

SEPTEMBRE 2021

La Circulaire N°78

Information Recherche **Rétinite Pigmentaire**



Les 37èmes Rencontres Nationales
Le congrès médical à Montpellier

IRRP Points forts 2021

- **Les 37èmes Rencontres Nationales**
Le congrès médical
L'Assemblée Générale Ordinaire
- **La Course des Héros 2021**
Format connecté
(Dossier de presse joint à cette publication)

SOUTENIR LA
RECHERCHE
MÉDICALE

INFORMER
& AIDER

SENSIBILISER
LE PUBLIC



Tél : 04 66 55 78 95



Facebook : @associationirrp



Mail : contact@irrp-asso.fr



Instagram : irrp_asso



Site : www.irrp-asso.fr



Twitter : Assoirrp

38, Rue de la République – 30160 Bessèges (Gard – France)



INFORMATION RECHERCHE RETINITE PIGMENTAIRE



RECAP EN IMAGES

37ÈMES RENCONTRES DE L'IRRP



Arrivée et Visite de Montpellier



Salle des conférences



Stand de l'IRRP



Déjeuner du Samedi 12 juin
au Kiosque Fabre



Assemblée Générale



Membres du Conseil d'Administration



Arnaud Salesse, Arielle Dumas, Nadine Lhuillery, Yassine Ben Khala,
Andréa Charrière, Florence Andréo, Jean-Pierre Letourneux



Fin du Congrès
Départ de l'Hôtel Crown
Plaza le Dimanche 13 juin



Récap en images

| | |
|--|---------|
| 37èmes Rencontres Nationales de l'IRRP | page 02 |
| L'Assemblée Générale Ordinaire | page 03 |
| Sommaire | page 04 |

Edito

| | |
|--|---------|
| « Chers Amis » par Arielle DUMAS | page 05 |
|--|---------|

| | |
|---|---------|
| Les 37èmes Rencontres Nationales | page 06 |
|---|---------|

| | |
|---------------------------------|---------|
| Le congrès médical | page 07 |
|---------------------------------|---------|

| | |
|------------------------------|---------|
| Les conférences | page 08 |
|------------------------------|---------|

| | |
|--|---------|
| Spécial Assemblée Générale IRRP | page 23 |
|--|---------|

| | |
|-----------------------------------|---------|
| Rapport moral et d'activité | page 25 |
|-----------------------------------|---------|

| | |
|-------------------------|---------|
| Rapport financier | page 28 |
|-------------------------|---------|

| | |
|------------|---------|
| Vote | page 29 |
|------------|---------|

| | |
|--------------------------------|---------|
| Le micro trottoir | page 30 |
|--------------------------------|---------|

| | |
|------------------------------|---------|
| Infos médicales | page 31 |
|------------------------------|---------|

| | |
|------------------------------|---------|
| Infos Pêle-mêle | page 33 |
|------------------------------|---------|

| | |
|----------------------------------|---------|
| Actualités Sociales | page 34 |
|----------------------------------|---------|

| | |
|---------------------------------|---------|
| Actualités FAF/AVH | page 35 |
|---------------------------------|---------|

| | |
|--|---------|
| Activités et déplacements d'IRRP 2021 | page 36 |
|--|---------|

| | |
|----------------------------------|---------|
| La Course des Héros | page 37 |
|----------------------------------|---------|

| | |
|--|---------|
| La Marche Nationale pour la Vue | page 37 |
|--|---------|

| | |
|---------------------|---------|
| Carnet | page 38 |
|---------------------|---------|

| | |
|-------------------------------------|---------|
| Les yeux dans la poche | page 39 |
|-------------------------------------|---------|

| | |
|--|---------|
| La Boutique et les correspondants en région | page 40 |
|--|---------|

Chers amis,



J'ai le grand plaisir de vous présenter la circulaire 78.

Je tenais en premier lieu à vous dire tout le bonheur que j'ai éprouvé en vous retrouvant dans le cadre des **37^{èmes} rencontres annuelles de l'IRRP**. C'est également une grande joie d'avoir pu maintenir le congrès médical du 12 juin qui s'est révélé exceptionnel par la richesse des conférences. Nous remercions chaleureusement nos éminents Professeurs et chercheurs, venus présenter les dernières avancées de leurs recherches, si porteuses d'espoir pour les personnes atteintes de pathologies de la rétine. Un grand merci à l'équipe de vidéastes pour le temps qu'ils nous ont consacré, et grâce auxquels vous pouvez retrouver sur notre site toutes les conférences médicales en vidéo.

Malgré la baisse de la collecte de fonds en 2020 à cause de la pandémie, l'IRRP a tenu à répondre favorablement à quatre demandes de soutien de projets de recherche, pour un montant global de 38 000 €.

Si le Covid-19 est toujours là, 2021 se présente sous de meilleurs auspices et les activités reprennent !

« **La Marche Nationale pour la Vue** » **2021 est lancée** et va pouvoir retrouver une ampleur plus satisfaisante, avec déjà plus d'une dizaine de villes ayant répondu présente. Afin de développer cette action importante pour la collecte de fonds, l'IRRP met en place La Marche Nationale pour La Vue organisée également **de chez vous ou du lieu de votre choix**, pour permettre la participation à tous ceux ne pouvant se rattacher à une ville organisatrice.

Quant à « **La Course des Héros, édition 2021** », notre deuxième grande action, elle s'est déroulée cette année aussi en format connecté : 16 collecteurs et héros se sont engagés sous les couleurs de l'IRRP et ont permis de récolter 11 551 euros pour la recherche médicale.

Une nouvelle fois un grand merci à tous les adhérents, donateurs et associations, bénévoles pour leur fidèle présence et leur soutien si précieux à nos côtés.

Merci également par avance, à toutes les personnes prêtes à donner de leur temps dans la vie de l'association, en rejoignant le Conseil d'Administration et/ou désirant organiser des actions, des événements. N'hésitez pas à vous manifester auprès de nous, vous serez bien accueillis !

Chers amis, toute l'équipe de l'IRRP se joint à moi pour vous souhaiter une bonne rentrée 2021-2022.

Bien amicalement
Arielle Dumas Présidente



LES 37èmes RENCONTRES NATIONALES DE L'IRRP



C'est à Montpellier, ville d'un patrimoine architectural, artistique, muséographique et scientifique inestimable où la plus ancienne école universitaire de Médecine du monde vient de fêter ses 800 ans, que **les 37èmes Rencontres Nationales de l'IRRP** se sont déroulées avec le soutien de Montpellier Métropole.



Le programme a débuté **le vendredi 11 juin** par une visite guidée sur la thématique : la médecine à Montpellier, lors de laquelle on a pu voir une ancienne officine et des lieux emblématiques de la médecine.

Le samedi 12 juin était consacré au congrès médical à la salle Rabelais face au magnifique cadre de l'esplanade Charles de Gaulle.

Serge Picaud, Directeur de l'Institut de la Vision a admirablement joué le chef d'orchestre de cette journée scientifique !



Trois vidéastes, André, Claude et Thierry, ont filmé les conférences, puis réalisé les montages vidéos par intervenant.

Merci à toutes les personnes qui ont permis que cette journée soit une véritable réussite et pour l'énergie et l'implication qu'elles ont déployées à nos côtés.

Ce fut une journée riche en informations et ô combien porteuse d'espoir avec les derniers résultats sur les thérapies innovantes !

Les 37èmes Rencontres ont pris fin **le dimanche 13 juin** après l'Assemblée Générale Ordinaire de l'IRRP, suivi d'un repas sur la terrasse de l'hôtel Crowne Plaza Montpellier Corum, lieu d'hébergement du séjour.

Le congrès médical a accueilli un peu plus de 120 personnes, venues des quatre coins de France, pour assister aux conférences médicales sur les pathologies de la rétine. De plus, c'est une première pour l'IRRP, il était possible de les suivre en direct en visioconférence.

D'éminents spécialistes de la vue, médecins et chercheurs ainsi que deux entreprises Sparing Vision et Gensight Biologics sont venus présenter les avancées et perspectives de la recherche et les traitements thérapeutiques de la rétine.

Le public a pu échanger avec eux autour de questions-réponses.

Vous pouvez retrouver les enregistrements des conférences médicales sur le site IRRP www.irrp-asso.fr à la rubrique « conférences médicales ».

Les élus de Montpellier nous ont fait l'honneur de leur présence :

Elodie Brun Mandon – Conseillère municipale en charge de la prévention santé

Emilie Cabello – Adjointe au Maire de Montpellier en charge de l'accessibilité

Elles ont rappelé combien ces rencontres étaient essentielles pour la ville de Montpellier, le maire tenait à être représenté. L'accessibilité est un gros enjeu pour Montpellier, la ville devant être adaptée. Elles ont mis l'accent sur l'importance de toutes les démarches et actions de l'association pour le soutien à la recherche qui donnait tant d'espoir et que c'est à eux, aussi, politiques d'offrir aux chercheurs une qualité de travail.

La société JM Services 13 a tenu un stand, présentant tout le matériel, accessoires et services de la technologie accessible pour déficients visuels, Jean-Marie a apporté informations et conseils.

Nous tenons une nouvelle fois à tous les remercier !

Partenariat : La Fondation Groupama



La Fondation Groupama a pris à sa charge l'impression de supports et ainsi nous a permis de mettre en avant l'information sur le congrès médical auprès du public au travers d'affiches, le programme du congrès, plaquettes et kakémonos.

Nous tenons à les remercier pour leur engagement auprès de l'association et leur soutien.



Les thérapies des maladies génétiques rétiniennes. Principe et premiers résultats dans le centre national de référence des affections sensorielles génétiques de Montpellier.

Pr Isabelle MEUNIER

*Professeure de recherche INM,
Ophtalmologie, coordinatrice CHRU Montpellier*

<https://sites.google.com/view/retgen/d%C3%A9tails-biologiques/les-maladies-rares?authuser=0>

Les maladies rétiniennes génétiques et plus particulièrement les rétinites pigmentaires, se caractérisent par une perte progressive, due à la mort cellulaire, des photorécepteurs de type bâtonnets (100 millions de bâtonnets dans la rétine) puis de type cônes (6 millions de cônes).

Le patient rapportera progressivement des difficultés face à la vision de nuit ainsi qu'une atteinte du champ visuel périphérique diminuant peu à peu. Cela correspond aux héméralopies et cécités nocturnes.

La vision centrale permettant la lecture et l'écriture, définissant l'acuité visuelle, est longtemps préservée dans les formes classiques de rétinites pigmentaires (sauf en cas d'œdème maculaire qui peut être traité, de lésion maculaire associée, ou de cataracte).

Cette perte progressive des photorécepteurs est liée au défaut d'une protéine, essentielle à leur fonctionnement. Etant donné que chaque protéine est codée par un gène, il existe ainsi plus de 250 gènes (et donc plus de 250 protéines) indispensables au fonctionnement des photorécepteurs. Parfois, la protéine peut également être essentielle au fonctionnement d'un autre tissu ou organe. Par exemple, les mutations dans le gène USH2A peuvent conduire à une atteinte de la rétine ainsi qu'à une surdité bilatérale, car le gène responsable code pour une protéine actrice dans deux organes différents.

Quelles sont les possibilités de corriger la protéine défectueuse ?

- La thérapie génique : redonner, aux ADNs contenus par les photorécepteurs, la capacité de produire la protéine qui leur est indispensable.

Il s'agit ici d'apporter aux photorécepteurs présents dans le pôle postérieur (la rétine centrale) le produit génétique leur permettant de savoir produire la protéine conforme, en quantité suffisante et fonctionnant correctement.

- Comment apporte-t-on aux photorécepteurs le bon code génétique ?

La copie correcte du gène est portée par un vecteur viral qui est capable de traverser la membrane des photorécepteurs. La copie du gène est alors transmise, et devient disponible. Elle est alors automatiquement traduite dans les photorécepteurs. La bonne protéine est alors produite dans les photorécepteurs qui étaient non-fonctionnels.

Pour atteindre les photorécepteurs, deux possibilités existent : injecter le vecteur dans le vitré (le gel qui se trouve en avant de la rétine) ou le plus souvent injecter le vecteur sous la rétine en regard des photorécepteurs. Cette dernière injection sous la rétine nécessite donc de soulever la rétine centrale, car c'est là où persiste les photorécepteurs (il faut alors créer un décollement de rétine).

- Que peut-on attendre de cette thérapie génique ?

