

10e Journée des Associations de la filière SENSGENE

Compte-rendu

Date : jeudi 8 octobre 2026, 9h30

Lieu : Atelier H – Novotel Paris Les Halles, 8 place Marguerite de Navarre, 75001 Paris

Présents : 20 Associations

Document établi à partir du support présenté lors de la journée. Les échanges oraux ne sont pas détaillés.

[Lien vers la vidéo de la journée](#)



1. Ouverture et programme de la journée

La journée a permis de faire le point sur les activités récentes de la filière SENSGENE, d'échanger sur la place des patients au niveau européen et de présenter les programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP) développés dans les centres de référence.

- 10 h – 11 h : retour sur les activités récentes de la filière, présenté par Marilyne Oswald, cheffe de projet SENSGENE.
- 11 h – 12 h 30 : place des patients en Europe et activités en cours, avec Soline Petit (Patient Engagement Manager ERN-EYE), présentation suivie du témoignage de Sébastien Montahuc, représentant de l'association Gênis et ePAG européen.
- 13 h 30 – 15 h : programmes d'ETP dans les CRMR, nouveaux programmes et rôle des patients partenaires.
- 15 h – 15 h 30 : discussion générale sur les points divers.

2. Retour sur les activités de la filière

2.1. Mise à jour des associations membres

La liste des associations membres de SENSGENE est en cours d'actualisation. De nouvelles associations ont rejoint la filière en 2026 :

- Association AGM
- APAR Achromatopsie
- AFVB – Association Française des Vestibulopathies Bilatérales
- Fédération des Aveugles de France
- SDCS / Syndrome de Minor
- Fédération SurdiFrance
- IRRP
- AMAM Myopie

Toutes les associations déjà membres ont confirmé leur souhait de rester dans le réseau :

- France Choroi'dérémie
- Association Syndrome Sturge-Weber France
- Ouvrir Les Yeux
- Association du syndrome de Wolfram
- UNAPEDA
- ALPC
- Vision'ère
- KJER France
- INFLAM'OEIL
- Association Valentin Haüy
- CISIC
- Retina France
- Mouvement Nystagmus
- Association Bardet-Biedl
- AMMI
- Genespoir

- Association Française du Kératocône
- Gêniris

La liste mise à jour sera diffusée sur le site internet de SENSGENE et dans le fichier PDF de l'annuaire. Une communication est prévue dans la newsletter cet automne, sur les réseaux sociaux (Facebook et LinkedIn), dans les actualités du site web et lors de l'Assemblée générale du 20 novembre à Paris.

3. Activités et actualités de la filière SENSGENE

3.1. Organisation et périmètre

SENSGENE s'inscrit dans l'organisation nationale des maladies rares, structurée autour des plans nationaux et des [filiales de santé](#). La filière coordonne les activités des acteurs impliqués dans les maladies rares sensorielles : professionnels de santé, biologistes, chercheurs, acteurs médico-sociaux et associations.

- Coordination assurée par les Hôpitaux universitaires de Strasbourg, sous la responsabilité du Pr Hélène Dollfus.
- Le réseau comprend 20 centres de référence et 71 centres de compétence.
- Il couvre cinq centres de référence dédiés aux maladies rares ophtalmologiques (CARGO, MAOLYA, OPHTARA, REFERET et CRNK) ainsi qu'un centre coordinateur pour les surdités génétiques.
- Les associations de patients et les laboratoires de diagnostic et de recherche font partie des acteurs associés à la filière.

3.2. Temps forts, équipe et communication

- En 2025, l'Assemblée générale marquant les 10 ans de la filière a réuni plus de 40 participants. Les actions de célébration ont compris des prix, un retour en images et un livret anniversaire.
- L'[équipe](#) représentait environ 8,25 équivalents temps plein en 2026. Jasmine Vikram a rejoint l'équipe en janvier 2026 comme assistante financière et administrative ; Lucie Doiteaux apporte un renfort à 40 % en communication, les lundis et vendredis.
- Les réseaux sociaux comptent 1 500 abonnés sur Facebook, 655 relations sur LinkedIn et 327 abonnés sur Instagram. Le compte X est arrêté depuis 2025.
- Le [site web](#) a enregistré plus de 10 000 visiteurs depuis son lancement, 52 251 pages vues et environ 1 000 à 1 200 visiteurs par mois. Les pages les plus consultées concernent les [essais cliniques](#), les [centres](#), les [membres](#), les [événements](#) et la [docuthèque](#).

