



Résumé Journée d'OPHTARA_24-09-2018

Le Centre de Référence de Maladies Rares (CRMR) en Ophtalmologie – OPHTARA prend en charge près de 900 maladies rares en ophtalmologie adulte et pédiatrie associées ou non à un syndrome. Il fonctionne en réseaux d'experts dans 20 centres, répartis sur toute la France et Outre-Mer.

La première journée nationale du Centre de Référence d'OPHTARA s'est déroulée le 24 septembre 2018 à l'Institut IMAGINE à Paris. Organisée par le centre coordonnateur d'OPHTARA, cette journée a réuni près d'une centaine de personnes : professionnels médicaux, paramédicaux, membres d'associations partenaires et organismes de prise en charge médico-sociale.

Le coordonnateur d'OPHTARA, Professeur D.Brémond-Gignac et les médecins des sites constitutifs et de compétences ont exposé leurs activités médicales et scientifiques tant sur le plan ophtalmologique que génétique. L'entrepôt de données et la recherche translationnelle sur les maladies rares ont également été présentés.

Cette journée a été l'occasion d'aborder les aspects quotidiens de la gestion d'une maladie rare par les associations de patient (Microphthalmie, Geniris et Inflammoeil) et les organismes pour la prise en charge médico-sociale (SantéBD/HandiConnect, MDPH, Relais Handicaps Rares...), apportant ainsi des précisions sur les procédures à suivre. La loi bioéthique, en cours de finalisation, a été évoquée.

Cette journée a été l'occasion de rencontres et d'échanges autour de tous les partenaires impliqués dans les maladies rares.

OPHTARA assure un rôle d'expertise grâce aux compétences spécifiques et reconnues de ses membres et de recours exerçant une attraction interrégionale, nationale et internationale. Le centre est un réseau national et aussi reconnu et accrédité sur le plan européen.

Le centre OPHTARA est en étroite coopération avec

- Le laboratoire de diagnostic en génétique moléculaire de l'Hôpital Necker et le laboratoire de recherche INSERM UMR_S1163 de l'Institut Imagine (IHU Necker) sur la thématique d'ophtalmo-génétique
- Le département universitaire d'orthoptie
- La filière de Santé Maladies Rares Sensorielles - SENSGENE
- Le centre européen de recherche clinique CLAIROP CS n° 48
- Le réseau européen de référence maladies rares oculaires « ERN-EYE ».