

Newsletter **SENSGENE** | Septembre 2018

Retrouvez toutes les actualités et les événements de la filière !

Chère lectrice, cher lecteur,

La rentrée est déjà là ! L'occasion pour la filière de vous informer sur les nombreux événements à venir ainsi que de vous donner des nouvelles de la BNDMR.

Ce mois-ci, deux centres de références de la filière - le centre Surdités Génétiques et OPHTARA - organisent des journées thématiques. La première s'est tenue le 19 septembre et a abordé le « Diagnostic moléculaire devant une surdité » tandis que la seconde aura lieu le 24 septembre et se penchera sur les maladies rares de l'œil.

Du côté de SENSGENE, nous pouvons d'ores et déjà vous annoncer que la prochaine rencontre annuelle aura lieu le 24 janvier 2019 à Paris. Elle sera suivie d'un colloque scientifique dédié aux malformations de l'œil et de l'oreille le 25 janvier avec des invités de renommée internationale.

Bien cordialement,

La filière SENSGENE

Sommaire

- [Actualités de la filière](#)
- [BNDMR](#)
- [Actualités nationales](#)

- [Evénements de la filière et de ses partenaires](#)

Actualités

Actualités de la filière



SENSGENE - L'interview du mois

Tous les mois, la filière SENSGENE vous invite à rencontrer une personne active en son sein à travers une courte interview. Ce mois-ci, c'est Fouzia Studer, orthoptiste référente de la filière SENSGENE, qui a accepté de répondre à nos questions.

Quels sont les défis les plus importants à relever pour la filière ?

D'abord ils sont nombreux évidemment. Mais dans le cadre de l'axe médico-social, je crois que le défi c'est d'homogénéiser la prise en charge du patient sur l'ensemble du territoire et de faire en sorte que les acteurs de cette prise en charge puissent communiquer entre eux et parler le même langage pour une meilleure prise en charge du patient.

Quels sont vos souhaits pour le futur de la filière SENSGENE ?

Et bien dans dix ans, j'espère que nos travaux auront bien avancé, qu'on aura travaillé sur tout le grand pan qu'est la scolarisation mais aussi sur toutes les problématiques d'insertion professionnelle pour les personnes porteuses d'un handicap et plus particulièrement d'un handicap sensoriel.

[Lire l'interview en entier](#)

[Regarder l'interview en vidéo](#)



SENSGENE - La filière a résumé le PNMR3 pour vous

Afin de mieux comprendre les enjeux du **troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3)** lancé le 4 juillet dernier, la filière SENSGENE a résumé pour vous les actions à mener par les filières et les centres de référence, ainsi que les principaux axes.

[Lire le document consacré au PNMR3](#)



SENSGENE - Rallongement de la campagne PIRAMIG

La campagne de recueil des données « PIRAMIG » 2017 (pilotage des rapports d'activité des missions d'intérêt général) **a été rallongée jusqu'au 1er octobre 2018**. Toutes les informations sont disponibles à l'adresse ci-dessous.

[Plus d'infos sur PIRAMIG](#)



INTERFILIÈRE - Un livret commun pour les 23 filières maladies rares

Dans le cadre de la collaboration interfilière, les **23 filières de santé maladies rares ont publié un livret** d'information. Celui-ci explique le rôle et les missions des 23 filières et des centres de référence.

[Lire le livret commun des filières](#)



INTERFILIÈRE - Un site dédié à la transition enfant-adulte

Le site internet « **TRANSITION MALADIES RARES** », élaboré dans le cadre du groupe de travail inter-filières transition, a été lancé en septembre.

Ce site internet a pour vocation d'être **un outil d'information et de partage de savoirs** sur tout ce qui concerne la transition enfant-adulte des personnes atteintes de maladies rares et/ou chroniques.