Cette thérapie s'applique aux maladies rétiniennes récessives ou liées à l'X (choroïdémie, rétinite pigmentaire liée à l'X) dans lesquelles la perte des photorécepteurs est provoquée par l'absence de protéines fonctionnelles, entièrement remplacée par la production de protéines non-fonctionnelles. A l'inverse, dans les formes dominantes, la protéine mutée devient toxique lorsqu'elle se combine avec la protéine fonctionnelle. Dans ce contexte de maladie dominante, apporter plus de protéines fonctionnelles pourrait être néfaste, car cela causerait l'augmentation de la toxicité de la protéine mutée déjà présente.

La thérapie génique n'est indiquée que s'il y a suffisamment de photorécepteurs viables dans la rétine centrale. Si la perte cellulaire est trop sévère, la thérapie génique ne pourra pas être efficace. Dans ces cas-là, il faudra associer un apport de nouveaux photorécepteurs.

- Quels sont les premiers résultats de la première thérapie ?

La première thérapie génique qui a été étudiée s'applique à des cas de formes sévères de rétinites pigmentaires (comme l'amaurose congénitale de Leber) avec des mutations des deux copies du gène RPE65. Cette thérapie a été validée (autorisation de mise sur le marché). Il s'agit du Luxturna. Le produit est délivré sous la rétine lors d'une chirurgie rétinienne (vitrectomie). Cette thérapie ne peut être réalisée que dans quelques centres certifiés (filiale sensgene, <https://www.sensgene.com/therapies-geniques>). Le bénéfice chez l'enfant est remarquable même si l'acuité visuelle peut être inchangée. En effet, les enfants ainsi opérés ont une amélioration indiscutable des capacités de la vision centrale et de la vision en faible lumière (film <https://vimeo.com/293565905>). Il reste à savoir si la thérapie aura un effet durable durant toute la vie du patient. Faudra-t-il réinjecter ou retraiter ?

- Les essais de thérapie génique dans la chorôidérémie :

Cet essai a permis de démontrer l'absence de toxicité du geste chirurgical et du vecteur injecté sous la rétine. Le suivi des patients traités doit être plus long pour démontrer l'effet bénéfique sur la « survie de la vision centrale » par la thérapie. En effet, l'étude observationnelle (histoire naturelle) qui a précédé la chirurgie des patients retrouvait des acuités visuelles peu modifiées sur la période de suivi courte de seulement deux ans.

- Autres : Les oligonucléotides antisens : application aux mutations de l'exon 13 du gène USH2A, dans certains syndromes de Usher de type 2 et certaines rétinites pigmentaires isolées de transmission autosomique récessive.

Cet essai thérapeutique consiste cette fois-ci à utiliser de l'ARN afin d'empêcher la production de protéines mutantes. En effet, l'ADN code d'abord pour un ARN qui est ensuite traduit en une protéine. On réalise une injection d'un ARN bloquant (ARN antisens) dans le vitrée (gel se trouvant en avant de la rétine). Cette petite molécule diffuse dans la rétine, et atteint tous les photorécepteurs encore viables. L'ARN ajouté viendra se fixer sur l'ARN muté, qui n'a pas encore été traduit en protéine mutée, afin de faire sauter l'exon 13. Les photorécepteurs produisent alors des protéines incomplètes (sans exon 13). Toutefois cette nouvelle protéine est paradoxalement fonctionnelle, d'où le bénéfice de cette approche thérapeutique. La thérapie arrêtera la dégénérescence des photorécepteurs. Cette thérapie a permis aux 3 patients traités à Montpellier d'avoir un gain d'acuité visuelle, et un gain en vision nocturne. C'est la première fois qu'une thérapie permet un gain d'acuité visuelle. Il est hautement probable qu'il y ait nécessité d'apporter plusieurs fois par an l'ARN antisens. (<https://www.proqr.com/Stellar-study-for-USH2A-retinitis-pigmentosa>)

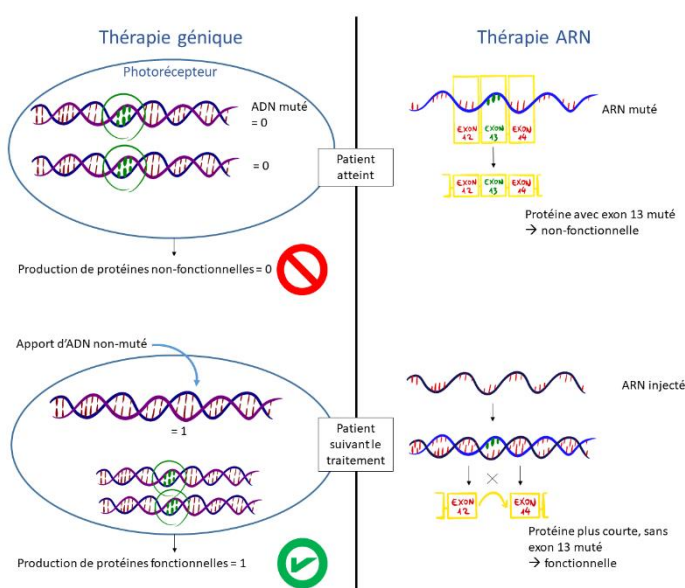


Schéma 1 : Les différences de fonctionnement entre la thérapie génique et la thérapie ARN

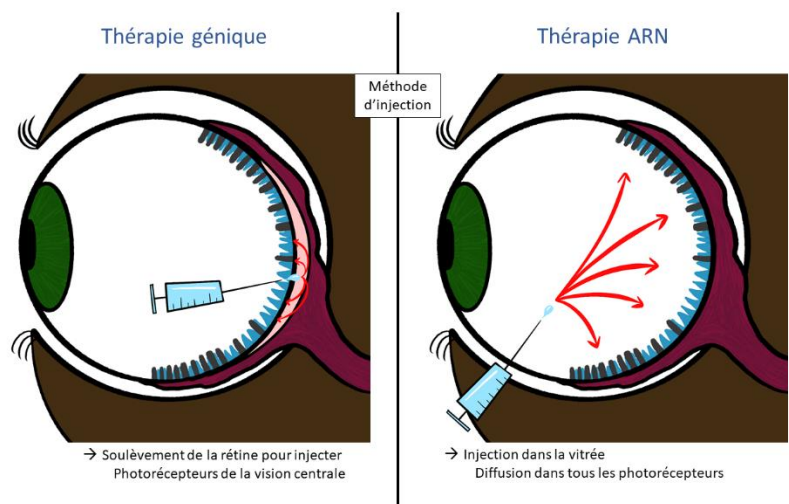


Schéma 2 : Les différences entre l'injection sous la rétine et l'injection intravitréenne

Quelles maladies et quels gènes dans les maladies rétiniennes ou du nerf optique : fréquence et reprise de la cohorte des patients du centre de référence de Montpellier

Dr Béatrice BOCQUET

*Ingénieure d'études, Généticienne Banque ADN,
Inserm U1051, INM Montpellier*

Cette présentation fait un état des lieux des pathologies héréditaires de la rétine et du nerf optique qui sont vues au Centre de Référence des Maladies Rares de Montpellier, ainsi que le bilan génétique qui est systématiquement associé pour valider le diagnostic clinique, informer les patients du risque de transmission familiale, et les orienter correctement vers une thérapie.

Le Centre de Référence des Maladies Rares Sensorielles Maolya a vu le jour en 2004, grâce au Professeur Christian Hamel, et grâce aux patients qui ont donné l'impulsion pour le lancement du premier plan Maladies Rares financé par le Ministère de la Santé. Cependant, le Pr Hamel a commencé à référencer des familles depuis près de 30 ans. Depuis sa disparition, le Pr Isabelle Meunier continue de recevoir des patients avec atteintes rétiniennes et du nerf optique, héréditaires. Elle est aidée sur le versant ORL et neuropédiatrie par le Dr Catherine Blanchet et le Pr Agathe Roubertie.

Le CRMR Maolya travaille conjointement avec l'équipe de recherche VISION de l'unité INSERM 1298 à l'Institut des Neurosciences, sous la direction du Dr Vasiliki Kalatzis.

Les patients s'adressant au Centre de Montpellier ont une prise en charge clinique, puis génétique. Le but étant de corréler les deux. Près de 5200 familles correspondant à 12000 patients (6000 patients atteints et autant d'apparentés) sont référencées. Les différentes pathologies vues à Montpellier sont pour près de 40% des cas des rétinites pigmentaires (RP) isolées, environ 1 patient sur 10 a une forme syndromique, majoritairement un syndrome de Usher. 1 patient sur 5 a une atteinte maculaire, principalement une maladie de Stargardt ou une maladie de Best. 13% des patients ont une forme plutôt stationnaire et donc non dégénérative, et enfin 1 patient sur 10 a une atteinte du nerf optique.

Qui parle de tests génétiques, associe un mode de transmission. En effet, ces pathologies sont dites héréditaires car transmises par un parent ou les deux, même si ceux-ci ne sont pas touchés par la maladie. Cependant il existe des cas de mutation *de novo*, que les parents ne présentent pas et qui n'affectent que le patient. Aussi, il existe 4 types de transmission concernant les dystrophies rétiniennes et du nerf optique, dont 3 se transmettent selon les lois de Mendel :

- Autosomique récessive : chaque parent porte une copie mutée du gène sans être atteint, et l'enfant atteint a hérité de deux copies non fonctionnelles de ce gène.

Le risque pour les générations suivantes est extrêmement réduit. Mais le risque que ces parents aient un autre enfant atteint est de 25%.

- Autosomique dominant : un seul parent atteint transmet une copie mutée, et cela suffit à déclencher la maladie dans 50% des cas chez les enfants. Le risque est donc le même à chaque génération et à chaque naissance. La seule copie mutée empêche la copie normale de fonctionner et fait donc exprimer la maladie.
- Liée à l’X : dans cette transmission, les femmes sont dites conductrices, habituellement non atteintes, quand elles transmettent leur X muté, elles auront soit une fille conductrice, soit un garçon atteint. Les garçons atteints donneront naissance à des garçons tous sains, et à des filles toutes à leur tour conductrice.

Enfin, la dernière transmission qui est non Mendélienne, est la transmission mitochondriale, ce génome qui ne fait pas partie du noyau cellulaire, et qui se transmet exclusivement depuis l’ovule maternel. Une mère va donc transmettre ses mitochondries mutées à tous ces enfants. Par contre, un homme atteint ne transmettra sa maladie à aucun de ses enfants, quel que soit leur sexe.

Le diagnostic des dystrophies de la rétine se fait aujourd’hui soit par séquençage de panels de gènes (plusieurs centaines), soit dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 s’il est possible d’obtenir un trio familial afin de mieux déterminer les variants pathogènes, cette technique d’analyse du génome générant un nombre impressionnant de variants que les biologistes doivent ensuite répertoriés et classés bénins ou pathogènes.

Le diagnostic des dystrophies du nerf optique se fait uniquement par analyse de panels de gènes nucléaires ou par séquençage de l’ADN mitochondrial.

Plus de 1400 familles sont suivies pour une RP et environ 90 gènes sont aujourd’hui identifiés pour être responsables de cette entité très hétérogène. Avec les panels aujourd’hui disponibles, nous pouvons donner un résultat aux patients dans 78% des cas, les gènes majeurs de ces rétinites pigmentaires sont *RPGR* (RP liée à l’X), *USH2A* (9%) le gène majeur des formes récessives (responsable du Usher de type 2 dans la forme syndromique de RP) et les gènes d’épissage responsables des formes dominantes (9%)

95 familles présentent une Amaurose congénitale de Leber, pour lesquelles nous avons rendu un résultat positif dans 85% des cas. Les gènes majeurs de ces formes sont *RPE65* (pour lequel il existe un traitement basé sur la thérapie génique, Luxturna disponible avec une AMM en France). Enfin, le gène *CRB1* est également responsable de 14% de ces formes.

Plus de 300 familles de Usher sont suivies à Montpellier (plus de 400 patients), pour lesquels les panels de Montpellier sont très performants, et permettent une réponse positive dans 94% des cas. Les gènes majeurs de ces formes sont *USH2A* et *MYO7A*.

Le CRMR de Montpellier est également spécialiste des atteintes centrales, plus de 900 familles sont référencées, la moitié de ces atteintes centrales sont des maladies de Stargardt liées au gène *ABCA4*, 18% sont des maladies de Best liées au gène *BEST1* ou au gène *PRPH2*.

