge.

Il est essentiel de connaître la qualité de notre filtre lacrymal pour adapter le meilleur traitement, optimiser la prise en charge et la prévention. Si elle est mal prise en compte, la sécheresse oculaire peut être à l'origine de graves problèmes de cornée.

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.

J/ La cornée

La cornée des malades concernés par les maladies de l'iris est **plus épaisse et plus fragile** que celle de monsieur tout le monde.

Il est **vivement déconseiller de porter des lentilles de contact** pour préserver le plus longtemps possible la qualité et la clarté de notre cornée.

Dans le même esprit, il est conseillé de protéger les yeux et la cornée par des **lunettes de nage lors de la pratique de la natation ou autres sports aquatiques en eau chlorée ou en mer. Si besoin, des**

PROJET ASSOCIATIF 2018

verres correcteurs et/ ou solaires peuvent y être associés notamment grâce aux marques Demetz et Caiman.

Les verres scléraux : très utiles pour accélérer la cicatrisation des ulcères cornéens mais peuvent favoriser l'apparition de néo-vaisseaux à long terme.

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 personnes concernées par nos pathologies mais elles doivent souvent être renouvelées ;
- les greffes doivent avoir lieu dans un contexte optimum ;
- les greffes de cornée profondes ne tiennent pas à ce jour sur le moyen/ long terme sur nos yeux et augmente le risque de cécité.

K/ La fibrose

La fibrose est un phénomène à risque important dans le cadre de nos pathologies et notamment de l'aniridie. Les tissus de nos yeux peuvent se transformer en tissus fibreux. Elle se manifeste par une destruction des tissus ou une inflammation lorsque les tissus ne se régénèrent pas. Elle est à l'origine de notre risque de cécité. Une attention particulière doit être portée sur ce sujet dans la prise en charge des malades.

NB : Pour toute information de prise en charge adaptée, tout traitement médicamenteux ou acte chirurgical, il est recommandé de prendre l'avis d'un médecin spécialiste de nos pathologies.

3-2-4- Une prise en charge dans d'autres spécialités médicales ou paramédicales qui concernent nos adhérents

A/ Les maladies endocriniennes 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.

La surveillance de la glycémie chez ces personnes doit être faite régulièrement, tous les 6 mois à 1 an.

La maîtrise de la glycémie s'accompagne d'une bonne hygiène de vie combinant nutrition et sport.

En 2018, le Pr Michel POLAK du CHU Necker nous propose de travailler ensemble sur le long terme sur ces sujets pour les enfants et les adultes avec le CHU Cochin.

B/ 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 Ha TRANG du CHU Robert Debré travaille avec nous sur ce sujet.

PROJET ASSOCIATIF 2018

C/ Le traitement de la douleur

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

Il est recommandé à ces personnes de faire un bilan dans un centre spécialisé de la douleur.

D/ Le soutien psychologique ou psychiatrique

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

Il est essentiel pour soi, pour l'enfant et pour l'entourage personnel ou professionnel de la personne d'accepter de se faire aider, ponctuellement ou sur le long terme si le besoin s'en fait sentir, par un professionnel du sujet.

E/ La neurologie

Les patients qui ont une maladie rare de l'iris peuvent aussi avoir des problèmes neurologiques comme des difficultés de motricité, d'acquisition de langage ou de retard mental. Ces problèmes doivent être pris en charge dès que possible pour aider l'enfant à se développer au mieux.

Le Dr Nadia BAHY-BUISSON du CHU Necker travaille avec nous sur ces sujets.

NB : Pour tous ces aspects, il est recommandé de prendre l'avis d'un médecin spécialiste de chaque domaine.

3-2-5- 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.

Ainsi, en 2018, nous profiterons opportunément de formations qui pourraient être bénéfiques à nos adhérents, par exemple celles de l'Alliance Maladies Rares, d'EURORDIS, du CHU Necker ou de l'INSERM.

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 poursuivrons, pas en 2018 mais en 2019, en région, un cycle de conférences sur nos pathologies en partenariat avec les membres de notre conseil médical et scientifique et des professionnels de santé locaux.

Elles permettront de rassembler aussi des malades/ familles et de délivrer de l'information utile aux personnes présentes.