[Visiter le site internet transition](#)



EVENEMENTS - 4e conférence européenne sur l'aniridie

La 4ème conférence européenne sur l'aniridie, les anomalies du développement de l'iris et de la cornée a eu lieu les 25 et 26 août 2018 à Paris. Organisée par Gêneris, le centre de référence pour les maladies rares en ophtalmologie OPHTARA Necker Enfants malades à Paris et Aniridia Europe, **elle a rassemblé 130 patients et 75 professionnels de santé et abordé la génétique, les aspects systémiques, les syndromes associés et la cornée.**

[Plus d'infos sur www.geniris.fr](http://www.geniris.fr)

EVENEMENTS - Zebrafish Models for Human Eye



Diseases

Le Zebrafish Models for Human Eye Diseases s'est tenu les 14 et 15 septembre à Freiburg en Allemagne. Le **Pr Hélène Dollfus**, coordinatrice de la filière, a fait une présentation sur le thème « Human Genetics of Eye Diseases ».

[Plus d'infos sur le Zebrafish Models for Human Eye Diseases](#)



EVENEMENTS - Rencontre annuelle Alström Europe

La conférence organisée par Alström Europe a eu lieu le mardi 18 septembre au CARGO à Strasbourg. Cette rencontre réunissant les membres de l'association **a permis de discuter des avancées de la recherche sur le syndrome d'Alström.**



ASSOCIATIONS - Prix Kjer France

L'Association KJER France dédiée aux Atrophies Optiques Dominantes, membre de la Filière SENSGENE, a créé le Prix KJER France. **Ce prix récompense les auteurs d'articles scientifiques concernant cette maladie rare.**

L'Atrophie Optique Dominante ou **maladie de KJER est caractérisée par une dégénérescence bilatérale des nerfs optiques** qui entraîne une perte de la vue, qui commence généralement durant les 10 premières années de la vie.

Clôture des candidatures : vendredi 28 décembre 2018 minuit (terme de rigueur). Remise du prix lors de l'Assemblée Générale de l'association en avril 2019.

[Plus d'infos sur le Prix Kjer France](#)

BNDMR



BNDMR - Poursuite du déploiement

Comme annoncé dans la newsletter précédente, **le déploiement de BaMaRa se poursuit** et a eu lieu dans 5 établissements appartenant à la filière au début du mois de juillet (pour rappel, il s'agissait du CHU de Bordeaux, de Montpellier, de La Réunion, de Limoges et le Centre Georges Pompidou).

De **nombreux centres nouvellement ouverts ont pu être formés** soit par l'intermédiaire d'autres filières, soit directement par le chargé de mission de la filière

SENSGENE (par exemple pour Limoges et le Centre Georges Pompidou). A noter que pour les centres de La Réunion, les filières se sont organisées pour réaliser une formation en visioconférence. Cette dernière a eu lieu au début du mois de septembre. **Le prochain déploiement pour BaMaRa est toujours prévu pour septembre et octobre prochains dans six centres** de la filière appartenant à 3 établissements différents (à savoir Nice, Besançon et Poitiers).

Concernant le fonctionnement de l'application, un petit bug est apparu lors du dernier déploiement en juillet, ce qui a eu pour conséquence que tous les dossiers sont provisoirement enregistrés en brouillon. **Ce point sera corrigé prochainement pour que tous les statuts des fiches soient rétablis.**



BNDMR - Nouveau directeur

L'équipe de la BNDMR a annoncé au début du mois de juillet l'arrivée **d'un nouveau directeur opérationnel, en la personne d'Arnaud Sandrin**. Il prend la succession d'Elisa Salamanca, qui a, pour sa part, rejoint la Direction des Systèmes d'Information de l'AP-HP.

Diplômé de l'EESEC, M. Sandrin a pu, durant son parcours professionnel, évoluer au sein du monde de la finance. Il a en effet notamment participé à l'élaboration de la réglementation de modèles statistiques complexes utilisés dans le domaine économique. Son intérêt pour le domaine de la santé s'est développé en parallèle de ses compétences dans la maîtrise de l'outil statistique. La connaissance approfondie de M. Sandrin concernant la gestion de projets complexes ou bien encore de la réglementation européenne constituent de grands atouts pour relever le défi des enjeux « data » du secteur de la santé, au cœur des préoccupations de la BNDMR.