Dans le cas des formes stationnaires, la majeure partie des patients présentent soit une achromatopsie, soit un albinisme oculaire ou oculo-cutané. Ces formes cliniques se présentant avec une malvoyance congénitale, une acuité visuelle basse et souvent associées à un nystagmus, il est important de réaliser le diagnostic génétique afin de lever le doute sur une éventuelle forme évolutive qu'est l'Amaurose congénitale de Leber. Les achromatopsies bénéficient d'un diagnostic positif dans 79% des cas, les gènes majeurs sont les gènes *CNGA3* et *CNGB3*, spécifiques des cônes. Les patients avec albinisme sont fréquemment mutés dans les gènes *OA1* (forme oculaire pure, liée à l'X) et *OCA1* (oculo-cutanée, récessive). Cependant, seules 54% de ces formes ont un résultat moléculaire positif.

Enfin, dans le cadre des dystrophies du nerf optique, (qui représentent plus de 400 familles à Montpellier), environ 40% sont des formes dominantes, pour la plupart liées au gène nucléaire *OPA1*, 10% sont des formes avec mutations dominantes ou récessives dans le gène *WFS1* (responsable du syndrome de Wolfram) et 13% des patients ont des mutations de l'ADN mitochondrial, présentant donc une Neuropathie Optique Héritaire de Leber (NOHL). 34% des patients ne répondent pas positivement sur ces panels.

Au final, sur tous les bilans génétiques demandés à ce jour, nous avons un retour positif dans 7 cas sur 10. Ce diagnostic est essentiel pour confirmer les examens cliniques, connaître le mode de transmission de la maladie, assurer le meilleur conseil génétique possible aux patients et leur famille, et enfin est un pré-requis indispensable aux futures thérapies.

Ainsi au CRMR, nous avons comptabilisé près de 300 familles mutées dans *ABCA4*, 205 familles mutées dans *USH2A* (une thérapie par oligonucléotides antisens est actuellement en essai à Montpellier dirigée contre une partie précise et fréquemment mutée de ce gène), plus de 100 familles sont mutées dans le gène *RPGR* (des essais de thérapie génique sont en cours dans le monde), 102 familles ont des mutations dans le gène *OPA1*. Enfin, les gènes *BEST1*, *CHM*, *PRPH2*, *MYO7A*, ainsi que *RHO* sont régulièrement trouvés mutés chez nos patients, tout comme l'ADNm responsable de la NOHL. Il est donc important pour vous patients, d'être référencés dans un CRMR, afin de pouvoir bénéficier de ces diagnostics génétiques, qui ouvrent la voie aux futures thérapies.

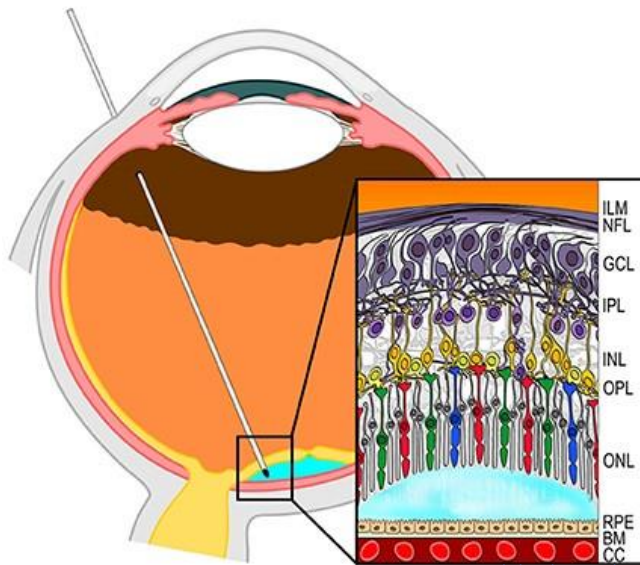
Place de la chirurgie dans la thérapie génique

Dr Alejandra DARUICH-MATET

Maître de conférences des Universités – PH
Service d'ophtalmologie, Hôpital Necker - Enfants Malades,
Centre de recherche des Cordeliers, INSERM URMS 1138, Eq.17

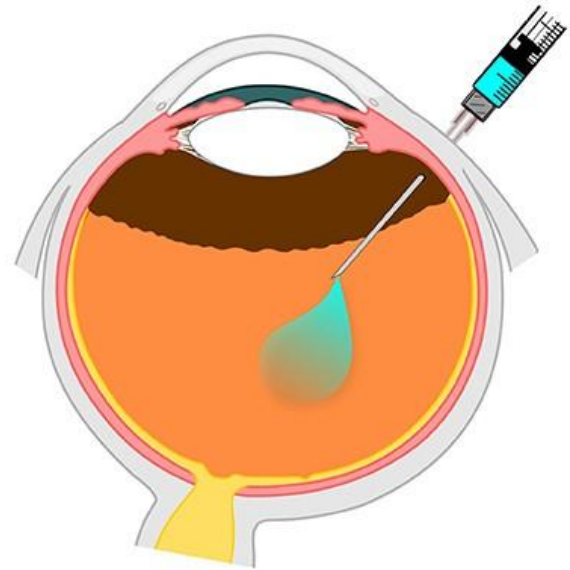
Thérapie génique: principales voies d'administration

Injection sous-rétinienne



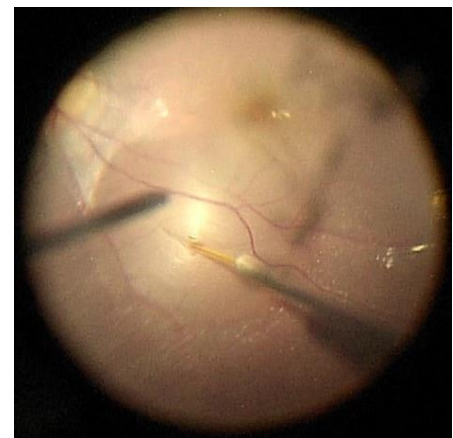
OchakovskiGA et al. *Frontiers in Neuroscience* . 2017

Injection Intra-vitréenne



Injection sous-rétinienne

- Permet une transfection au niveau de l'épithélium pigmentaire rétinien et des photorécepteurs
- Nécessité d'une vitrectomie (chirurgie vitréo-rétinienne)
- Technique connue avec un bon profil de sécurité
- Cependant, invasive, qui induit un décollement de rétine: complications potentielles non négligeables, surtout chez l'enfant
- Exige un protocole rigoureux et multidisciplinaire



Serge PICAUD

Directeur de l'Institut de la vision

La restauration visuelle est devenue possible pour les patients aveugles suite à la perte de leurs photorécepteurs qu'il s'agisse de patients atteints de rétinopathie pigmentaire ou de dégénérescence maculaire liée à l'âge. Pour les patients atteints d'une atrophie du nerf optique comme dans le glaucome, des premiers essais cliniques sont en cours. La présentation visait à présenter le sujet et les derniers résultats cliniques.

Les prothèses rétiniennes

La prothèse rétinienne la plus implantée chez les patients aveugles atteints de rétinopathie pigmentaire (+ de 350 patients dans le monde) est le dispositif Argus 2 de la société Américaine 2nd Sight. Le dispositif comprend une paire de lunette pour acquérir des photos de la scène visuelle devant le patient pour les convertir en stimulations électriques sur une matrice à 60 électrodes attachée à la surface de la rétine. Les patients peuvent retrouver des objets contrastés (e.g. blancs sur fond noir) mais la résolution autorisée par ce puzzle d'au plus 60 points noirs et blancs ne permet pas la reconnaissance des visages ou une locomotion autonome. Certains patients peuvent tout de même lire des mots simples. Des études psychophysiques suggèrent que la reconnaissance des visages et la locomotion autonome demandent des matrices d'au moins 600 électrodes. Malheureusement, l'entreprise a décidé de retirer ce produit du marché. De même, les implants Alpha-IMS de la société Allemande, Retina Implant AG ont également été retirés du marché par manque de fiabilité et faible performance visuelle malgré leurs 1600 électrodes.

Pour augmenter la résolution spatiale des prothèses, la modélisation mathématique de leur fonctionnement suggère de produire une configuration des électrodes dans laquelle un retour local du courant est réalisé sur une grille de masse en forme de nid d'abeille insérant chaque électrode de stimulation dans une des alvéoles de cette masse. C'est le concept retenu par l'entreprise Française, Pixium Vision, avec ses implants PRIMA. Cet implant est totalement sans fil et activé par la lumière infrarouge. A l'Institut de la vision, nous avons montré sur le primate la haute résolution de ces implants et leur capacité à activer une zone aveugle de la rétine. L'essai clinique indique une restauration visuelle avec la meilleure acuité visuelle (20/460-20/565) rapportée pour une prothèse lors de son implantation sous rétinienne sur 4 patients aveugles atteints de dégénérescence maculaire liée à l'âge. De plus, une paire de lunettes translucides avec un dispositif d'activation par lumière infrarouge de l'implant rétinien permet de fusionner la vision artificielle centrale produite par l'implant en

infrarouge et la vision naturelle périphérique de faible acuité visuelle dans la lumière visible. L'implant sous rétinien contient actuellement 378 électrodes distantes de 100µm sur une petite plaque de 2x2 mm². Un essai clinique de phase 3 est actuellement en cours pour aller vers la commercialisation de cette prothèse rétinienne.

Les prothèses corticales

L'activation directe du cortex visuel a récemment été réalisée avec une prothèse corticale dénommée ORION de la compagnie 2nd Sight. Cette prothèse requiert la stimulation séquentielle de différents points pour que le patient puisse reconnaître une forme. La dynamique d'une stimulation séquentielle n'étant pas compatible avec une vision en mouvement, des chercheurs Hollandais viennent de montrer que la stimulation avec des électrodes pénétrantes plus invasives permettent à des primates de reconnaître des lettres avec une dynamique plus compatible avec la vision. Un essai clinique chez l'homme est en cours en Espagne avec ces électrodes perforantes.

La thérapie optogénétique

Cette stratégie alternative aux prothèses visuelles est basée sur l'expression par thérapie génique d'une protéine d'algue sensible à la lumière et produisant une activation électrique des neurones. A l'Institut de la vision, nous avons montré que cette approche permet d'activer des neurones d'une rétine aveugle. Ensuite, nous avons sélectionné un vecteur de thérapie génique et une protéine d'algue montrant la plus grande efficacité en toute sécurité sur la rétine de primate. Il était important de le faire ces tests sur la rétine de primate car l'expression génique se fait seulement au niveau de la macula, uniquement présente sur le primate. De plus du point de vue sécurité, le primate présente le même système inflammatoire que l'homme or les neurones deviennent recouverts par une protéine d'algue. Il était donc crucial de démontrer que le système inflammatoire ne reconnaît pas ces neurones décorés en algue comme des étrangers à éliminer. Les résultats de l'essai clinique en cours sont présentés par Mme Magali Taiel de la société Française, Gensight Biologics. Ces développements sur la rétine pourraient également ouvrir des applications sur la restauration visuelle au niveau cortical.

Conclusions

La restauration visuelle devient donc une stratégie efficace avec différentes alternatives, les prothèses rétinienne et la thérapie optogénétique, pour une vision d'acuité visuelle pouvant être proche du seuil de cécité légale (20/400). L'Institut de la vision joue un rôle essentiel dans le développement de ces technologies et leurs validations fonctionnelles chez l'animal avant leur transfert en clinique au sein du Centre Hospitalier National d'Ophtalmologie des XV-XX. Ces deux entités scientifique et clinique sont réunies dans le nouvel Institut Hospitalo-Universitaire, IHU FOReSIGHT, dirigé par le Pr Sahel dans lequel nous luttons pour prévenir la cécité et redonner la vue.

