



**Retina Suisse**  
Pour sauver la vue

# Retina Journal *apropos*



## Progrès dans le développement de thérapies géniques

### Recherche

Perspectives actuelles et futures de la thérapie génique

### Savoir

Le projet  
«Connais ton gène»

### Actualité

Séances d'information aux patients dans votre région

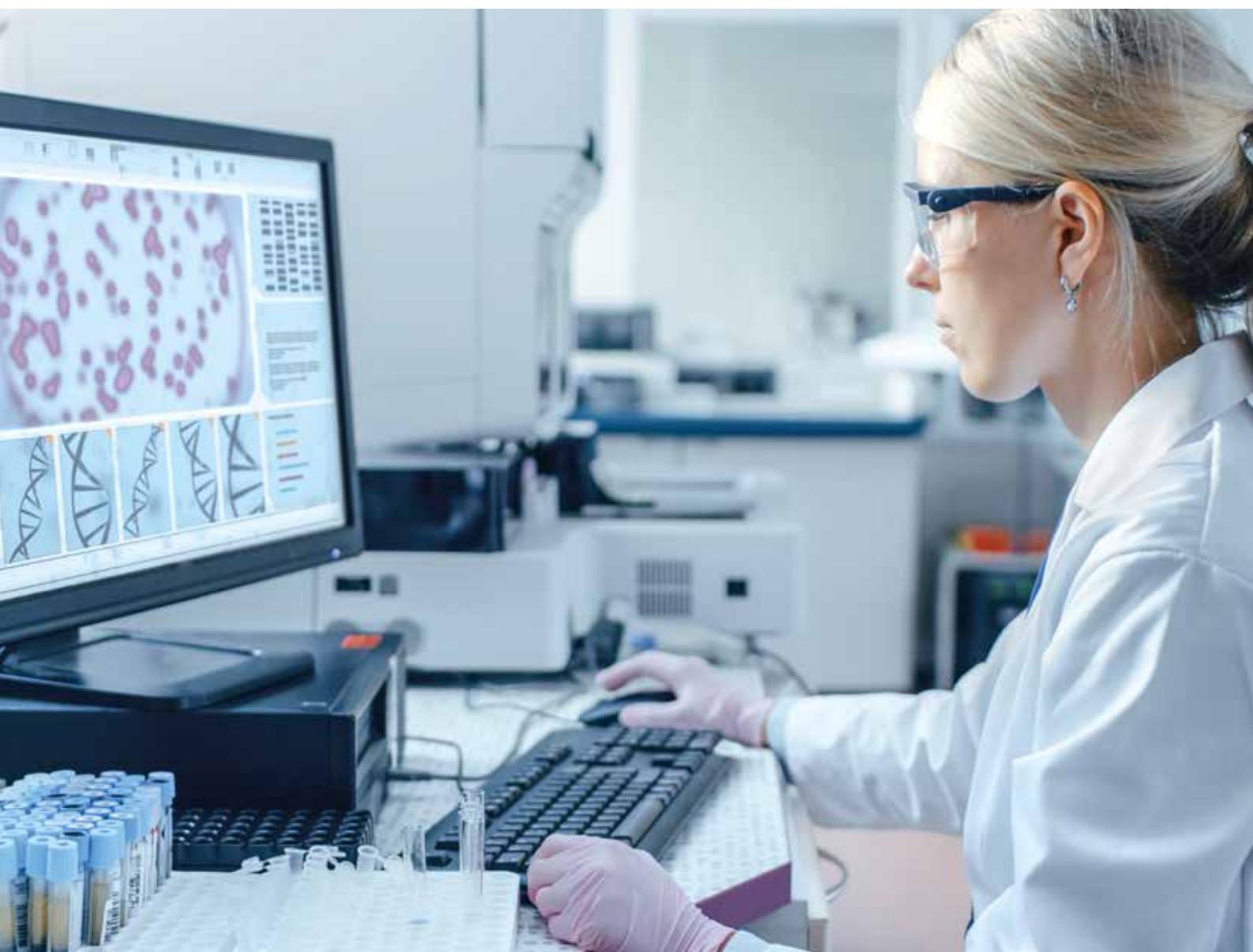
# Progrès de la recherche: Plusieurs thérapies géniques en phase test

À l'École polytechnique fédérale et à l'hôpital ophtalmique Jules-Gonin à Lausanne, les recherches menées dans le domaine des thérapies géniques avancent avec succès tout comme les traitements.

