



Retina Suisse
Pour sauver la vue

Retina Journal *apropos*



Qu'est-ce qu'une analyse génétique? En quoi m'est-elle utile en tant que patient ou patiente?

Interview

Entretien avec le professeur Pascal Escher

Recherche

Présent et avenir des thérapies géniques

Actualité

Nouvelle information aux patients et aux patientes

L'analyse génétique: ce qu'elle implique – et pourquoi elle est essentielle

Le professeur Pascal Escher répond aux questions les plus épineuses sur l'analyse génétique.



Rares sont les personnes qui ont une idée précise du processus exact de l'analyse génétique. Le professeur Pascal Escher en fait résolument partie. Il travaille à la clinique universitaire d'ophtalmologie de l'hôpital de l'Île à Berne, notamment dans le domaine des bilans génétiques – et donc des analyses génétiques.

Comme il nous l'explique dans l'interview, ces dernières permettent de confirmer ou de compléter un diagnostic clinique de maladie rétinienne héréditaire posé par un ou une ophtalmologue. En outre, le diagnostic moléculaire lors de l'analyse génétique permet de déterminer l'hérédité. Ainsi, il est possible de calculer la probabilité de transmettre le gène défectueux à la génération suivante.

« Un résultat génétique peut avoir des conséquences. »

À cet égard, les patientes et patients doivent être conscients que ces analyses peuvent révéler des informations désagréables :

« Le résultat d'une analyse génétique peut par exemple indiquer un risque de 50% de transmettre à ses enfants une variante de gène responsable d'une maladie », avertit le professeur Pascal Escher.

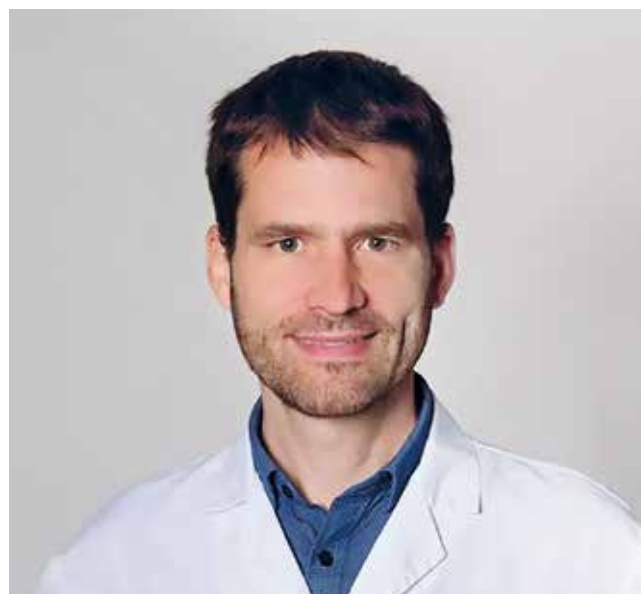
C'est entre autres pour cette raison que les personnes concernées doivent se soumettre à un entretien avant l'analyse. Elles peuvent ainsi mieux comprendre ce qu'implique une analyse génétique pour leur avenir. À noter que l'analyse en elle-même ne présente aucun risque pour la santé : un prélèvement de deux à cinq millilitres de sang suffit à l'équipe du professeur Pascal Escher pour analyser l'ADN.

En principe, une analyse génétique n'est effectuée qu'en cas de garantie de prise en charge des faits par la caisse-maladie. Selon la législation en vigueur, l'assureur doit assumer les coûts de 3000 à 4000 francs pour une analyse génétique complète, pour autant que l'examen serve le diagnostic ou le traitement d'une dystrophie rétinienne et de ses conséquences. Toutefois, il arrive que la caisse-maladie refuse de prendre en charge les frais. Il faut alors justifier un recours avec des informations complémentaires.

En général, les résultats sont connus quatre à six mois après l'analyse : une grande partie des patientes et patients savent alors quel gène défectueux est responsable de leur maladie.

Une personne ayant reçu un diagnostic moléculaire de rétinite pigmentaire pourra même espérer bénéficier de la thérapie génique Luxturna.