Dr Magali TAIEL

Directrice Médicale, GenSight Biologics

Travaux de thérapie génique au stade clinique

- Axé sur les pathologies dégénératives rétiniennes sévères conduisant à la cécité
- Bien positionné pour faire progresser les technologies de thérapie génique perturbatrices en ophtalmologie jusqu'à la commercialisation

Deux plateformes technologiques

- Séquence de ciblage mitochondrial (MTS)
- Optogénétique

Cible des projets principaux :

- Neuropathie optique héréditaire de Leber (Phase III)
- Rétinite pigmentaire et DMLA sèche (Phase I/II)

Portefeuille de produits solides et avancés en thérapie génique ophtalmique

Riche flux d'actualités à venir avec de nombreux points d'inflexion

GS030, traitement optogénétique, développé en RP

Produit candidat ciblant les maladies dégénératives des photorécepteurs :

- Rétinite pigmentaire (RP)
- Dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA)

GS030, traitement optogénétique

Le projet GS030 faisait partie de la création de la Société, car l'optogénétique permet le développement de traitements de la cécité quelles que soient les origines causales

Trois années de collaboration avec nos partenaires académiques, l'Institut de la Vision (Paris) et l'Institut d'ophtalmologie moléculaire et clinique (Bâle), ont permis de mieux comprendre les contraintes scientifiques et ont conduit à la sélection de la protéine optimale

En 2016, GenSight et ses partenaires académiques ont fait le choix final des composants du GS030

- La partie biologique :

Vecteur AAV2-7m8 (Berkeley University ; Adverum Biotechnologies) portant le gène codant pour la channelrhodopsine modifiée ChrimsonR (MIT)

- L'appareil de stimulation :

Des lunettes qui utilisent un capteur événementiel (pour mimer le fonctionnement normal des photorécepteurs), un faisceau laser de 590 nm, un micromiroir numérique et l'algorithme présentent les dernières avancées des équipes de GenSight et de l'Institut de la Vision

GS030 : utiliser la thérapie génique pour rajeunir la production de protéines photosensibles et restaurer la vision

- Étape 1 Transfert par thérapie génique du gène qui code pour la protéine photosensible
Expression dans les cellules ganglionnaires rétiniennes (CGR)
- Étape 2 Stimulation avec dispositif optoélectronique pour transformer les stimuli lumineux externes en signal pouvant activer les RGC
- Étape 3 Sortie rétinienne envoyée au cerveau pour le traitement de l'image

Essai clinique PIONEER de Phase I/II : Une étude First-in-Man

- Première étude d'innocuité en escalade de dose chez l'homme, multicentrique (France, Royaume-Uni, États-Unis)
- Population à l'étude : RP non syndromique au stade terminal (vision < Compter les doigts)
- Analyse primaire : Innocuité à 1 an
- Injection intra-vitréenne unique dans l'œil le plus touché
- Décision d'augmenter la dose prise par un DSMB
- 3 sites expérimentaux : Hôpital des XV-XX (Paris, France), UMPC Eye Center (Pittsburgh, USA), Moorfields Eye Hospital (Londres, Royaume-Uni)

Cohorte 3 en cours sans aucune modification après approbation DSMB#2

Rapport de cas avec médecine naturelle : récupération partielle de la fonction visuelle chez un patient RP aveugle après un traitement optogénétique

Points clés :

- Publication dans Nature Medicine le 24 mai 2021
- Jalon sur le chemin pour restaurer la vision
- Un patient âgé de 58 ans aveugle
 Diagnostic avec RP il y a 40 ans
 Avait une perception de la lumière en entrant dans l'étude
- Vision partiellement retrouvée après traitement optogénétique
 Peut détecter des objets sur une table
 Peut identifier les passages pour piétons dans la rue

Le cortex visuel change d'activité pendant la perception

PIONEER, un essai clinique de Phase I/II chez des patients atteints de RP – Prochaines étapes

Essai clinique de phase I/II chez des patients atteints de RP en aveugle (vision ≤ compter les doigts), conçu comme une étude d'innocuité par escalade de dose
3 cohortes de 3 patients ont été recrutées

Une cohorte d'extension de 9 patients supplémentaires est en cours de recrutement jusqu'à fin 2021

Un comité indépendant de surveillance de la sécurité des données a examiné les données de sécurité après chaque cohorte de dose et a pris la décision d'augmenter la dose

Des données supplémentaires seront publiées d'ici la fin de 2021

La lecture finale est attendue d'ici le quatrième trimestre 2022

Test de mobilité en cours de validation avec les agences de réglementation en vue d'un essai pivot qui débutera en 2023

GS030 - Optogénétique - Riche flux d'actualités à venir avec de nombreux points d'inflexion

2021 - Premiers résultats des premiers patients de PIONEER

Automne 2021 - Résultats intermédiaires de Phase I-II de PIONEER dans la RP

Fin 2021 - Achèvement de l'inscription des patients dans PIONEER

2022 - Lecture finale des résultats de l'étude PIONEER

Webinaire KOL sur le rapport de cas Nature Medicine : récupération visuelle après le traitement optogénétique GS030 - 04 juin 2021 Site Web : Gensight-biologics.com

Bernard Gilly – Co-fondateur et PDG de GenSight GS030, une arme dans la lutte contre la cécité

Dr Botond Roska, MD, PhD – Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology, Bâle, Suisse et Dr José-Alain Sahel, MD - University of Pittsburgh School of Medicine, PA, USA Récupération partielle de la fonction visuelle chez un patient aveugle après une thérapie optogénétique

Merci aux patients, aux investigateurs et aux équipes d'étude

Dr Isabelle AUDE - Hôpital des XV-XX (Paris) France

Dr Joseph MARTEL - UMPC Eye Center (Pittsburgh) United States

Dr Simona ESPOSTI - Moorfields Eye Hospital (London) UK

Notre recherche se focalise sur un nouveau traitement pharmacologique des maculopathies

Dr Philippe BRABET

Chargé de recherche, Inserm U1051,

INM Montpellier

Celles-ci sont des atteintes fonctionnelles et anatomiques (atrophies) de la rétine centrale, appelée « la macula » chez l'homme. Au fond d'œil, cette zone centrale mesure environ 2-3 mm de diamètre, avec une coloration jaune-brun qui traduit la présence de pigments caroténoïdes (lutéine, zéaxanthine et méso-zéaxanthine). La macula est dans l'axe de la pupille et reçoit le maximum de lumière. La macula a une structure particulière avec un amincissement de la rétine en son centre, la fovéa, où se concentrent des cônes, les photorécepteurs qui assurent une vision diurne parfaite des détails fins et la distinction des couleurs, une acuité visuelle de 10/10èmes. A la périphérie de la macula, les bâtonnets ont une plus grande sensibilité à la lumière et permettent l'adaptation à l'obscurité.

Dans la rétine en générale, et la macula en particulier, les photorécepteurs sont soutenus par l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR) sous la forme d'une monocouche cellulaire au contact du système vasculaire, la choroïde qui naît des artères ciliaires. Cet EPR constitue la barrière hémato-rétinienne qui garantit les besoins métaboliques des photorécepteurs, les plus élevés de tous les tissus de l'organisme. Les maculopathies

se définissent par une atrophie cellulaire centrale visible par l'autofluorescence du fond d'œil et la perte visuelle. On distingue les maculopathies héréditaires tels que la maladie de Stargardt, la dystrophie maculaire de Best, et les dystrophies des cônes, parmi les plus fréquentes et précoces, et les dégénérescence maculaires liées à l'âge, qui évolue à partir de 50 ans. Elle est la principale cause de malvoyance chez les personnes âgées. La DMLA est une maladie très invalidante et chronique. Sa forme atrophique, ou sèche, correspond à un amincissement anormal de la macula. Elle provoque une altération lente et progressive de la vision centrale.

À ce jour, aucun traitement n'existe pour traiter la DMLA sèche ou la maladie de Stargardt. Pourtant, ces affections partagent des mécanismes moléculaires et cellulaires commun qui sont : le stress carbonyle dû au rétinol libre, le stress oxydant provoqué par l'accumulation de lipofuscine, débris cellulaires fluorescents qui persistent, la déstabilisation mitochondriale, l'inflammation, et finalement l'atrophie de l'EPR et la mort des photorécepteurs.

Nous avons depuis une dizaine d'années synthétisé et testé de nouvelles molécules appelées lipophénols, « lipo » pour lipide et « phénol » pour polyphénol, capables de protéger la rétine contre ces mécanismes physiopathologiques. Il s'agira d'une thérapie pharmacologique envisageable aux stades précoces et tardifs pour prévenir ou ralentir la progression de la maladie. Nous appelons ces lipophénols des composés anti-COS (**C**arbonyle et **O**xydatif **S**tress). Les plus efficaces (phloroglucinol-IP-ODHA, quercétine-iP-ODHA, et resvératrol-iP-ODHA) dans les essais cellulaires ont montré l'absence de toxicité ; la protection contre le rétinol, le carbonyle ; l'inhibition de la production d'espèces réactives de l'oxygène et de la synthèse d'A2E, les oxydants ; ont été évalués dans des modèles souris du Stargard et de rétinopathie chronique avec une formulation intraveineuse pour la preuve de concept et une formulation orale pour un traitement long. Le phloroglucinol-IP-ODHA, et la quercétine-iP-ODHA sont équipotents dans les effets protecteurs mesurés après une phase lumineuse aiguë et forte en administration intraveineuse. Le phloroglucinol-IP-ODHA, en formulation orale (SNEDDS) contre des expositions lumineuses chroniques (7 jours, 12h /jour, lumière bleue 1000 lux) est efficace lorsque pris 2 fois / jour (matin et soir) à la dose de 50 mg/kg pc. Dans tous les cas, on observe une protection significative des photorécepteurs.

En perspectives, plusieurs points restent à clarifier avant d'envisager la création d'un Startup capable de porter ce projet en clinique :

- **Comprendre le mécanisme d'action** exact de ces composés en utilisant 1) la chimie médicinale (synthèse d'un phloroglucinol-IP-ODHA non clivage) ; 2) l'analyse de l'expression différentielle des ARN (IRNASEQ) en fonction des conditions d'administration et d'exposition de la rétine et l'EPR des souris pour identifier des gènes cibles ; 3) la localisation intracellulaire du phloroglucinol-IP-ODHA en utilisant des sondes fluorescentes de «chimie CLICK » pour connaître son site d'action dans la cellule.

- **Etablir des formulations** orales et topiques et une posologie adaptée à une efficacité maximale de composés phares.
- **Développer un modèle humain** de cellules de la rétine de personnes atteintes d'une forme de Stargardt + ou – sévère (précoce, dystrophie des cônes, tardive et modérée avec préservation de la fovéa) grâce à la technologie des iPSC (induced Pluripotent **Stem Cells**).

Validation du bilan 13/30 ARAMAV, un nouveau questionnaire de qualité de vie et d'autonomie adapté aux patients déficients visuels

Dr Luc JEANJEAN

*Chef de service Ophtalmologie, CHU Carémeau, Nîmes
Médecin Chef Clinique de rééducation Basse Vision Aramav, Nîmes
Vice-président de l'Ariba, Société Francophone de Basse Vision*

Introduction

Nous présentons le *bilan 13-30 ARAMAV* qui est une nouvelle échelle d'évaluation de l'autonomie et de la qualité de vie spécifiquement dédiée aux personnes en situation de handicap visuel.

Le bilan 13/30 ARAMAV

Il se compose d'une première partie qui est une échelle d'autonomie composée de neuf groupes d'activités de la vie quotidienne (AVQ) portant sur les soins personnels, prise des repas, cuisine, préparation des repas, activités domestiques, finances, vie en société, vie pratique et déplacements extérieurs (73 items au total). Chaque AVQ comporte plusieurs questions : niveau de réalisation, type d'aide requise (évaluation physique) et qualité de vie (évaluation psychique). Ainsi, pour chaque AVQ, le patient indique en premier le niveau de réalisation, coté en 4 classes (sans difficulté, avec difficulté, réalisation par substitution et non réalisé), une seule réponse étant possible. Dans un second temps, le patient indique le type d'aide requis. Les actions peuvent être effectuées sans aide, avec une aide technique, avec un aménagement ou une aide humaine. Dans ce cas, il est possible de cocher plusieurs réponses, comme réaliser une AVQ avec une aide technique et une aide humaine. A partir des réponses fournies, il est possible d'apprécier l'évaluation subjective du handicap par le patient selon une échelle allant de 0 (incapacité à effectuer l'AVQ) à 9 (réalisation sans difficulté).

La deuxième partie du questionnaire est une échelle de qualité de vie constituée de dix groupes d'AVQ (les neuf groupes d'AVQ de l'échelle d'autonomie plus un groupe de quatre items portant sur les loisirs) soit 77 items au total. Pour chacun d'entre eux, l'examineur classe la satisfaction du patient concernant l'item de très insatisfait à très satisfait, selon une échelle de Likert à 5 états.

Dans le cas où la personne n'est pas concernée, la réponse « ne s'applique pas » est appliquée et l'activité n'est pas prise en compte dans le calcul du score d'autonomie et de qualité de vie.

Pour chacune des deux parties du questionnaire, un pourcentage par rapport au score maximal est obtenu.

Moyens

Nous avons réalisé une étude prospective monocentrique (institut ARAMAV en lien avec le CHU Carémeau de Nîmes) afin de valider ce nouveau bilan. Les patients inclus étaient hospitalisés pour une rééducation basse vision spécialisée au sein de l'institut ARAMAV. Chaque patient a bénéficié d'un bilan d'ergothérapie, du questionnaire de qualité de vie Short Forms 36 (SF36) et du *bilan 13/30 ARAMAV* (au début, en cours et en fin de rééducation). Nous avons étudié la fiabilité et la validité du bilan en vérifiant la reproductibilité inter et intra examinateur du bilan, nous en avons évalué la cohérence interne par le calcul du coefficient alpha de Cronbach et nous avons testé la stabilité du bilan dans le temps grâce à une procédure test-retest. Nous avons ensuite évalué la sensibilité au changement du bilan entre l'évaluation initiale et la fin de rééducation du patient. Nous avons pour cela comparé la partie *autonomie* de notre questionnaire au bilan d'ergothérapie et la partie *qualité de vie* au questionnaire SF36.