À l'École polytechnique fédérale et à l'hôpital ophtalmique Jules-Gonin à Lausanne, le domaine des thérapies géniques fait l'objet d'actives recherches. Plus le temps passe, plus l'éreintant travail de longue haleine porte ses fruits: le premier traitement gé-

nique a pu être administré à un patient en février 2024 à Lausanne.

Très concrètement, celui-ci a reçu une injection de Luxturna qui n'est autre que le produit utilisé pour traiter une maladie de la rétine causée par une mutation du gène RPE65.



## Espérons qu'il ne sera bientôt plus le seul

Tant les résultats positifs des études cliniques que l'intervention réussie sont des sources d'espoir pour le patient quant à une amélioration. À l'avenir, cet espoir doit pouvoir être insufflé à d'autres patientes et patients et pas seulement à celles et ceux qui souffrent d'une mutation du gène RPE65. En effet, à l'heure actuelle, la thérapie Luxturna est la seule thérapie génique autorisée en Suisse.



### Comment fonctionne une thérapie génique ?

Les thérapies géniques visant à traiter des maladies oculaires sont à un stade précoce de développement. Jusqu'à récemment, les patientes et les patients affectés par une mutation génétique ne pouvaient pas être traités. Seul un accompagnement visant à surveiller l'évolution de la maladie était possible.

Grâce à la thérapie génique, il est désormais possible de réparer ou de modifier le gène défectueux à l'origine de la maladie. En deux mots, il s'agit, au cours d'une opération, d'infilttrer une version saine du gène dans le noyau de la cellule cible défective. L'intervention effectuée sous narcose complète à Lausanne sur un jeune homme a duré moins d'une heure.

C'est donc également une des raisons pour lesquelles la recherche se poursuit à Lausanne et réalise de remarquables progrès. L'heure est aux tests qui permettraient de traiter également les personnes concernées par des maladies oculaires déclenchées par les gènes RPGR-ORF15, PDE6B et CNGA3. Si les résultats devaient être aussi positifs que ceux des études cliniques de la thérapie Luxturna auxquelles plus de 450 personnes ont participé, les thérapies géniques profiteront bientôt à un plus grand nombre.

### Un développement source d'espoir

La vaste recherche et ses avancées sont plus que des lueurs d'espoir. Les développements futurs ne visent pas seulement à traiter les personnes atteintes d'une maladie rare. À l'avenir, des maladies oculaires plus fréquentes, comme la dégénérescence maculaire liée à l'âge ou le glaucome, pourraient également être traitées par une thérapie génique. Ce sont là des nouveautés encourageantes pour un grand nombre de personnes qui perdent progressivement la vue et n'avaient pour l'instant aucune chance d'enrayer la progression de la maladie ou d'empêcher la cécité.



### Recherche

Retina Suisse soutient activement la recherche scientifique tout comme la création du registre de patients afin que moins de personnes en Suisse ne deviennent aveugles en raison d'une maladie de la rétine.

# L'analyse génétique : éléments et importance

Une maladie rétinienne d'origine génétique, aussi appelée dystrophie rétinienne, peut être causée par des défauts au niveau d'un grand nombre de gènes différents. Une analyse génétique permet de déterminer le gène responsable.

Une petite piqûre dans le doigt suffit pour prélever les deux à cinq millilitres de sang permettant de procéder à une analyse génétique. Mais avant de parvenir à cette étape, il est nécessaire de suivre un long processus comprenant de nombreuses interrogations.