Il s'agit actuellement de la seule thérapie génique autorisée en Suisse pour les dystrophies rétinienne, comme l'explique le professeur Pascal Escher. Il poursuit : « L'analyse génétique permet aussi d'être identifié comme candidat ou candidate aux nombreux essais cliniques en cours pour déterminer d'autres anomalies génétiques. » Ce soutien actif à la recherche augmente les chances de bénéficier d'une thérapie ciblant son propre gène défectueux.



Prof. Dr. Pascal Escher

Chef de l'ophtalmogénétique de l'hôpital de l'Île à Berne



À savoir

Plus de 600 gènes différents sont impliqués dans les maladies rétinienne héréditaires. Près de 300 ont déjà été décodés – un chiffre qui ne cesse d'augmenter. Ces progrès mettent régulièrement en évidence de nouvelles anomalies génétiques.

«Connais ton gène»: un projet de Retina Suisse et de l'hôpital de l'Île à Berne

La première étape d'une analyse génétique a lieu chez l'ophtalmologue. Toutefois, le chemin est long jusqu'à l'inscription dans le registre des patients.

Le registre des patients ne peut s'étoffer que lorsque des analyses génétiques sont menées sur des personnes atteintes de maladies rétinienne d'origine génétique. Cependant, le processus est long et implique de nombreuses clarifications préalables, précise le professeur Pascal Escher.

Le processus commence lorsque le diagnostic clinique est posé ou quand les ophtalmologues suspectent une dystrophie rétinienne. Les personnes touchées doivent ensuite être adressées à une clinique proposant des consultations pour les maladies oculaires rares.

Souvent, les personnes touchées sont également orientées vers Retina Suisse. La question de l'analyse génétique est abordée pour la première fois à la clinique ou lors de nos entretiens conseils. D'autres entretiens sont alors menés afin d'expliquer aux patientes et patients les conséquences possibles d'une analyse génétique.

Si les patientes et patients sont d'accord, on réalise ensuite une simple prise de sang. Sur cette base, on isole et analyse leur ADN en laboratoire et l'on obtient ainsi un rapport avec le résultat final.

La saisie dans le registre des patients n'intervient qu'à la suite de ces étapes – du moins dans la plupart des cas. En effet, comme le souligne le professeur

Pascal Escher, dans un cas de dystrophie rétinienne sur cinq, il n'est pas possible d'identifier une anomalie génétique.



Pour plus d'informations :

retina.ch/fr/registre-des-patients



Connais ton gène – prévenir la cécité

Retina appelle les patientes et patients atteints d'une maladie rétinienne héréditaire, ainsi que leurs parents, à se soumettre à une analyse génétique. Ils et elles obtiendront ainsi des informations sur l'origine de leur maladie, sur les développements de la recherche et sur la possibilité d'accéder directement à de nouvelles thérapies à l'avenir.

Les progrès de la recherche

Plusieurs thérapies sont sur le point d'être lancées. Un progrès majeur dans le traitement des dystrophies rétiniennes.

En Suisse, une seule thérapie génique est actuellement autorisée : la thérapie Luxturna. Grâce à elle, il est possible de traiter le type de rétinite pigmentaire causé par une anomalie du gène «RPE65».

Toutefois, cela pourrait bientôt changer. Ainsi, 25 études cliniques visant à tester l'efficacité des thérapies géniques sur les maladies rétiniennes héréditaires sont en cours. Parallèlement à la rétinite pigmentaire, elles examinent d'autres maladies comme la choroidémie ou la maladie de Stargardt.

En outre, la recherche ne s'intéresse pas uniquement aux thérapies géniques. Des essais médicamenteux sont également menés afin de retarder la progression des dystrophies rétiniennes, comme le précise le professeur Pascal Escher dans l'interview.