Actualités nationales



IHU - Labellisation de l'IHU FOReSIGHT porté par le Pr Sahel

Lancé dans le cadre du Programme d'investissements d'avenir, **l'action « Instituts Hospitalo-Universitaires » (IHU) a permis en France la labellisation de six centres depuis 2010**. Ils constituent aujourd'hui des pôles d'excellence en matière de recherche, de soin, de formation et de transfert de technologies dans le domaine biomédical, rassemblant chercheurs académiques, personnels soignants, cliniciens et industriels.

Le deuxième appel à projets IHU a permis d'examiner 17 projets, témoignant de la vitalité et de l'excellence de la recherche hospitalo-universitaire française, dans de nombreux champs thématiques différents. A l'issue de ce

processus le jury a **recommandé le financement d'un IHU, considérant que le projet Foresight, porté par le Professeur José-Alain SAHEL, répondait dans tous ses aspects aux critères d'excellence attendus.** L'IHU Foresight, qui vise à relever les défis actuels et futurs de l'ophtalmologie et des neurosciences de la vision, porté par l'hôpital des Quinze-Vingt (AP-HP) à Paris, avec Sorbonne Université et l'INSERM sera financé pour un montant maximum de 50 millions d'euros.

[En lire plus sur le nouvel IHU](#)



Surdités - Ecole des parents d'enfants sourds ou malentendants

Dès septembre 2018, la Fondation Pour l'Audition met en place **des ateliers et des groupes de paroles à destination des parents d'enfants sourds ou malentendants.** Des ateliers, encadrés par des professionnels, proposent des conseils en parentalité spécifiques aux familles d'enfants sourds ou malentendants.

[Plus d'infos sur l'école des parents](#)

Calendrier

Événement de la filière et de ses partenaires

Journée Nationale OPHTARA

Le centre coordonnateur OPHTARA, organise une **journée nationale lundi 24 Septembre 2018 de 9h00 à 17h30** à l'auditorium de l'Institut Imagine impliquant tous les acteurs autour des maladies rares en ophtalmologie : médecins, paramédicaux et associations de patients.

*24 septembre 2018, 9h00-17h30, Institut Imagine, 24, Bd du Montparnasse, Hôpital Necker-Enfants Malades, 75015 Paris.
Inscription sur le lien ci-dessous.*

[Plus d'infos et inscription à la Journée Nationale Ophtara](#)



Forum « Vivre avec une maladie rare, vivre avec un handicap »

L'Alliance Maladies Rares et sa délégation régionale PACA organisent un Forum « Vivre avec une maladie rare, vivre avec un handicap » **le jeudi 27 septembre 2018 de 9h30 à 16h30 à Marseille.**

Le forum de Marseille a pour **objectif d'informer sur les maladies rares et leurs conséquences en matière de handicap dans les domaines du diagnostic, de l'accès aux soins, de la prise en charge**. Il permettra également de présenter les politiques maladies rares menées au niveau régional et les ressources de proximité proposées par des acteurs de terrain pour aider à la mise en œuvre d'un parcours de vie choisi.

27 septembre 2018 de 9h30 à 16h30 (accueil café à 8h30), salle des séances publiques, bâtiment délibératif, Hôtel du département, 52, avenue de St Just, 13004 Marseille.

[Programme et infos sur la Journée Alliance Maladies Rares à Marseille](#)

[Inscription à la Journée Alliance Maladies Rares à Marseille](#)



2e journée des associations de la filière

La filière SENSGENE organise sa **deuxième journée des associations** le vendredi 28 septembre à l'Institut Imagine à Paris. Ce sera l'occasion de discuter de l'avancée des projets et de travailler en atelier sur de nouvelles idées.

28 septembre 2018, Institut Imagine, salles 432/433 et 430, 24, Bd du Montparnasse, Hôpital Necker-Enfants Malades, 75015 Paris. Plus d'infos à venir.