Le diagnostic clinique de l'ophtalmologue ou tout au moins le soupçon d'une maladie de la rétine d'origine génétique constitue le point de départ de la démarche. Les personnes potentiellement touchées sont ensuite transférées dans une clinique pour une consultation sur les maladies oculaires rares ou chez Retina Suisse. On y parlera pour la première fois de l'analyse génétique et de ses éventuelles conséquences. Ce n'est qu'après que vient la prise de sang.

En conjuguant les résultats et les dossiers des examens préalables, il est possible d'identifier avec exactitude le défaut génétique responsable de la dystrophie rétinienne dans 80% des analyses effectuées.

Ce résultat pourra généralement être obtenu dans un délai de quatre à six mois. Et il ne dévoile pas uniquement la variante génétique à l'origine de la maladie. Il fournit également des informations sur la probabilité que les descendants soient affectés par la même mutation.

## Les malades et la recherche profitent

Les malades apprennent également quelles possibilités s'offrent à eux et les aspects positifs d'un diagnostic génétique. Il reste vrai que les personnes qui connaissent le gène défectueux ont de meilleures chances d'être traitées. Si aucune thérapie n'existe pour traiter le gène déclencheur au moment de l'analyse génétique, les malades pourront néanmoins être très rapidement informés dès qu'il en existera une. Par ailleurs, ils contribuent largement au progrès des recherches. Plus on connaît de gènes déclencheurs de maladies, plus il est probable de trouver des solutions adéquates.



## À savoir

Plus de 600 gènes peuvent être la cause d'une maladie héréditaire de la rétine. Environ 300 d'entre eux ont pu être décodés à ce jour et ce nombre progresse constamment. La recherche révèle continuellement de nouveaux défauts génétiques.

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

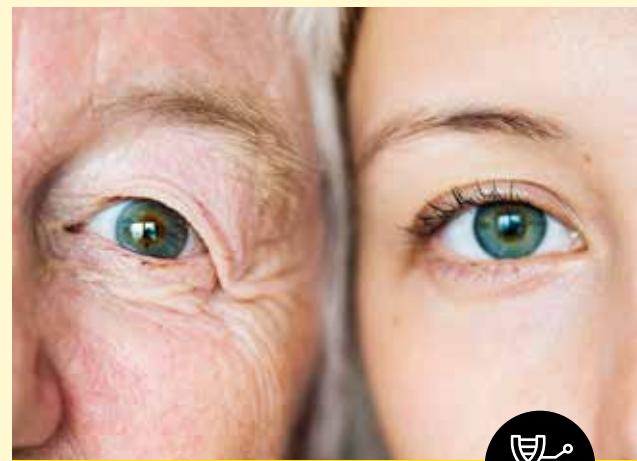
Plusieurs thérapies sont sur le point d'être lancées. Un progrès majeur dans le traitement des dystrophies rétiniennes.

Le registre des patients de Retina Suisse comptait quelque 1700 inscriptions fin 2023. Il s'agit de 1700 lots de données de personnes qui souffrent d'une maladie rare de la rétine. Ces données sont d'une grande importance et servent aux chercheurs comme base pour le développement de possibles thérapies.

C'est la raison pour laquelle l'hôpital de l'Île de Berne et Retina Suisse travaillent ensemble pour créer et développer le registre des patients. Cette démarche permet de financer des analyses génétiques qui ne sont pas prises en charge par les caisses maladie, notamment lorsque le diagnostic clinique révèle une maladie pour l'instant incurable. Ainsi, ces données précieuses pour la recherche peuvent tout de même être collectées.