Nous envisageons aussi, en 2019, une **journée dédiée aux adolescents (12/ 18 ans) pour échanger avec eux sur l'importance sur le long terme de la gestion des risques et des comportements à risques pour leur maladie et leur qualité de vie.**

PROJET ASSOCIATIF 2018

Nous vous encourageons à assister, du 25 au 26 août 2018, à la 4^{ème} conférence européenne sur l'aniridie, l'iris et les anomalies du développement de la cornée, qui réunira la communauté internationale médicale, scientifique et de patients. C'est une occasion unique pour chacun à saisir en France pour les dix prochaines années.

Nous éditerons une brochure sur l'aniridie en 2018 d'abord en versions électronique. Elle est destinée aux familles pour une meilleure gestion de la pathologie à laquelle elles sont confrontées.

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

C'est un de nos axes de travail prioritaire. GÉNIRIS est une « petite » association qui a décidé de promouvoir et financer en partenariat des recherches sur des sujets auxquels elle est tout particulièrement sensible. La coordination globale de la recherche sur les maladies rares en France et en Europe s'inscrit dans le cadre institutionnel récent des Filières nationales de Santé Maladies Rares et des Réseaux européens de Maladies rares.

3-3-1- La recherche publiée

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

En 2018, des articles scientifiques pourraient paraître sur l'aniridie, WAGR, Gillespie, Peters Anomaly, Axenfeld-Rieger.

Une thèse de doctorat « *PAX6, aniridie et modélisation cellulaire* » devrait être soutenue par Lauriane Roux fin septembre 2018.

Des communications orales et des posters sur nos pathologies sont prévues d'être réalisés en congrès nationaux, européens et internationaux.

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- Les bases 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 2^{ème} Plan National pour les Maladies Rares (PNMR) a permis le lancement du projet de Banque Nationale de données sur les Maladies Rares (BNDMR). Le 3^{ème} PNMR permettra son déploiement 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 devrait être développée utilement dans chaque ERN.

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

PROJET ASSOCIATIF 2018

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

En 2018, nous proposons que la recherche financée en 2017 du Pr Sophie Valleix du CHU Necker qui concerne la recherche des gènes pour des dystrophies cornéennes soit prolongée jusqu'au 30/09/2018.

Nous rechercherons aussi le soutien d'autres structures pour le financement de projets de thérapie innovante.

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

GÉNIRIS 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. En 2018, nous allons rentrer dans la phase de recrutement de patients pour cette recherche. Ce projet pourrait s'ouvrir vers des centres hospitaliers européens.

En 2018, le Pr Brémond-Gignac au sein du CRM OPHTARA du CHU Necker à Paris poursuivra l'étude clinique des segments antérieur/ postérieur et du film lacrymal des personnes aniridiques en coopération avec GÉNIRIS. Initiée en 2014, des nouvelles dates de bilan seront proposées en 2018. Elle poursuivra aussi avec son équipe aussi une étude épidémiologique sur l'aniridie débutée en 2016.

B/ La photophobie

Nous suivons attentivement les évolutions et nouveautés des teintures, 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.

C 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.

Les lunettes Amblyz sont 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.

PROJET ASSOCIATIF 2018

D/ 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.

E/ La réfraction

Les patients qui ont une maladie rare de l'iris peuvent aussi avoir des anomalies de la réfraction : myopie, hypermétropie, astigmatisme, amblyopie. Cet état doit être pris en charge très tôt afin de développer au mieux l'acuité visuelle de l'enfant.

Nous suivons de près l'évolution de la recherche sur ces sujets.

F/ 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.

G/ La cataracte

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

H/ Le glaucome

Il existe en ce moment un programme hospitalier de recherche clinique sur le glaucome congénital porté par le Pr Roulland de Lille. Nous suivrons les avancées de ce programme car certains d'entre nous sont concernés par le glaucome congénital.

L'équipe du Pr Baudouin au CHNO des 15-20 et à l'Institut de la vision étudie plusieurs pistes de recherche sur ce sujet : Le glaucome est une neuropathie optique complexe où les fibres nerveuse et les pores sont en souffrance avec une pression intraoculaire élevée.