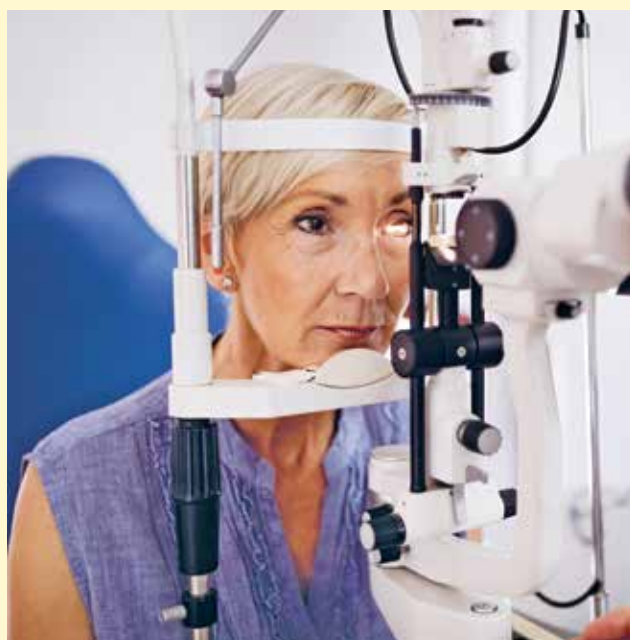
Les nombreuses études et approches thérapeutiques sont extrêmement encourageantes. Bien que les maladies étudiées soient toutes rares, voire très rares, la recherche se montre extrêmement active. On attend ainsi d'autres thérapies géniques portant sur d'autres gènes dans les années à venir.

Chez Retina Suisse, nous envisageons l'avenir avec confiance et continuons à soutenir activement la recherche.



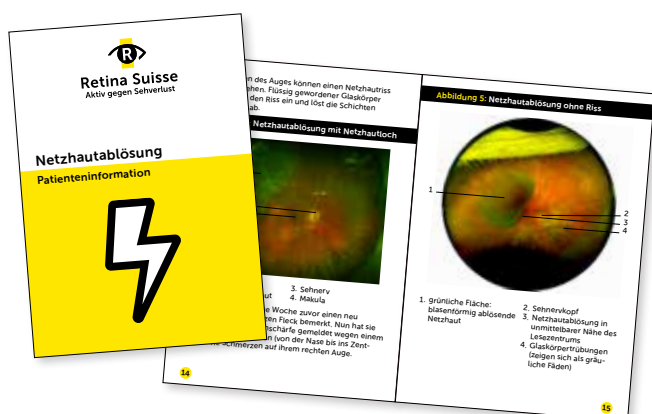
Recherche

Retina Suisse encourage la recherche scientifique afin de limiter le nombre de personnes atteintes de cécité en Suisse à l'avenir.



Nouvelle information aux patients au sujet du décollement de rétine

La nouvelle brochure donne aux patients et aux patientes et à leurs proches une compréhension des risques, des causes et des options de traitement du décollement de rétine.



Elle peut être commandée via le QR code ou le lien suivant : retina.ch/fr/commande-de-materiel-dinformation

Vous avez des questions au sujet de votre maladie ou avez besoin de soutien ?

N'hésitez pas à nous contacter et à vous informer sur notre site Internet : retina.ch/fr, sur info@retina.ch ou 044 444 10 77

Merci

Cet été, Retina Suisse a organisé de nombreuses séances d'information sur la DMLA. Celles-ci ayant eu lieu le soir, toute notre équipe a été fortement sollicitée. Ces efforts ont été payants, comme nous en avons récemment fait part une participante et donatrice de longue date. Lors d'un appel téléphonique, elle a déclaré qu'elle avait trouvé la manifestation informative et ludique, précisant s'être inscrite à un groupe de parole sur la DMLA.

Merci pour ce bel encouragement!

Événements à venir



Le 26.10 aura lieu une soirée d'information «Nouveautés sur la DMLA» à l'Université de Neuchâtel.



Le 9.11 aura lieu une soirée d'information «Nouveautés sur la DMLA» à la clinique romande de réadaptation à Sion.

Agenda via le lien direct:

retina.ch/fr/agenda



Retina Suisse
Pour sauver la vue

Mentions légales

Retina Journal apropos • Octobre 2023

Édition et rédaction : Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zurich, 044 444 10 77, redaktion@retina.ch, retina.ch

Compte pour les dons : 15-611580-2, IBAN CH66 0900 0000 1561 1580 2

Conception et mise en page : The Fundraising Company Fribourg AG, 1700 Fribourg

Impression : Funke Lettershop AG, Bernstrasse 217, 3052 Zollikofen