## Une brochure de soutien

Au printemps 2024, dans le cadre de son projet, Retina Suisse a envoyé sa brochure d'information aux patients intitulée « L'analyse génétique en vue d'un diagnostic et d'une thérapie » à tous les cabinets médicaux d'ophtalmologie et toutes les cliniques ophtalmiques de Suisse. Celle-ci permet aux patientes et aux patients d'accéder à des informations utiles, de savoir où se procurer de l'aide et comment se déroule une analyse génétique.



## Connais ton gène pour éviter de perdre la vue

Retina Suisse appelle les patientes et les patients atteints d'une maladie héréditaire de la rétine et leurs parents à effectuer une analyse génétique. Celle-ci leur permettra de connaître l'origine de la maladie, des informations sur les avancées de la recherche et d'avoir à l'avenir un accès direct aux nouvelles thérapies.

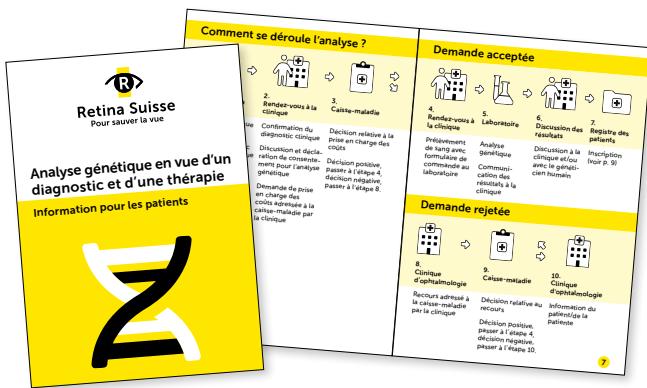


Pour en savoir plus,  
consulter le site :  
[retina.ch/fr/services/kenne-dein-gen](http://retina.ch/fr/services/kenne-dein-gen)

### Nouvelle information aux patients concernant le projet « Connais ton gène »

#### L'analyse génétique en vue d'un diagnostic et d'une thérapie

La nouvelle brochure donne aux patientes, aux patients et à leurs proches des explications approfondies sur les analyses génétiques, les principaux services compétents et le registre des patients.



Via le code QR ou le lien suivant pour passer commande.  
[retina.ch/fr/services/commande-de-materiel-d-information/](http://retina.ch/fr/services/commande-de-materiel-d-information/)



**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](http://retina.ch/fr), sur [info@retina.ch](mailto:info@retina.ch) ou  
044 444 10 77



**Retina Suisse**

### Plus que des dons

Mario Kämpfen, 39 ans, souffre de rétinite pigmentaire et est presque aveugle. Sa grande passion: la course à pied. Début mai, il a couru le marathon de Genève en moins que cinq heures. Nous le félicitons chaleureusement pour cette belle performance. Lors de telles activités, il collecte également des dons pour Retina Suisse – Merci, Mario, pour ton aide!

Nous recevons également de temps à autre des dons de personnes qui nous incluent dans leur testament. C'est incroyablement précieux et motivant. Un grand merci pour ce soutien.



### Événements à venir

#### Séances d'information sur la dégénérescence maculaire liée à l'âge

- 26.09.2024 Genève  
03.10.2024 Delémont  
25.10.2024 Bâle

#### Séances d'informations sur les maladies héréditaires de la rétine

- 26.10.2024 Hôpital universitaire de Bâle  
09.11.2024 Hôpital de l'Île à Berne  
23.11.2024 Hôpital universitaire de Zurich

#### Rencontres régionales en Suisse alémanique

- 12.09.2024 Dübendorf



Via le code QR ou lien direct à l'agenda.  
[retina.ch/fr/agenda/](http://retina.ch/fr/agenda/)

### Mentions légales

**Retina Journal apropos • Juillet 2024**

Édition et rédaction : Retina Suisse, Ausstellungsstr. 36, 8005 Zurich,  
044 444 10 77, [redaktion@retina.ch](mailto:redaktion@retina.ch), [retina.ch](http://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 : DIRECT MAIL HOUSE AG, Mövenstrasse 10, 9015 St-Gall