Séminaire dédié à la BNDMR

La BNDMR organise le 1er séminaire consacré à BaMaRa et à la BNDMR le 3 octobre prochain à Paris. Ce séminaire est dédié uniquement aux utilisateurs. Cette journée sera l'occasion de présenter les avancées de 2017-2018 sur le projet, mais aussi d'avoir un temps d'échange sur des sujets d'actualité comme notamment l'interaction avec les projets européens.

3 octobre 2018, Institut Imagine, Bd du Montparnasse, Hôpital Necker-Enfants Malades, 75015 Paris.



Journée d'étude consacrée à la scolarisation des enfants sourds

L'UNAPEDA organise **le 5 octobre 2018 à Paris une journée d'étude** consacrée à la scolarisation des enfants sourds (initialement prévue le 25 mai).

5 octobre 2018, CEDIAS 5, rue Las Cases 75007 PARIS. Nombre de places limité.

[Inscription à la Journée d'étude consacrée à la scolarisation des enfants sourds](#)



Journées d'Ophtalmologie Interactive

Les **13èmes Journées d'Ophtalmologie Interactive (J.O.I)** se tiendront à Toulouse les 5 et 6 octobre 2018. Le congrès débutera le vendredi après-midi par les ateliers interactifs. Chaque atelier traitera, en 45 minutes, d'un sujet très pratique. La matinée du samedi sera consacrée aux nouveautés et aux perspectives dans le diagnostic et le traitement du glaucome primitif à angle ouvert. Les nouveautés en OCT, les nouveaux traitements médicaux, ainsi que les chirurgies mini-invasives seront abordés.

5 et 6 octobre 2018, Centre de Congrès Pierre Baudis, 11 Esplanade Compans Caffarelli, 31000 Toulouse.

[Plus d'information sur les Journées d'Ophtalmologie Interactive](#)



124e congrès de la SFORL

Le 124e Congrès de la **Société Française d'ORL et de Chirurgie de la face et du cou** se tiendra du 6 au 8 octobre au Palais des Congrès à Paris. Plusieurs membres de la filière y feront des interventions.

La filière sera présente avec un stand d'information.

6-8 octobre 2018, Palais des congrès de Paris, 2 Place de la Porte Maillot, 75017 Paris.

[Programme du Congrès de la SFORL](#)



Autumn course on adaptive optics retinal imaging

Le réseau national de recherche clinique en ophtalmologie FRCRnet, coordonné par le Pr Michel Paques, membre de la filière SENSGENE, organise un séminaire les 8 et 9 octobre 2018 à Paris : l'Autumn Course on Adaptive Optics Retinal Imaging. Le but de cette journée est de **former des physiciens, des orthoptistes et des ophtalmologistes à l'utilisation et à l'interprétation de l'imagerie à optique adaptative de la rétine.**

Ce séminaire englobera une grande variété de situations normales et pathologiques. **Les participants pourront présenter leurs propres cas cliniques pour en discuter de façon collective.** Le séminaire aura lieu à Paris et les communications seront en anglais.

Lundi 8 octobre 2018 : Institut Langevin, 1 rue Jussieu, 75005 Paris. Mardi 9 octobre 2018 : Hôpital des Quinze-Vingts (4e étage), 28 rue de Charenton 75012 Paris. Comme le nombre de participants est limité, veuillez indiquer au moment de

l'inscription si vous souhaitez participer. Ce séminaire rentre dans le cadre de la formation continue et pourra donc être pris en charge par l'employeur.

[Plus d'infos sur le séminaire FRCRnet](#)



Marches pour la vue partout en France

Une fois par an, l'IRRP organise **dans des dizaines de villes et villages**, une journée ludique et sportive pour récolter des fonds destinés à la recherche sur les maladies de la vue. Marche, randonnées pour amateurs ou pros, nature, convivialité, animations, **une façon d'être ensemble pour faire avancer la médecine.**

En octobre 2018 dans de nombreuses villes de France. Retrouvez toutes les infos sur le lien ci-dessous.