Résultats

Nous avons inclus 231 patients déficients visuels adultes admis à l'ARAMAV sur une durée de 4 ans. Les patients présentaient tous un état de cécité ou de malvoyance. Nous avons retrouvé une excellente reproductibilité intra et inter-utilisateur du questionnaire avec un coefficient de Lin $> 0,9$ (0,99 et 0,91). En comparant les variations des différents scores entre avant et après rééducation basse vision, nous avons retrouvé une excellente sensibilité au changement pour la partie autonomie et la partie qualité de vie du questionnaire. Enfin, nous avons mis en évidence une très bonne cohérence interne et externe du *bilan 13/30 ARAMAV*.

Conclusion

Notre étude clinique a donc permis de valider le *bilan 13-30 ARAMAV* comme un nouvel outil d'évaluation de l'autonomie et de la qualité de vie chez l'adulte déficient visuel et pouvant être utilisé pour évaluer l'impact d'une rééducation basse vision. Les utilisations potentielles sont multiples avec la possibilité future d'objectiver des éléments en faveur de l'efficacité d'un traitement médical ou chirurgical chez le sujet malvoyant. Des études prospectives ultérieures pourraient préciser le rôle du bilan 13/30 ARAMAV dans cette évaluation. Afin d'améliorer la diffusion de notre bilan, une application pour mobile et tablette est en cours de développement.

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ORDINAIRE

Cette année, l'Assemblée Générale Ordinaire s'est déroulée dans le cadre des 37èmes Rencontres Nationales de l'IRRP à Montpellier à l'hôtel Crowne Plaza Corum, le dimanche 13 juin 2021 à 9h15.

Le Procès-Verbal de l'assemblée générale avec les comptes, peuvent être librement consultés au siège.

COTISATION

Le montant de la cotisation reste fixé à 40 € à compter du 1^{er} janvier 2022.

Les dons sont les bienvenus !

Un reçu fiscal sera établi aux adhérents au paiement de la cotisation.

BILAN

Les obstacles de l'année 2020 et les difficultés rencontrées n'ont pas empêché Arielle Dumas et son équipe :

- D'assurer les missions si importantes de soutien, d'écoute, d'informations et de suivi des personnes en situation de handicap visuel.
- D'honorer financièrement quatre projets de recherche à hauteur de 38 000 €
- D'enregistrer une quinzaine de nouvelles adhésions grâce notamment à des journées de sensibilisation et à une meilleure visibilité de l'association sur les réseaux sociaux.

L'AVENIR DE L'IRRP - Appel à candidature :

- Un(e) bénévole ayant des compétences en comptabilité concernant le poste de trésorier, **Bernard Dourdil a demandé à se retirer de sa fonction, mais a la gentillesse de reconduire son éligibilité pour un an, afin de laisser le temps nécessaire à l'association de trouver un successeur.**
- Nous recherchons des personnes souhaitant s'investir et s'impliquer afin d'assurer la continuité de l'association.

Vous trouverez le courrier envoyé aux Centres de Référence en fin de paragraphe

PLAN D'ACTION 2021-2022 - Les principales actions programmées :

- Les 38èmes Rencontres Nationales pour lesquelles, il a été décidé qu'elles se dérouleraient à Bessèges dans le Gard, conjointement avec un projet proposé par les élus de la municipalité de Bordezac, d'inaugurer un sentier pédestre au nom d'Arielle Dumas, Fondatrice et Présidente de l'IRRP, résidente de cette commune et siège de l'association.
- La Marche Nationale pour La Vue 2021 en septembre octobre partout en France et afin de développer cette action, nous avons le projet de mettre en place en parallèle une Marche Nationale pour La Vue de chez vous ou sur le lieu de votre choix.
- La 4^{ème} édition de la Course des Héros une nouvelle fois au format connecté
- Le projet de demande « dons et legs » auprès des notaires

- L'AVENIR DE L'IRRP - Appel à candidature : lettre

Chers Professeurs, chers Docteurs,

Je me permets de m'adresser à vous car je cherche une personne souhaitant s'impliquer et s'investir au sein de l'IRRP.

Atteinte de RP, j'ai fondé cette association, Information Recherche Rétinite Pigmentaire, en 1986 avec pour objectifs de sensibiliser le grand public sur les maladies rares de la rétine, accompagner et informer les patients et leur famille et enfin soutenir financièrement la recherche médicale dans ce domaine. Je préside l'IRRP depuis sa fondation.

La mission d'écoute, d'aide, de conseils auprès des personnes atteintes de ces pathologies, qui est assurée tout au long de l'année, représente l'une des missions fondamentales de l'association.

L'IRRP programme également des journées de sensibilisation dans les écoles et dans d'autres structures recevant du public avec l'installation de stands d'information et d'animation.

L'association organise chaque année différents événements majeurs :

- Un congrès médical qui, pour l'occasion, rassemble un grand nombre de patients atteints de rétinopathie pigmentaire, DMLA et autres déficiences visuelles. Des chercheurs renommés y viennent partager en direct avec les patients leurs dernières avancées en matière de recherche et d'essais thérapeutiques.

- La Marche nationale pour la vue et la Course des Héros.

Ces deux actions sportives et solidaires rassemblent, sensibilisent, proposent des animations associant personnes valides et personnes handicapées. Elles favorisent également l'entraide et participent à changer le regard envers les personnes déficientes visuelles ou non voyantes. Ces manifestations sont également l'occasion de récolter des dons qui contribuent de manière concrète et significative aux progrès de la recherche médicale qui n'a jamais été si proche de résultats tangibles.

Depuis plus de 35 ans, je m'investis avec force et conviction au sein de l'IRRP qui apporte un précieux appui aux patients et à nos chercheurs. J'ai particulièrement à cœur d'assurer sa continuité et d'éviter qu'elle ne prenne fin par la force des choses.

En tant que Présidente, je suis soutenue par un Conseil d'administration très actif, au sein duquel je ne trouve cependant pas de candidat(e) pour prendre le relais de la présidence.

Aujourd'hui, je me tourne vers vous afin de m'aider à trouver une personne, dans votre patientèle, qui serait prête à intégrer et s'investir à l'IRRP, tout en sachant qu'elle bénéficierait évidemment de l'aide et accompagnement nécessaire.

Le Conseil d'Administration, les patients, leur famille et moi-même comptons sur votre soutien.

En vous remerciant, je vous prie de croire, Chers Professeurs, Chers Docteurs, à l'assurance de ma profonde considération.

La Présidente
Arielle Dumas

I. LES OBJECTIFS et LES ACTIONS

Soutien, aide et information aux personnes atteintes de maladies liées à la vue

Toutes les difficultés ne m'ont pas empêché de continuer à assurer, tout au long de l'année 2020 comme les années précédentes, avec le soutien et l'implication des membres du bureau, la mission d'information et d'assistance auprès des personnes touchées par la maladie.

Nous avons même pu constater plusieurs nouvelles adhésions et de nouveaux donateurs.

Faire connaître l'association et informer sur les maladies rares de la vision et récolter des fonds pour soutenir financièrement la recherche médicale

La crise sanitaire nous a contraints d'annuler les **36èmes Rencontres Nationales** avec le congrès médical cependant, nous avons pu communiquer aux moyens de vidéos certains thèmes qui devaient être présentés lors des conférences. Nous remercions les médecins et chercheurs !

Nous avons participé à des ateliers de sensibilisation en milieu scolaire.

Nous avons également participé à **la Course des Héros** 2020 en format connecté, qui a été un succès. Nous avons eu 17 participants qui en tant que collecteurs ont permis de récolter près de **10 000 €** de dons, qui seront reversés en intégralité à la recherche médicale.

De nombreuses villes et villages ont dû annuler leur participation à **La Marche Nationale pour la Vue**. Nous tenons à remercier toutes les villes qui ont pu maintenir cette manifestation et qui a permis de récolter environ **4 500 €**.

II. FONCTIONNEMENT ET ORGANISATION DE L'ASSOCIATION

L'association est dotée d'un service de partage de fichiers Drive qui permet un fonctionnement à distance entre tous les membres de l'IRRP.

Depuis le 1^{er} juin 2020, nous avons pu embaucher Sylvie, secrétaire polyvalente pour s'occuper des tâches administratives et autres.

Depuis la fin d'année 2020, nous avons pris la décision de prendre deux étudiantes de la Business School de Montpellier qui commenceront en janvier 2021 :

- Charlotte en stage de 6 mois pour développer les partenariats et la récolte de dons.
- Careine Tsati Taty en contrat d'alternance pour développer les réseaux sociaux.

III. LES ACTIVITES DE L'ASSOCIATION POUR L'ANNEE 2020

Informations sur les maladies de la vision

Le dimanche 19/01/2020, Congrès d'optométrie et de contactologie au Beffroi de Montrouge (92)

Le vendredi 31/01/2020, Deuxième journée nationale OPHTARA Necker à l'Institut Imagine, institut des maladies génétiques.

Le samedi 29/02/2020, Journée internationale des maladies rares Institut Imagine Necker.

Sensibilisation

Le lundi 12/10/2020, réunion à la Communauté des Communes de Cèze-Cévennes : Ceci en vue d'organiser des Biblio'Ateliers de sensibilisation et d'information au grand public et dans les écoles.

L'IRRP est présente lors d'une démonstration de Légo Braille.

Soutien à la recherche médicale

Le jeudi 06/02/2020, l'IRRP remet deux chèques :

12 000 euros pour l'Institut de la Vision au Dr Serge Picaud.

10 000 euros pour l'I-Stem d'Evry au Dr Christelle Monville.

Le dimanche 27/09/2020, l'IRRP remet un chèque de 10 000 euros à l'Inserm pour le projet de recherches médicales « Comprendre et traiter la maladie de Stargardt » en présence des Professeur(e)s et chercheur(se)s de l'Unité de Montpellier :

Pr Isabelle Meunier, Dr Vasiliki Kalatzis, Dr Philippe Brabet et le Dr Béatrice Bocquet.

La Course des Héros

De début 2020 à fin juin : édition au format connecté, avec le live du défi le 28 juin.

La Marche Nationale pour la Vue

De septembre à novembre 2020

Webinars et informations par internet

Plusieurs membres ont participé à des webinaires ou visio-conférences sur les maladies de la vision, le micro don, la Course des Héros, Hello asso ... pour continuer à s'informer malgré les restrictions de la crise sanitaire.

Publication

La lettre de l'IRRP, notre newsletter, la n°5 en mai et la n° 6 en septembre 2020.

Le dossier de presse de la *Course des Héros* en juillet.

Le dossier de presse de la *Marche Nationale pour la Vue* en novembre.

La *circulaire* décembre 2020 début 2021.

Presse et média : La presse et la radio ont relayé nos activités 2020

Midi Libre, Le Républicain, L'éveil de la Haute-Loire, Le Phare de Ré et Ré à la Hune ont fait paraître des articles.

Les radios comme France bleue Gard Lozère, Radio 16 et une radio fm Paris nous ont permis d'être présents sur les ondes.

Réunions de Bureau

Plusieurs réunions téléphoniques quasi mensuelles ont eu lieu en 2020, afin d'assurer les échanges et les dispositions légales, dont :

04 décembre : Election du Bureau, Exonération des frais de gestion des conventions de financement et l'aval pour le stage de Charlotte et le contrat de Careine Tsati Taty.

L'assemblée Générale Ordinaire s'est déroulée en conférence téléphonique également le 30 septembre 2020.

Plan d'action

Charlotte et Careine vont nous permettre de mettre des actions en place pour la communication, reprendre le site de l'IRRP et les réseaux sociaux. Créer des flyers, affiches, kakemono etc ... Trouver des partenaires, donateurs, mécénat ...

VI. LES EVENEMENTS AU PROGRAMME 2021

- L'édition 2021 de la Course des Héros format connecté jusqu'en juin 2021
- La Marche Nationale pour la vue 2021 en septembre, octobre 2021. Notons que les organisateurs des marches qui n'ont pas pu le faire cette année en raison de la Covid19, nous ont confirmé leur participation pour l'année 2021.
- Des soirées musicales et un concert de la chorale au printemps 2021.
- L'avancement de la convention de financement pour le projet « Comprendre et traiter la maladie de Stargardt ».
- Le loto connecté qui a été programmé en avril 2021.
- Les 37èmes Rencontres Nationales Annuelles avec son Congrès du 11 au 13 juin 2021 à Montpellier.