3.3. Outils d'information et projets de communication

- Une vidéo destinée au grand public présente les [bonnes pratiques pour aider les personnes malvoyantes ou aveugles dans l'espace public](#), en préservant leur autonomie. Elle a été réalisée en collaboration avec ERN-EYE, des représentants des patients et des experts du réseau ; [des versions multilingues sont disponibles](#).
- Une série de podcasts est en préparation sur l'annonce diagnostique dans les maladies rares sensorielles. Le projet vise à donner la parole aux parents et aux familles, à mieux comprendre les expériences vécues et à faire connaître les ressources d'accompagnement. Le format envisagé est de 5 à 10 épisodes de 20 à 30 minutes, avec un lancement prévu fin 2026 sur Spotify, YouTube et les réseaux sociaux.

- Les prochains rendez-vous annoncés comprennent la 8e Rencontre scientifique, le 20 novembre 2026 de 14 h 30 à 17 h 30, puis l'Assemblée générale SENSGENE, le même jour de 18 h à 20 h, à la Maison de l'Alsace à Paris.
- La filière a également assuré une présence et des interventions lors de congrès et événements consacrés aux maladies rares et aux pathologies sensorielles.

4. Parcours de soins et ressources pour les professionnels

4.1. Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

Trois [PNDS](#) ont été publiés en 2025-2026 : colobomes oculaires, maladie de Coats et syndrome de Stickler. Plusieurs protocoles sont en cours de rédaction ou proches du dépôt, portant notamment sur le syndrome HDR, l'amaurose congénitale de Leber et les dystrophies rétiniennes précoces, la rétinopathie pigmentaire liée à l'X, le syndrome de Björnstad, le syndrome de Peters et la dystrophie endothéliale de Fuchs.

Trois projets supplémentaires sont en cours de rédaction ou de mise à jour : vestibulopathie bilatérale, dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs et syndrome de Wolfram/pathologies liées aux mutations de WFS1.

4.2. Éducation thérapeutique du patient (ETP)

Quatre [programmes d'ETP](#) ont été lancés en 2025 : rétinopathies pigmentaires, kératopathies rares en attente d'une greffe de cornée, syndrome de Usher et vestibulopathie bilatérale/vertiges chroniques. Un nouveau programme et une mise à jour sont prévus pour 2026 : découverte d'une surdité génétique et kératopathies rares.

Les appels à projets 2026 ont recueilli, pour SENSGENE, neuf dossiers ETP (six nouveaux programmes et trois actualisations) et dix dossiers PNDS, dont huit nouveaux protocoles et deux actualisations, auxquels s'ajoutent deux projets avec la filière FAI2R. Les résultats seront annoncés par la DGOS fin novembre 2026.

4.3. Staff multisites et séquençage génomique

- Les staffs multisites prennent la forme de webinaires : sept ont été réalisés en 2025 et six supplémentaires étaient déjà réalisés en 2026. Au total, 74 staffs avaient été organisés, avec environ 30 à 40 participants connectés par mois et des replays disponibles.
- Quatre pré-indications de séquençage génomique fonctionnent en routine : dystrophies rétiniennes héréditaires, malformations oculaires, surdités précoces et neuropathies optiques génétiques.
- Le support rapporte plus de 575 dossiers validés en RCP nationales SENSGENE en 2024, soit une hausse de 30 %. La proportion de résultats rendus est passée de 40 % en 2023 à 70 % en 2024 ; les délais restent variables selon les plateformes.
- Les circuits de prescription rapide ou urgente sont prévus pour certaines situations critiques, notamment les mineurs hospitalisés en réanimation/soins intensifs et les situations liées à une grossesse ou à un projet parental proche.

5. Recherche et données de santé

5.1. Entrepôt national de données pour les maladies rares de l'œil

[L'entrepôt national de données de santé](#) consacré aux maladies rares de l'œil poursuit son développement. Les cinq premiers centres contributeurs cités sont Strasbourg (CARGO), l'Hôpital National des Quinze-Vingts (REFERET), Montpellier (MAOLYA), Nantes (REFERET) et Lille (MAOLYA). Un sixième centre a rejoint le dispositif en juin 2026. 13 500 images avaient été ajoutées en juin 2026.

