



**INFORMATION RECHERCHE
RÉTINITE PIGMENTAIRE**

CIRCULAIRE 79

SEPTEMBRE 2022

ÉDITION SPÉCIALE
38^{ÈMES} RENCONTRES NATIONALES
À BESSÈGES



LES 38^{ÈMES} RENCONTRES NATIONALES DE L'IRRP

Le récap' en images



L'Assemblée Générale



Emma, gagnante de The Voice Kids 2018



Tous ensemble à Bordezac



Le groupe de Bob Brault



Serge Picaud & Isabelle Meunier



Arielle & Arnaud



Parcours pour la Vue à Bordezac



Repas à la guinguette de La Lecque

SOMMAIRE

ÉDITOP.4

LES 38^{ÈMES} RENCONTRES NATIONALESP.5

LES CONFÉRENCES MÉDICALESP.11

Laure Bloin [p.11](#)

Dr Béatrice Bocquet & Dr Vasiliki Kalatzis [p.14](#)

Pr Christelle Monville [p.16](#)

Pr Isabelle Meunier - Dr Catherine Blanchet - Dr Anne-Françoise Roux [p.17](#)

Dr Aymeric Faillat [p.19](#)

Pr Isabelle Audo [p.20](#)

Dr Guylène Le Meur [p.21](#)

Dr Magali Tael [p.22](#)

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALEP.23

Rapport moral et d'activité 2021 [p.24](#)

Rapport financier exercice 2021 [p.27](#)

Vote [p.30](#)

LE MICRO-TROTTOIRP.33

édito



Chers Amis,

J'ai le grand plaisir de vous présenter cette nouvelle circulaire n°79, reprenant les moments importants des 38^{èmes} Rencontres Nationales de l'IRRP qui se sont merveilleusement déroulées du 1^{er} au 3 juillet dans le cadre du Village Vacances à Bessèges (30). C'est toujours une grande joie de vous retrouver durant ces trois journées de partage, riches en informations, festives et conviviales. Ces rencontres ont été organisées cette année à Bessèges dans le nord du Gard au cœur de nos belles Cévennes, afin de coupler cet événement avec l'inauguration du «Parcours pour la Vue» à Bordezac.

“Je n’aurais jamais pensé, qu’un jour, on ait l’idée de proposer un sentier labellisé à mon nom !”

Je n’aurais jamais imaginé non plus qu’avec l’application Openway et une formation adaptée, un mal-voyant ou non-voyant pourrait randonner en quasi-autonomie. Je le dédie à tous mes amis déficients visuels pour lesquels je mène un combat depuis bientôt 40 ans. Je me suis toujours lancé des défis, le prochain étant de faire seule ce sentier que j’ai arpenté tant de fois avec mes petits-enfants et que je connais déjà si bien ! Je remercie tout particulièrement la municipalité de Bordezac qui est à l’initiative de ce projet et qui nous a offert les t-shirts de la randonnée, l’association **Yvoir** pour cette formidable application, ainsi que tous les institutionnels qui ont tenus à être à nos côtés et témoigner de leur intérêt.

Le congrès médical a également tenu ses promesses comme chaque année, grâce aux médecins et chercheurs venus présenter les avancées de leurs travaux de recherche médicale sur les pathologies de la rétine. Au fil du temps, nous avons su établir une collaboration étroite avec ces scientifiques, afin d’apporter aux patients et leur famille un accompagnement de chaque jour. les conférenciers et les participants au congrès ont tous reçu un cadeau de bienvenue et nous tenons à remercier la Communauté de Communes, le Conseil Général et l’Office de Tourisme pour cette belle attention. Vous trouverez également dans cette circulaire tous les éléments de l’assemblée générale qui s’est tenue le vendredi en soirée.

Nous sommes heureux de compter de nouveaux membres au conseil d’administration : Michelle Cordin, Jérôme Boscus et Camille Lecat.

Nous les remercions et leur souhaitons la bienvenue au sein de l’IRRP.