V. CONCLUSION

Malgré les obstacles que nous avons rencontrés en 2020, toujours sur le pont, l'équipe IRRP, les amis bénévoles, les adhérents ainsi que les médecins et chercheurs, les institutions et les sponsors sont là pour soutenir IRRP, l'encourager, lui rappeler que tout ce qu'elle accomplit n'est pas vain.

Je tiens à vous remercier d'avoir répondu présents, une fois de plus, pour nous aider à franchir ce cap difficile et nous permettre de réaliser des objectifs et assurer le bon fonctionnement de l'association. Pour faire encore mieux en 2021, nous devons continuer à prendre des décisions.

Bien amicalement.
Arielle Dumas, Présidente

*A l'issue de la lecture du document – Vote et
APPROBATION DU RAPPORT MORAL ET D'ACTIVITE POUR L'ANNEE 2020*

Rapport financier pour l'exercice 2020

- **Les dons reçus en 2020 s'élèvent à 11 299,05**
(11 050,20 € en 2019)

Les actions menées par l'association malgré les difficultés de la crise, ont permis de stabiliser la partie dons.

- **Les cotisations réglées en 2020 sont de 4 620,00 €**
(5 037,20 € en 2019 et 4 210 € en 2018)

On peut constater une baisse en rapport à 2019 mais à noter de nouvelles adhésions fin 2020, enregistrées en 2021. Et également, certains adhérents n'ayant pas cotisé en 2020 l'ont fait récemment en 2021.

- **Le montant des subventions reçues en 2020 s'élève à 35 520,00 €**
(40 106,40 € en 2019)

Nos partenaires : FAF, Fondation Les Ailes, Fondation Valentin Haüy, Mutilés de Guerre des yeux et des oreilles, Mairie de Bessèges, Région Occitanie, Pixium Vision, Lions Club Hautes Cévennes, Conseil Départemental 30, ...

Certaines subventions de projets n'ont pas été versées à cause de la crise sanitaire qui ne permettait pas la réalisation de projets et actions auprès du public.

Les subventions reçues ont été réparties sur les différentes parts financières de l'association, à savoir : le fonctionnement, la communication et les projets.

- **Les collectes de fonds**

La Course des héros au format connecté : 9 141,00 €

La Marche Nationale pour la Vue : 4 509,80 €. A rappeler que de nombreuses villes n'ont pu organiser cet événement majeur.

- **L'exercice 2020 se termine avec un excédent de 40 818,77 €**

Ceci est la conséquence de plusieurs facteurs pour l'essentiel au fait de la crise sanitaire :

- Suite aux dispositions gouvernementales pour les aides : pas de prélèvements de cotisations en 2020. Elles seront échelonnées sur 2021-2022.
- Une partie des subventions pour le soutien à la recherche budgétisées en 2020 soit 28 000 €, reportées en 2021 pour les journées de remises de chèques.

- **Conclusion**

Malgré une année très perturbée nous avons su stabiliser financièrement l'association. L'IRRP a continué de sensibiliser le grand public sur les maladies rétinienne, et faire mieux connaître l'association au travers des réseaux sociaux.

Comme les années précédentes, la situation financière de l'association IRRP est bonne. Nous maîtrisons nos charges de structure au plus juste.

- **Objectifs**

2021, va nous permettre d'organiser de nouveau les actions de l'association :

La Marche Nationale pour la Vue sur tout le territoire français, avec l'objectif d'augmenter le nombre de villes organisatrices et mettre en place la Marche pour la Vue de chez vous et sur le lieu de votre choix, pour les personnes ne pouvant se déplacer dans les villes organisatrices.

Le loto connecté 2021 mis en place pour la 1ère fois a permis de récolter 1413,64 €.

La Course des Héros avec objectif de dépasser les 10 000 € de 2020.

Tout cela est réalisable grâce à la même implication et motivation des membres du conseil d'administration, les bénévoles, les adhérents et sympathisants.

Grâce aussi à l'embauche de Sylvie salariée administrative polyvalente, de Charlotte stagiaire en tant que collectrice de fonds et recherche de partenariat et Careine en contrat d'apprentissage pour développer la communication.

Comme nous tous, l'IRRP se donne aussi le but de faire oublier 2020.

Bernard Dourdil, Trésorier

*A l'issue de la lecture du document – Vote à main levée et
APPROBATION DU RAPPORT FINANCIER POUR L'ANNEE 2020*

Vote

L'assemblée a procédé à l'élection du Conseil d'administration.

Ne se représente pas : Marilyne FICHOT

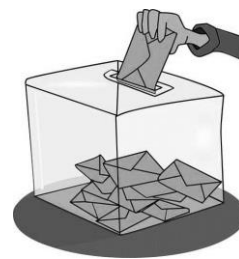
Les membres rééligibles : Nathalie JULIEN, Nadine LHUILLERY, Philippe PAUGAM, Bernard DOURDIL, Yves DUMAS, Jean-Pierre LETOURNEUX, Andréa CHARRIERE

Nouvelle candidature : Arnaud SALESSE

Résultats du vote :

Tous les candidats éligibles sont élus

Nous souhaitons la bienvenue à Arnaud SALESSE



| N° | Prénom | NOM | Fonction | N° | Prénom | NOM | Fonction |
|----|---------------|------------|-------------------|----|---------------|-----------|-----------------|
| 1 | Nathalie | JULIEN | Secrétaire | 10 | <i>Vacant</i> | | |
| 2 | Nadine | LHUILLERY | Vice-Présidente | 11 | Florence | ANDREO | Vice-Présidente |
| 3 | Philippe | PAUGHAM | | 12 | Yassine | BEN KAHLA | |
| 4 | Bernard | DOURDIL | Trésorier | 13 | <i>Vacant</i> | | |
| 5 | Yves | DUMAS | Trésorier Adjoint | 14 | <i>Vacant</i> | | |
| 6 | Jean-Pierre | LETOURNEUX | Vice-Président | 15 | <i>Vacant</i> | | |
| 7 | Arnaud | SALESSE | | 16 | Arielle | DUMAS | Présidente |
| 8 | Andréa | CHARRIERE | | 17 | Roger | VERNERET | |
| 9 | <i>Vacant</i> | | | 18 | <i>Vacant</i> | | |

Camille

Je tiens à remercier encore toute l'équipe qui a permis la mise en œuvre de ces 37èmes rencontres.

Par-dessus tout, remercier Arielle et les personnes qui l'entourent qui ont permis, quelques décennies durant, la création et le maintien des activités de l'IRRP. C'est l'œuvre de chacun et de tous réunis qui m'a permis, en tant que novice récemment diagnostiquée RP, de découvrir la dimension humaine que ce mystérieux sigle IRRP peut recouvrir et recouvrir ...

Recouvrir un ou des handicaps, évoluant pour chacun à divers degrés, au fil du temps... Mais aussi recouvrir une force de vie, que j'ai pu, en chacun, constater. Gratitude pour ce rappel au sourire, à la créativité, à la solidarité, à l'adaptabilité.

Plus que tous les discours et toutes les lectures, ces rencontres m'ont permis de ressentir, à cœur ouvert, ce que la déficience visuelle peut impliquer. Cela tout particulièrement dans les moments autour du congrès : une promenade dans la ville, un moment partagé à la terrasse d'un café, les repas ensemble et pour finir l'AG.

Les conférences présentées durant la journée de congrès m'ont permis d'appréhender la vertigineuse dimension de la tâche dans laquelle les diverses équipes de recherches se sont engagées. Et par la même, celle de toute la communauté de personnes qui les soutient. Leçons d'humilité, de courage, de patience, de générosité. Précieuse ode à la vie.

A bientôt,

Charlotte

Stagiaire depuis janvier 2021 au sein de l'Association IRRP, j'ai eu un rôle important dans l'organisation des 37èmes rencontres Nationales de l'IRRP. J'ai pris mes responsabilités à cœur et l'organisation de cet événement m'a beaucoup plu. Après une recherche acharnée d'un nouvel hôtel à la dernière minute, j'ai eu la chance d'aider Florence Andréo dans la réalisation du Congrès.

Aussi bien dans la réalisation de devis d'hôtel que de restaurant ou même des papiers administratifs de réservation de salle, je me suis épanouie dans la réalisation de cet événement.

Mon ressenti à l'égard de ce week-end est plus que satisfaisant. Rempli d'émotion, de rencontres et d'espoir, ce Congrès annuel s'est déroulé dans les meilleures conditions possibles.

Il serait un plaisir pour moi d'assister au Congrès de l'année 2022 auprès de l'ensemble des membres du CA mais aussi de tous les participants !

Jean-Marie

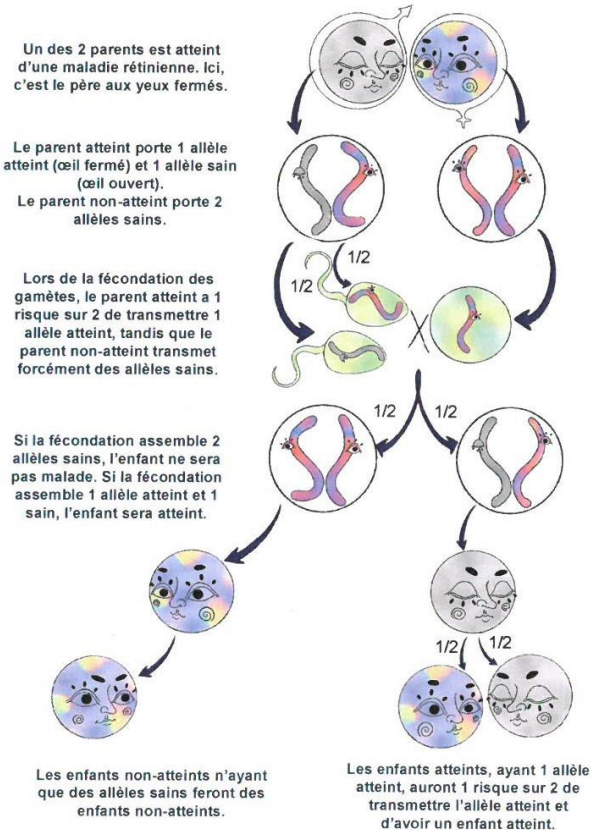
Arielle, n'ayant pas pu vous voir samedi à la fin de la journée, je viens vous dire un grand merci. Grâce à cette présentation de matériel, j'ai pris plein de contacts et tout s'est bien passé. Encore un grand merci et à très bientôt.

Madeleine et Patrice

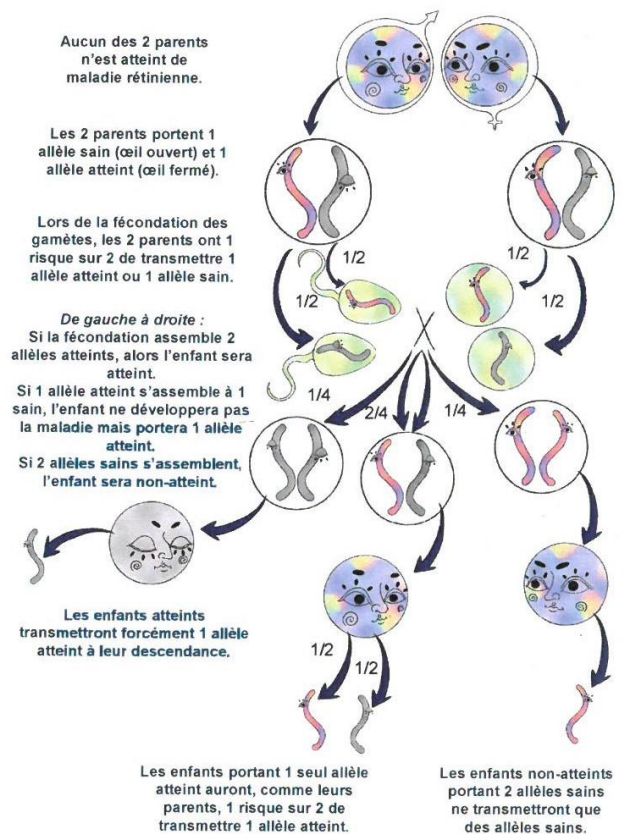
Merci Ariel de tout votre dévouement pour la recherche médicale et le soutien que vous apportez aux personnes atteintes de cette maladie dégénérative. L'organisation était parfaite, l'hôtel était superbe, les conférences d'un très haut niveau. Nous avons très bien profité de la visite du Montpellier médiéval. À la prochaine fois !