L'interopérabilité des données entre BaMaRa, FREDD et les dispositifs européens est un enjeu important. La qualité et la complétude des données saisies dans BaMaRa conditionnent notamment la possibilité de mener des analyses fiables.

5.2. Études épidémiologiques

- Une première étude comparative sur les dystrophies rétinienne héréditaires a été conduite à partir des données de la BNDMR. La cohorte présentée comprend 6 347 patients, 88 codes ORPHA et plus de 350 gènes connus ; 6 538 diagnostics et 18 077 activités de soins sont rapportés pour la période de janvier 2022 à mai 2025.
- Une nouvelle étude, GENEPI-S, consacrée à l'épidémiologie et à la distribution génétique des patients atteints de surdités génétiques à partir des données de la BNDMR, est en préparation et a été soumise à la BNDMR.
- Les données disponibles peuvent contribuer à mieux évaluer l'errance diagnostique. Toutefois, des données clés sont parfois manquantes, notamment sur la consanguinité, le caractère familial ou sporadique, l'âge aux premiers signes et l'âge au diagnostic.

6. Discussion

Lors des discussions, plusieurs idées pour renforcer le lien et la diffusion d'informations entre les associations ont été proposées :

- Newsletter dédiée aux associations
- Mutualisation des ressources
- Café des associations (format court en visio tous les 3 mois sur un thème donné)



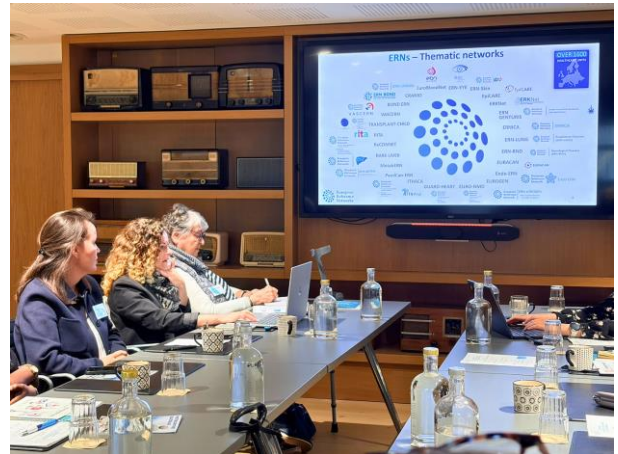
Atelier 1 - Place des patients en Europe et activités en cours

Présenté par Soline Petit, Patient engagement Manager ERN-EYE

Les Réseaux européens de référence (ERN)

Lancés en 2017 et financés par la Commission européenne dans le cadre de financements pluriannuels, les ERN réunissent des établissements de soins, des associations de patients et des chercheurs autour de maladies rares ou complexes. Les 24 réseaux thématiques ont pour objectif de faire circuler l'expertise et les connaissances plutôt que les patients, afin de réduire les inégalités d'accès aux soins spécialisés.

Leurs objectifs comprennent l'amélioration des soins, de l'accès au diagnostic et au traitement, la promotion de la recherche et le soutien à l'accès aux nouveaux traitements. Parmi les outils figurent les consultations virtuelles via la clinique virtuelle, les registres, les recommandations et parcours de soins, les formations et l'accès aux informations sur les essais cliniques.



La place des patients et le rôle des ePAG

La participation des patients a été intégrée dès la préparation du dispositif des ERN, avec le soutien d'[EURORDIS](#). Les European Patient Advocacy Groups ([ePAG](#)) ont été développés en 2016. L'implication des associations et des patients fait partie des critères d'évaluation des ERN, notamment en matière de gouvernance, de coordination, de soins centrés sur le patient et de participation aux décisions. Plus de 400 ePAG sont actifs au sein des 24 réseaux.

EURORDIS est une alliance à but non lucratif qui regroupe plus de 1 000 associations de patients de 77 pays. Elle contribue au plaidoyer en faveur des personnes atteintes de maladies rares et soutient les ePAG par des groupes de travail, des comités, des ressources et des formations.