- Baisse de la pression intraoculaire
 - o étude 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 ;

PROJET ASSOCIATIF 2018

- 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 :
 - protéger les cellules nerveuses avec un contrôle de la pression intraoculaire.
 - Neuro-régénération :
 - régénérer les fibres pour laisser passer à nouveau l'humeur aqueuse. Le glaucome ne répond pas à un gêne. Mais un gêne peut libérer des facteurs protecteurs par rapport au glaucome ;
 - Cellules souches ;
 - Thérapie génique.

Nous effectuons une veille régulière sur ces domaines.

I/ La surface oculaire et les collyres sans conservateurs

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 très attentivement.

En 2018, nous suivons la candidature d'Aniridia Europe au 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 joint. 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 seront 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.

J/ La cornée

L'équipe du Pr Baudouin au CHNO des 15-20 et à l'Institut de la vision 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 et à l'Institut de la vision réalise un essai de thérapie cellulaire au profit des grands brûlés des yeux, des personnes aniridiques et reconstitue 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 et 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

PROJET ASSOCIATIF 2018

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.

Les Pr Aberdam et Gabison à la fondation ROTSCHILD travaillent ensemble sur un essai de thérapie génique sur les souris pour la cornée des personnes aniridiques.

En 2018, les anglo-saxons (Etats-Unis, Canada, Royaume Uni) poursuivent 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. Des résultats devraient être transmis en 2019.

Nous effectuons une veille régulière sur ces différents domaines.

K/ La fibrose

La fibrose est un phénomène à risque important dans le cadre de nos pathologies et notamment de l'aniridie. Les tissus de nos yeux peuvent se transformer en tissus fibreux. Elle se manifeste par une destruction des tissus ou une inflammation lorsque les tissus ne se régénèrent pas.

Nous suivons de près l'évolution de ce sujet.

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

A/ 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.

En 2018, le Pr Michel POLAK du CHU Necker nous propose de travailler ensemble sur le long terme sur ces sujets pour les enfants et les adultes.

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

B/ Le sommeil

Beaucoup d'adhérents nous ont signalé des problèmes de sommeils, 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 Ha TRANG du CHU Robert Debré travaille avec nous sur ce sujet pour explorer davantage cette thématique qui a de nombreuses répercussions sur la qualité de vie de nos adhérents

C/ 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.

ASSOCIATION



AGIR POUR UN AVENIR MEILLEUR

PROJET ASSOCIATIF 2018

D/ 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/ 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 2016, sur propositions des membres de notre CMS, nous avons décidé de financer deux porteurs de projets pour un montant global de 10.000 euros sur la période 2016-2017.

Nous proposons sur avis de notre CMS qu'un des projets de recherche, celui du Pr Sophie Valleix du CHU Necker qui concerne la recherche des gènes pour des dystrophies cornéennes, soit prolongé jusqu'au 30 09 2018.

En 2018, nous proposons, de surcroît, de poursuivre avec le CRMR OPHTARA du CHU Necker notre partenariat sur un sujet de recherche clinique européenne sur nos pathologies initié en 2014.

En 2018, le Pr Aberdam à l'INSERM et le Pr Gabison à la fondation ROTSCHILD travaillent ensemble sur un essai de thérapie génique sur les souris pour la cornée des personnes aniridiques soutenu par Géniris et financé par l'AFM Téléthon sur la période 2017-2018.

En 2018, nous recherchons aussi le soutien d'autres structures pour le financement de projets de thérapie innovante pour nos pathologies.

B/ L'appel à projets de recherche de GÉNIRIS

Le CMS et le CA de GÉNIRIS proposent de lancer un appel à posters en 2018 pour soutenir la valorisation de la recherche (présentation flash de posters scientifiques) sur des thématiques de la conférence européenne 2018 à Paris qui nous sont utiles et qui sont bénéfiques aux malades. Cet appel à posters pourra aussi proposer de soutenir directement, en partie, des porteurs de projets de recherche en biologie, en génétique ophtalmologique ou en ophtalmologie. Nous proposons donc de le lancer en février 2018 afin que la sélection des projets soit réalisée pour mai 2018.

Les posters sélectionnés seront publiés dans le booklet électronique ou papier de la conférence. Les auteurs des meilleurs posters sélectionnés auront une bourse pour assister à la conférence et pourront présenter leur poster lors d'une session flash pendant la conférence.

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 15 02 2018

Gaëlle Jouanjan, Présidente du CA