LES MODES DE TRANSMISSION GÉNÉTIQUE DES MALADIES RARES

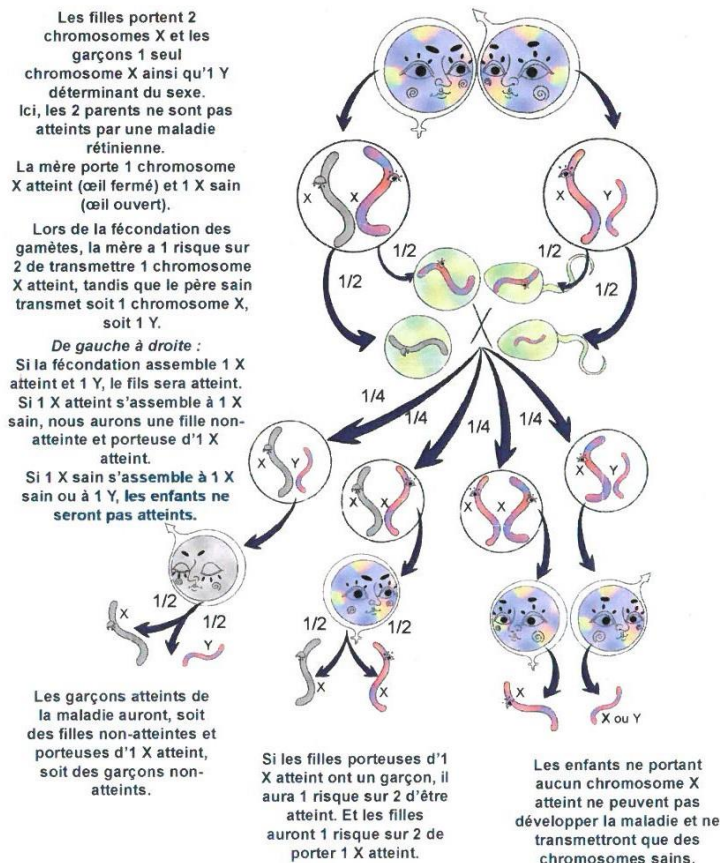
La transmission dominante



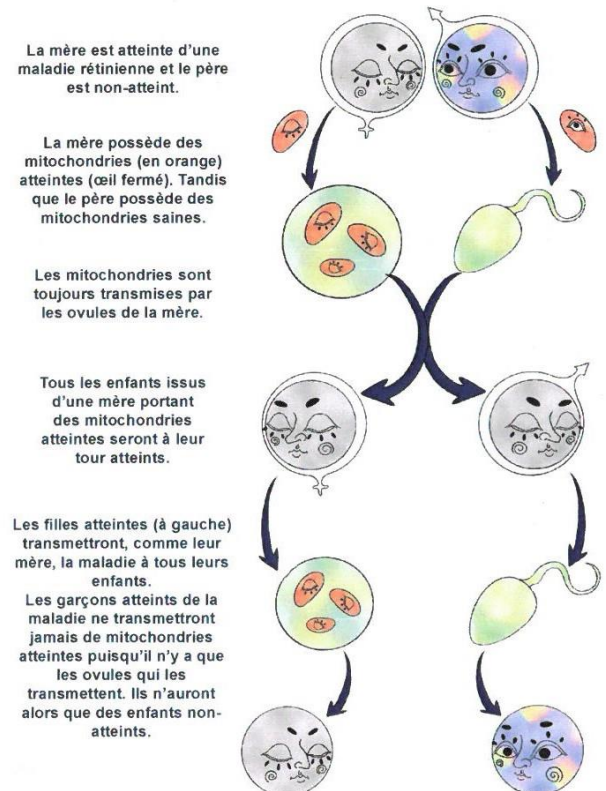
La transmission récessive



La transmission liée à l'X



La transmission mitochondriale



SAUVER LA RETINE ! Source : Inserm - le magazine #50 juillet 2021

En France, 3 personnes sur 4 âgées de plus de 20 ans sont atteintes de troubles de la vision. Ces affections peuvent souvent bénéficier de corrections optiques, mais certaines pathologies de la rétine, plus rares, résistent encore à notre compréhension. Labellisé en 2004, le **Centre d'investigation clinique (CIC)** et le **centre de référence des maladies rares (CMR) des Quinze-Vingt** sont devenus une référence dans la prise en charge des maladies génétiques neuro-rétiniennes et de la macula. Un personnel expert offre aux patients en situation d'impasse thérapeutique un suivi détaillé, sur le long terme, de maladies qui s'avèrent souvent très invalidantes au quotidien.

« Le patient a accès à une palette personnalisée d'exams à très haute résolution qui permettent d'effectuer un diagnostic précis, de définir des biomarqueurs, ou encore d'évaluer l'efficacité d'un traitement », explique *Michel Pâques* coordinateur du CIC.

L'imagerie permet notamment de mettre en évidence des phénomènes biologiques difficilement observables chez l'animal. On fait intervenir un trinôme médecin-biologiste-physicien : le CIC a tissé un impressionnant réseau de collaboration avec les chercheurs de l'**Institut de la Vision**.

Serge Picaud dirige l'**Institut de la Vision**, avec pour objectifs de mieux comprendre la biologie de la vue et d'amener l'innovation au lit des patients. « Les cliniciens sont au fait des défis médicaux à surmonter, et les chercheurs traduisent les problématiques cliniques en questions scientifiques qu'ils tentent de résoudre », explique-t-il.

A partir de cellules de patients dont le génotype et le phénotype ont été caractérisés, les chercheurs de l'équipe d'*Olivier Goureau* sont capables de reprogrammer des cellules souches pluripotentes et de fabriquer des mini-rétines 3D en culture.

Ces organoïdes constituent de bons modèles d'étude fondamentale pour comprendre les mécanismes qui provoquent la cécité de certains patients, et peuvent également contribuer à trouver des cibles thérapeutiques ou à valider différentes thérapies innovantes.

L'équipe d'*Isabelle Audo* et de *Christina Reitz* est l'une des premières à avoir appliqué le séquençage haut débit pour la caractérisation génétique des patients atteints de maladies rares de la rétine. C'est maintenant une pratique de soins très courante dans ce domaine. La caractérisation de défauts génétiques est la base des thérapies génétiques qui permettent de remplacer un gène défaillant. Ces traitements novateurs améliorent la vision des patients atteints de neuropathie optique héréditaire de Leber ou de rétinopathie pigmentaire, par exemple.

Le protocole de reprogrammation des cellules souches permet également de créer des greffons d'épithélium pigmenté rétinien destinés à remplacer ces cellules dysfonctionnelles ou mourantes chez des patients déficients visuels.

Depuis 2019, quatre patients atteints de rétinopathie pigmentaire ont bénéficié de ces petits patches, greffés par *Stéphane Bertin*, chirurgien au CIC/CMR et développés par *Olivier Goureau*.

L'Institut de la Vision possède quatre plateformes de tests de mise en situation réelle pour les patients : le Streelab, le Homelab, un simulateur de conduite et une salle de réalité virtuelle, qui permettent d'évaluer l'impact des maladies oculaires et des traitements sur les performances motrices et la vie quotidienne des patients.

Dans une première mondiale pilotée par *José-Alain Sahel*, chercheurs et cliniciens ont partiellement restauré la vue d'un patient aveugle grâce à une nouvelle thérapie par optogénétique, évaluée sur la plateforme Streelab. Ce traitement pourrait changer la vie de nombreux patients atteints de rétinopathie pigmentaire, maladie qui touche une personne sur 3500.

Rango Ceccia : le bouclier détecteur d'obstacles poids plume pour canne blanche

Placé sur tout type de canne blanche, Rango détecte les obstacles qui constituent un danger sur le parcours de l'utilisateur. Il protège son utilisateur de la tête aux pieds et d'une largeur d'épaule. Rango constitue un véritable bouclier virtuel et intelligent qui vous protège en localisant les obstacles et en identifiant ceux qui représentent un réel danger.

Grâce à ses trois capteurs placés à l'avant du boîtier, Rango va détecter les obstacles de la tête au pied, à la largeur des épaules et à une distance de 2m.

Combiné avec les écouteurs extra-auriculaires Noor (inclus), Rango alerte des obstacles par retours sonores. Grâce à leur design, les Noor n'obstruent pas les oreilles de l'utilisateur, qui reste pleinement conscient de son environnement.

Lien : <https://r.sendinblue.lexidys.com/mk/mr/nhaU2IKvR3ZvW-HechfXxwboPNMrnQkQqG4WnO5hgL-z6fT7m10YwXUpikVCO0nG-dCA2N23oSoXxu8A034hxlzNvlUN8l3da2GtKbOsEmhC7ME>

GuideConnect Ceccia: l'assistant informatique qui vous aide à utiliser votre ordinateur

GuideConnect est une technologie d'assistance simple et parlante pour la déficience visuelle qui vous aide à utiliser l'informatique. Courrier électronique, divertissement et Internet en toute simplicité. Lien :

https://r.sendinblue.lexidys.com/mk/mr/VWLJ5tyscdGoN2jksX2T8vKe7IBYW5w0znlZpAzNDlgXpsl13yGTLcF6rvRSVXjufIs5W5w7kfQJclUMWhMw7wHL2NPmVk83mpS2gBOPhX_zHE

- Service commercial : 01 43 62 14 62 service.commercial@ceciaa.com

Application vocale Android

La nouvelle version de Cécitel, qui permet de lire et d'écrire des tags NFC, est disponible ! N'hésitez pas à la tester sur votre smartphone, gratuitement pendant un mois, puis pour 1€ par mois sans engagement... Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site www.cecitel.fr

Includo : la première gamme Téfal au design inclusif

Handicapzero partenaire du groupe seb, modes d'emploi adaptés (caractères agrandis, braille, audio...) cafetières, grilles pain, bouilloires etc...

La France compte près de 12 millions de personnes en situation de handicap, soit 1 Français sur 6 (Source INSEE). Afin d'améliorer l'accessibilité de ses produits et services au plus grand nombre (ex : notices, apps, fonctionnalités des appareils etc.), le Groupe Seb intègre des personnes en situation de handicap, dès la conception, afin de détecter immédiatement et très concrètement les points de blocage ressentis au quotidien. Les produits de la gamme de petit déjeuner Includeo ont donc été conçus pour être plus maniables, plus faciles et plus visibles. En partenariat avec Handicapzéro, les modes d'emploi ont été adaptés en caractères agrandis, en braille, en audio et en ligne. Ils seront mis à disposition gratuitement.

[https://www.handicapzero.org/depeches/depeches-handicapzero/detail-dune-depeche-handicapzero/?tx_ttnews\[tt_news\]=6811&cHash=bfe90d2692c5eeba7d3fab81bbb52f38&fbclid=IwAR03LhjoZfhEGIMDIY3an_cx_LroCuCT7Yd1m1A3wlmPvZ0sR8-Nn58JmeM](https://www.handicapzero.org/depeches/depeches-handicapzero/detail-dune-depeche-handicapzero/?tx_ttnews[tt_news]=6811&cHash=bfe90d2692c5eeba7d3fab81bbb52f38&fbclid=IwAR03LhjoZfhEGIMDIY3an_cx_LroCuCT7Yd1m1A3wlmPvZ0sR8-Nn58JmeM)

Des QR codes pour aider les aveugles et malvoyants dans les transports en commun

L'association Valentin Haüy a participé aux tests de Navilens à la Gare Versailles-Chantiers, une nouvelle solution très prometteuse pour faciliter les déplacements des passagers déficients visuels dans les transports en commun.

De curieux panonceaux colorés ont vu le jour depuis quelques semaines sur les quais de trains et près des arrêts de bus de la gare Versailles-Chantiers. Derrière ces affichettes aux couleurs chatoyantes, se cachent non pas une nouvelle exposition de street art contemporain, mais des QR codes géants pour guider les personnes déficientes visuelles à s'orienter lors de leurs trajets en transports. La technologie NaviLens, développée par une start-up espagnole, est actuellement en expérimentation auprès de membres déficients visuels de l'association Valentin Haüy.