Les représentants ePAG ont pour mission de recueillir et représenter les besoins des patients, d'informer leurs communautés des initiatives et activités des ERN et de contribuer aux travaux des réseaux en partageant l'expérience des patients et de leurs familles. Ils peuvent notamment participer à l'élaboration de recommandations et de parcours de soins, de documents d'information, de projets de recherche et de registres, de formations, de webinaires, de vidéos éducatives et de présentations lors de congrès.

Pour devenir ePAG, il est notamment nécessaire d'être membre d'une association de patients à but non lucratif basée et active en Europe, de vivre avec une maladie relevant du réseau concerné ou de bien la connaître, de pouvoir représenter les intérêts de l'ensemble des patients du réseau au-delà de sa propre expérience, et de communiquer en anglais. Cet engagement bénévole représente environ 4 à 10 heures par mois, réunions et préparation comprises.

Exemple d'ERN-EYE

[ERN-EYE](#) est le réseau européen dédié aux maladies rares de l'œil, coordonné par le Pr Hélène Dolfus au CHU de Strasbourg. 59 centres experts sont répartis dans 24 pays. Le réseau compte [10 représentants des patients](#). Ceux-ci contribuent aux travaux des groupes de travail thématiques et à la gouvernance du réseau. Sébastien Montahuc, membre de l'association Gêneris, a ensuite partagé son témoignage en tant qu'ePAG au sein d'ERN-EYE.

Atelier 2 - Programmes d'ETP dans les CRMR, nouveaux programmes et rôle des patients partenaires

Présenté par Larissa Moutsimilli, chargée de missions RefeRet

L'éducation thérapeutique du patient s'inscrit dans le parcours de soins et vise à aider les patients à acquérir ou à maintenir les compétences nécessaires pour gérer leur maladie au quotidien, gagner en autonomie et améliorer leur qualité de vie.

Exemple – Rétinopathie Pigmentaire

Le programme ETP consacré à la rétinopathie pigmentaire (RP), lancé par le CRMR RefeRet, répond à un besoin identifié : il n'existait pas auparavant de programme d'ETP

spécifiquement consacré à la RP, une maladie rare, chronique, évolutive et potentiellement handicapante, pouvant entraîner une malvoyance, voire une cécité dans les formes les plus sévères.

Il s'adresse aux patients dont le diagnostic clinique et/ou génétique de RP est confirmé et qui sont suivis dans un centre de la filière SENGGENE. Les critères présentés incluent une acuité visuelle adaptée à la lecture ; une situation de recherche d'emploi est également privilégiée. Le programme cible en particulier les patients d'Île-de-France. Il est organisé en présentiel, à raison de deux sessions par an, avec des groupes de six à huit participants au maximum. La prochaine session annoncée lors de la journée est prévue en décembre 2026.

Le parcours commence par une présélection des patients selon les critères d'inclusion, puis une prise de contact. Un bilan éducatif partagé d'environ 30 minutes permet de recueillir les antécédents médicaux, le mode de vie, les connaissances sur la RP, les attentes, les besoins, les préoccupations et la motivation du patient.

Contenu des ateliers

Le programme comprend trois ateliers obligatoires et un atelier optionnel :

- Atelier médical et génétique (2 h) : animé par un ophtalmologue et une conseillère en génétique, il aborde les étapes du diagnostic clinique et génétique, les modes de transmission, les tests génétiques, l'évolution de la maladie et la prise en charge des principales complications.
- Atelier d'adaptation à la vie quotidienne (2 h) : animé par une orthoptiste, une infirmière et une aide-soignante, il présente les recommandations d'hygiène de vie et d'alimentation, les stratégies d'adaptation visuelle, les principes de la rééducation ainsi que les aides optiques et techniques disponibles.
- Atelier d'accompagnement psychosocial et professionnel (deux séances de 2 h) : avec la psychologue, l'assistante sociale, la responsable de la Maison des Usagers, une patiente partenaire et la chargée de mission SENGGENE, il aide à identifier les enjeux de l'annonce



diagnostique et les étapes vers la résilience, informe sur le dossier MDPH et les prestations sociales, et oriente vers les associations et la filière SENSGENE.