[Programme des Marches pour la vue](#)



Congrès de l'AFSOP

Le congrès de l'**Association Francophone de Strabologie et d'Ophtalmologie Pédiatrique** (AFSOP) se tiendra le vendredi 12 octobre 2018 à la Faculté de chirurgie dentaire à Strasbourg sur le thème de l'« **Œil et pathologie générale de l'enfant** ».

La filière sera présente avec un stand d'information.

12 octobre 2018, Faculté de chirurgie dentaire, 8 rue Ste-Elisabeth, 67000 Strasbourg.

[Plus d'informations sur le congrès de l'AFSOP](#)

Conférence « Seeing Things Illusions, Phosphenes and Hallucinations in Neuro-Ophthalmology »

L'institut Imagine, OPHTARA, la filière SENSGENE et les universités Paris Descartes et la Sorbonne organisent une conférence sur le thème « **Seeing Things Illusions, Phosphenes and Hallucinations in Neuro-Ophthalmology** »

Elle aura lieu le jeudi 25 octobre 2018 à l'Institut Imagine avec **Gordon T. Plant**, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, St Thomas Hospital, & Moorfields Eye Hospital, University College London.

Jeudi 25 octobre 2018, Institut Imagine, 24, Bd du Montparnasse, Hôpital Necker-Enfants Malades, 75015 Paris.

[Plus d'informations sur la conférence de Gordon T. Plant](#)



Save the date - Rencontre régionale maladies rares en Bretagne

Plusieurs filières maladies rares dont SENSIGENE organisent **une rencontre régionale maladies rares le vendredi 30 novembre** à la maison des associations de Rennes en Bretagne.

Un programme détaillé sera publié dans les prochaines semaines.

SENSIGENE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
Maladies Rares Sensorielles



Save the date - SENSIGENE Annual Day

La filière SENSIGENE organise une rencontre scientifique **le vendredi 25 janvier 2019 de 9h à 17h à l'Amphithéâtre de l'Institut Imagine à Paris sur le thème des malformations sensorielles**. Parmi les invités, nous aurons le plaisir et le privilège d'accueillir **Pr Elena Semina** (Medical College Wisconsin, USA), **Pr Anne Slavotinek** (Medical Genetics and Genomics Clinic, San Francisco, USA), **Pr Nicola Ragge** (Oxford Brookes University and Birmingham Women & Children Hospital, UK) et **Pr Jeanne Amiel** (Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France).

La seconde partie de la journée sera consacrée à des communications libres. La journée se déroulera en anglais. **Date limite de l'appel à communication : 15 novembre 2018**. Le thème général est « Genetics in Rare Eye and Ear Malformations ». Les diapositives des communications doivent obligatoirement être en anglais. Les présentations dureront env. 10 minutes et pourront être en français. Les propositions sont à envoyer à la chargée de communication de la filière SENSIGENE à l'adresse caroline.iberg@chru-strasbourg.fr.

A noter qu'une demi-journée dédiée aux activités de la filière, de ses centres et des associations sera organisée la veille, le jeudi 24 janvier, à l'Auditoire Laennec de l'Hôpital Necker à Paris (en français).

25 janvier, Institut Imagine, Amphithéâtre 6e étage, 24 Boulevard du Montparnasse, 75015 Paris. Date limite de l'appel à communication : 15 novembre 2018.

Un programme détaillé sera publié dans les prochaines semaines.

Envoyez-nous vos actualités !



Site Internet



LinkedIn



Facebook



YouTube



Twitter

Filière SENSGENE
Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
1, place de l'hôpital - Bâtiment 2
67091 STRASBOURG CEDEX FRANCE
T +33 (0)3 88 11 67 55
contact@sensgene.com

[Se désinscrire](#)

Copyright © *|2018|* *|Sensgene|*, All rights reserved.

This email was sent to carolineiberg@yahoo.fr
[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)
Sensgene · 1, place de l'hôpital · Bâtiment 2 - Ancienne clinique ophtalmologique · Strasbourg 67091 · France

The MailChimp logo is displayed in a white, cursive font within a grey rectangular box.