Lien : <https://www.lefigaro.fr/economie/des-qr-codes-pour-aider-les-aveugles-et-malvoyants-dans-les-transports-en-commun-20210528?fbclid=IwAR0tpiKulbjkWWTktL5fWu1ewgYtsKgBTQW6rE8Vvy3WE8K-1chy7s3N33w>

Habitat inclusif pour personnes déficientes visuelles à Artres

Voici le parc Les Boîtes à Artres. Ici, l'association des aveugles et malvoyants des Hauts-de-France gère 2 foyers médico-sociaux destinés aux personnes atteintes de déficience visuelle. Depuis quelques mois, un nouveau dispositif complète cet accompagnement : l'habitat inclusif. Lien vidéo : <https://youtu.be/TStUbGPOshA>

ACTUALITÉS SOCIALES

Refus de la déconjugalisation de l'Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) par le Gouvernement malgré un large soutien citoyen, associatif et politique.

Dès février 2020, l'Assemblée nationale avait adopté en première lecture le texte proposé par le groupe parlementaire Libertés et territoires, destiné à déconjugaliser l'AAH. Puis le Sénat l'a amendé et votée en mars dernier avant de le transmettre à l'Assemblée en deuxième lecture.

Le 17 juin, les députés avaient donc la possibilité de voter cette mesure garantissant les droits fondamentaux des porteurs de handicap. Mais la loi contenant l'idée de désolidarisation de l'AAH ne verra pas le jour.

Le gouvernement et sa majorité parlementaire ont en effet obtenu l'adoption d'une **nouvelle version du texte sans ce principe**, par la **procédure très rarement utilisée du vote bloqué**. Un déni de démocratie décrié par les députés de tous bords, les associations et les personnes concernées qui ont soutenu la mesure.

Lien : <https://www.epsilonmelia.com/media/deconjugalisation-allocation-adultes-handicapes/>

Retard pour la PCH Parentalité : pas avant septembre 2021 ?

Une nouvelle aide pour aider les parents handicapés est une avancée majeure. Annoncée pour le 1er janvier 2021, son attribution a pris du retard, la faute aux logiciels des MDPH, pas prêts!

Pour en savoir plus : <https://informations.handicap.fr/a-retard-pour-pch-parentalite-pas-avant-septembre-2021-30783.php>



FAF – FÉDÉRATION DES AVEUGLES DE FRANCE

La Présidence – Anne Renoud

Après six mois passés à la présidence de la fédération des Aveugles et Amblyopes de France, Anne Renoud dans l'éditorial de la Canne Blanche N214 de juillet 2021, fait part de ses premières impressions, très positives, relatives à l'état d'esprit et au dynamisme qui règne au sein de la fédération. Anne Renoud se consacre au nouveau projet fédéral 2021-2026, fruit d'un travail collectif. Ce projet faisant la continuité de celui de Vincent Michel, à qui tous ont rendu hommage pour son engagement de longue date et les douze années d'une brillante présidence, lors du congrès fédéral 2021 à Nîmes.

L'assemblée générale – Nomination

Suite à la lecture du nombre de voix obtenues par les candidats éligibles, la Fédération a souhaité la bienvenue à Jérôme Boscus de la FAF-LR, qui a été élu pour le seul poste disponible pour les associations membres sympathisants.



AVH – ASSOCIATION VALENTIN HAÜY

Le 19 mai dernier : Le comité Paris Ile-de-France de l'association a ouvert une antenne permanente à Nanterre.

Le 18 août : Départ pour un mois de la course du Figaro avec le bateau « Gardons la vue » projet de la fondation Stargardt sous égide de la Fondation Valentin Haüy. Le skyper Martin Le Pape se dit prêt à relever le défi ! On lui souhaite bon vent !

Le 18 septembre : ouverture du Musée Valentin Haüy pour les journées européennes du patrimoine

Le 30 septembre : inauguration officielle de la boutique régionale de Clermont Ferrand

ACTIVITES ET DEPLACEMENTS IRRP 2021

Le lundi 1er mars : sensibilisation à Saint Sauveur de Cruzières. Dans le cadre du Biblio'Ateliers, l'IRRP a fait une sensibilisation auprès de 3 classes du primaire sur le braille, la lecture audio et les accessoires du quotidien pour les non-voyants



Le samedi 13 mars : remise de chèque de soutien à la recherche à l'INM de Montpellier



Le dimanche 1er mai : cueillette de muguet et vente afin de récolter des fonds pour la Course des Héros



Le mercredi 5 mai : Sensibilisation à l'école d'infirmières d'Alès - Approche de la pathologie de la rétinite

Le samedi 5 juin : Handistival sensibilisation au grand public



Le vendredi 18 juin : sensibilisation au Centre Commercial Grand Sud de Lattes (Montpellier)

Dans le cadre d'une action ponctuelle, promotion de l'association auprès du grand public et sensibilisation sur les maladies génétiques rares de la vision et le soutien à la recherche

LA COURSE DES HEROS FORMAT CONNECTÉ ÉDITION 2021



PARTICIPER C'EST FAIRE AVANCER LA RECHERCHE !

L'IRRP a élargi son champ d'actions et son mode de communication, c'est donc la deuxième année consécutive qu'elle participe à "la course des héros" **au format connecté**, ce grand événement à la fois sportif et caritatif permet à plus de 200 causes de se retrouver autour d'un même but : faire avancer la recherche médicale. L'association a pu mobiliser des participants dans toute la France : les héros ont un objectif de collecte de dons puis réalisent un défi de leur choix (marche, course, vélo, tandem, moto ...). *Un dossier de presse est joint à la circulaire.*

Cette année l'IRRP a récolté 11 551 € de dons, qui seront reversés en intégralité à la recherche médicale sur les pathologies de la rétine.

L'IRRP remercie tous les participants et donateurs, car sans eux rien est possible.

LA MARCHÉ NATIONALE POUR LA VUE 2021



Cet événement majeur de l'IRRP, organisé chaque année, rassemble des randonneurs voyants et non-voyants. Ces marches se déroulent sur tout le territoire français, à partir de la rentrée et permettent de réunir des fonds pour la recherche médicale sur les pathologies de la rétine.

Voici les premières dates des villes organisatrices :

| | |
|---|---|
| 30 sept | Uzès (30) |
| 03 oct | Ile de Ré (17) |
| 09 oct | Communauté des Communes Cèze-Cévennes (30) Bordezac |
| 09 oct | Paris (75) |
| 10 oct | Bessèges (30) |
| 10 oct | Bordezac (30) |
| 16 oct | Besançon (25) |
| 16 oct | Mende (48) |
| 16 oct | Vaison la Romaine (84) |
| 17 oct | Glun (07) |
| 23 oct | La Rochelle (17) |
| Date à définir : | Plouguerneau (29) |
| <i>D'autres villes et dates sont à venir.</i> | |

L'IRRP est membre associé du
**Comité Départemental de la
Randonnée Pédestre de Paris**





Nos amis et fidèles soutiens, Patrick Timsit (acteur et humoriste) et Bob Brault (musicien, cofondateur des Martins Circus) ont un message important pour **La Marche Nationale pour La Vue** à communiquer : retrouvez leur vidéo sur le site de l'association www.irrp-asso.fr sur la page accueil – nos actus.

Dans le cadre du développement de cette action importante et compte tenu des restrictions sanitaires, l'association a mis en place « **A vos Marches pour la Vue** » près de chez vous sur le lieu de votre choix, afin de permettre à tous de participer !

Le principe reste le même, mais la nouveauté, c'est que vous pourrez marcher seul(e), en famille, entre amis ou entre collègues au jour décidé par vous-même et dans votre ville/ village, en bord de mer ou autre lieu et distance de votre choix.

Prenez-vous en photo et faites une vidéo pendant votre Marche !

L'association remettra une pièce IRRP frappée de la Monnaie de Paris à qui réalisera la vidéo la plus originale ! Cette vidéo sera mise à l'honneur sur notre site internet.

Et offert par l'IRRP :

- Au 1er inscrit = un tee-shirt IRRP
- Au 10ème inscrit = un sac à dos IRRP
- Au 20ème inscrit = une gourde IRRP

Bonne Marche et bonne réalisation, amusez-vous !

Adultes 6 € enfants 4€ - Inscriptions : www.irrp-asso.fr ou

<https://www.helloasso.com/associations/information-recherche-retinite-pigmentaire/evenements/marche-pour-la-vue-2021>

LA RECHERCHE A BESOIN DE NOUS, BESOIN DE VOUS !

CARNET



Philippe PAUGAM, membre du conseil d'Administration de l'association IRRP, est heureux d'annoncer la naissance de sa petite-fille Juliette.

Elle est née le 15 juin dernier, pesait 3,650 kg et mesurait 50,5 cm. Félicitations aux parents, joie et bonheur aux grands-parents, belle vie à Juliette !

Témoignage et candidature : l'implication d'Arnaud au sein de l'association IRRP

Chers membres du bureau,

A l'occasion de la prochaine assemblée générale qui arrive à grands pas, j'ai le plaisir de vous annoncer mon souhait de faire partie de votre belle association et vous présente pour cela ma candidature en tant que membre du bureau de l'association.

Pour la petite histoire j'ai été diagnostiqué Usher en juin 2017, une maladie génétique rare qui associe une surdité moyenne à une forme de rétinite pigmentaire.

Et depuis ce jour, mon besoin de me rapprocher d'une association s'est fait ressentir. Ce qui m'a conduit à contacter l'IRRP et sa présidente Arielle Dumas avec qui j'ai eu le plaisir d'échanger et qui a su m'apporter à chaque fois son soutien chaleureux.

Puis j'ai été assez vite séduit par l'optimisme et l'énergie toujours présents à l'IRRP, ce qui m'a aidé à traverser mon épreuve personnelle.

Aussi "IRRP fait figure d'exemple en menant des actions concrètes pour soutenir activement la recherche médicale.

Je participe d'ailleurs pour la 2^{de} année consécutive à cette belle aventure qu'est la Course des héros en essayant de contribuer à mon petit niveau et de faire mieux que l'année précédente.

Aujourd'hui motivé et davantage disponible, je désirerais m'impliquer dans des aventures collectives où je pourrais me sentir utile.

Je ferai mon possible pour aider l'association dans la réalisation de ses projets futurs, et dans tous les cas apporter ma pierre à l'édifice.

Bientôt se tiendra le congrès médical de Montpellier le 12 juin, et ce sera une belle occasion pour moi de vous rencontrer, enfin !

Dans cette attente, je vous prie d'agréer, Madame la Présidente, l'assurance de mes salutations les meilleures.

Arnaud Salesse

Dernières minutes :

Nous tenons à remercier chaleureusement la Présidente Chantal Rougerie et l'ensemble des membres du bureau de l'**Association Langogne REVES D'ENFANTS**, pour leur générosité en faisant un don de 1 000 € en notre faveur, ainsi que notre ami Florent Gérard, créateur de la foire de Langogne, maintenant organisée par l'association Langogne Rêves d'Enfants.

Mille merci à tous pour votre aide et votre fidèle soutien pour la recherche médicale.



La boutique de la Marche Nationale pour la Vue



**Le Tee-Shirt spécial « Marche pour la Vue » est en vente toute l'année au prix de 12 €
Le coupe-vent au prix de 15 €, la gourde et le sac à dos 5€
N'hésitez pas à passer commande en téléphonant au 04.66.55.78.95
Ou par mail contact@irrp-asso.fr**

**Pour que la 6^{ème} Edition de la Marche Nationale en 2021 soit encore plus belle,
nous avons besoin de tous ! Et si vous vous engagiez aux côtés de l'IRRP
pour organiser une marche dans votre ville... ???**

CORRESPONDANTS EN REGIONS

ILE DE FRANCE :

Nadine LHUILLERY- 06.83.80.24.07

Philippe PAUGAM - 06.15.85.75.50

YVELINES :

Arnaud SALESSE – 06.60.97.81.82

RHONE ALPES ET SAVOIE :

Jean Pierre LETOURNEUX - 06.18.29.88.71

OCCITANIE PYRENEES MEDITERRANEE :

Arielle DUMAS - 04.66.25.13.54 - 06.16.11.78.51

Florence ANDREO - 06.77.02.94.16

PROVENCE ALPES COTES D'AZUR :

Nathalie JULIEN - 06.77.76.06.13

DROME ARDECHE

Andréa CHARRIERE - 06.34.20.93.87

REGION TOULOUSAIN

Yassine BEN KAHLA - 06.31.67.13.61

La circulaire - Revue officielle de l'Association Information Recherche Rétinite Pigmentaire
38, rue de la République – 30160 Bessèges

Tél/Fax : 04.66.55.78.95 – Email : contact@irrp-asso.fr

Site Internet : www.irrp-asso.fr

Conception/ Réalisation/Impression : IRRP

Siège social : La Pinède – 30160 Bordezac

Cette lettre-circulaire est disponible sur CD MP3, papier, Mail

Adhésion à l'association : 40€ par an (un reçu fiscal est établi)



facebook