- Atelier optionnel sur les principes de la recherche clinique (1 h), animé par un ARC : il présente les types de recherche (histoire naturelle et études cliniques), les différentes phases et les avancées thérapeutiques dans les maladies rares.

L'équipe pluridisciplinaire réunit notamment des ophtalmologues, une cadre de santé, une conseillère en génétique, un attaché de recherche clinique (ARC), des infirmiers, une aide-soignante, des orthoptistes, une psychologue clinicienne, une patiente partenaire, la responsable de la Maison des Usagers et une chargée de mission SENSGENE.

Une évaluation pédagogique est réalisée après les ateliers afin d'évaluer les acquis, de recueillir les nouvelles questions et de proposer un questionnaire de satisfaction. Le programme est conçu pour évoluer selon les attentes des patients ; les contenus et outils pédagogiques ont été élaborés par l'équipe médicale et paramédicale avec les patients partenaires.

Contact : Larissa Moutsimilli, lmoutsimilli@15-20.fr

Exemple – ETP sur le Syndrome de Bardet-Biedl (BBS)

Le programme ETP consacré au syndrome de Bardet-Biedl est coordonné par le Dr Anaïs Philippe au CRM R CARGO, à l'Institut de Génétique Médicale d'Alsace (IGMA) du CHU de Strasbourg. Il bénéficie du soutien de la DGOS et de l'Unité transversale d'éducation du patient (UTEP) du CHU de Strasbourg, avec la participation de l'association Bardet-Biedl.

Lancé en 2024, il propose une semaine à temps plein, organisée en sessions de huit personnes. Environ 40 patients ont déjà été accueillis. Les ateliers portent sur la diététique, le sport adapté, la nutrition, la vie quotidienne et la compréhension de la maladie. Une attention particulière est accordée à l'adaptation des apprentissages à la malvoyance.

Son objectif est d'améliorer la qualité de vie et de renforcer l'autonomie des personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl en les rendant actrices de leur parcours de soins. Il vise notamment à leur permettre de mieux comprendre la maladie, d'adapter leur mode de vie, de gérer les difficultés du quotidien et de mobiliser les ressources nécessaires à leur accompagnement.

Une attention particulière est accordée à l'adaptation des apprentissages à la malvoyance, afin de favoriser la participation des patients et leur autonomie dans la vie quotidienne. L'équipe pluridisciplinaire comprend notamment des médecins, des orthoptistes, une psychologue, une assistante sociale et une infirmière.

Contact : igma@chru-strasbourg.fr

Exemple – Syndrome de Wolfram et Wolfram-like

Le programme ETP « Vivre avec un syndrome de Wolfram et Wolfram-like » est porté par le CRM R OPHTARA, sous la responsabilité du Dr Christophe Orssaud, ophtalmologiste à l'hôpital européen Georges-Pompidou (HEGP), à Paris. Les premiers ateliers ont débuté en 2023.

Ce programme s'adresse aux jeunes patients concernés ainsi qu'à leurs proches. Il repose sur une équipe pluridisciplinaire réunissant notamment des ophtalmologistes, des diététiciens, des

orthoptistes, des orthophonistes et des infirmiers, en collaboration avec l'association de patients Syndrome de Wolfram.

Le programme vise à aider les patients et leurs proches à mieux gérer la maladie au quotidien. Il aborde trois axes principaux : les autosoins (gestion du diabète, hydratation, appareillage auditif et autosondages), la sécurité (repérage des complications visuelles, des fausses routes et des déséquilibres du diabète insipide) et l'adaptation (aménagement de l'environnement et aides optiques adaptées à l'évolution du handicap visuel).

En distanciel.

Contact : ophtara.etp.nck@aphp.fr

Patients partenaires

Les patients partenaires sont des personnes vivant avec une maladie qui mettent leur expérience au service des professionnels et d'autres patients. Au CRMR RefeRet, trois patients partenaires sont formés depuis trois ans aux pathologies oculaires, en collaboration avec l'Université des patients de Sorbonne Université et l'Institut De la Vision. Leur expérience constitue une expertise complémentaire de l'expertise médicale et contribue à l'amélioration des parcours et de l'organisation des soins.

Merci à tous pour votre participation !