Certains d’entre vous l’ont probablement déjà constaté, l’association s’est doté d’un nouveau site Web www.irrp-asso.org, réalisé par Arnaud Salesse, plus clair et plus complet, plus attractif et plus accessible.

C’est grâce à la mobilisation du Conseil d’Administration à mes côtés que le bon fonctionnement de l’association et la continuité des actions sont assurés. Je les remercie pour leur implication et leur soutien.

Chers Amis, toute l’équipe de l’IRRP se joint à moi, pour vous souhaiter une belle rentrée et vous donne rendez-vous pour la Marche Nationale pour la Vue !

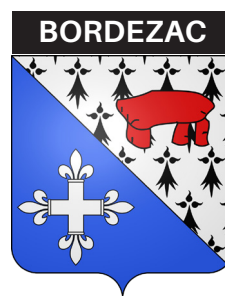
Bien amicalement,

Arielle Dumas

LES 38^{ÈMES} RENCONTRES NATIONALES DE L'IRRP

“

C'est à Bessèges, berceau de l'association IRRP et à Bordezac où réside sa Présidente Arielle Dumas, que les 38^{èmes} Rencontres Nationales se sont déroulées cette année.



C'est à Bessèges, berceau de l'IRRP, et à Bordezac où réside sa Présidente Arielle Dumas, que les **38^{èmes} Rencontres Nationales** se sont déroulées cette année. En amont du congrès, ces rencontres ont débuté le vendredi 1^{er} juillet, dans la belle nature des Hautes-Cévennes, avec l'accueil des participants au Village Vacancèze.

À 17h, l'**Assemblée Générale Ordinaire** commençait à se pencher sur le bilan de l'exercice 2021, la présentation du plan d'actions 2022 avec les actions majeures, l'élection du nouveau Conseil d'administration, et enfin les projections pour l'année 2023.

Le samedi 2 juillet était consacré au **Congrès Médical Annuel**.



Pour ouvrir cette journée, Monsieur Philippe Berta, député de la 6^{ème} circonscription de Nîmes et généticien, Madame Cathy Chaulet, conseillère départementale du Gard et Madame Ghislaine Marc conseillère municipale de Bessèges, nous ont fait l'honneur de leur présence et de leur réflexions.

De nombreux représentants des centres de recherche fondamentale et des

entreprises de pointe en Recherche et Développement en France, telles que Sparing Vision, Gensight Biologics et Pixium Vision, ont par la suite dépeint l'état de l'art en la matière.

Une dizaine de présentations détaillées nous ont renseignés sur les dernières avancées de leurs travaux ainsi que sur les innovantes perspectives thérapeutiques que l'on peut en attendre. Une journée dense, très riche en informations et surtout porteuse d'espoir !



Cette année encore, à l'attention des personnes qui n'avaient pas pu faire le déplacement, l'événement pouvait être suivi en distanciel, par visioconférence. En effet, Antoine et son collaborateur étaient chargés de l'enregistrement et de la transmission des conférences.



Ces dernières sont consultables sur le site web de l'association :

www.irrp-asso.org

La journée s'est ensuite poursuivie de façon festive, avec un repas de gala offert sur la terrasse de Vacancèze. Le duo «**Back to Roots**» dont l'un des deux membres n'est autre que Bob Brault, fondateur et bassiste des Martin Circus, ont animé une mémorable soirée dansante pleine de rythme et de joie !

Enfin, le dimanche 3 juillet, était consacré à l'inauguration locale d'un parcours de randonnée adapté aux personnes déficientes visuelles et labellisé au nom d'Arielle Dumas, en reconnaissance de son engagement indéfectible pour cette cause.



À cette occasion, Gérard Muller et Michel Franck, de l'association «**Yvoir**» de Strasbourg, nous ont présenté et initié à l'application OpenWay, qui utilisée depuis un téléphone portable et suite à un entraînement adéquat, permet aux personnes déficientes visuelles de randonner en quasi-autonomie.

L'inauguration de ce sentier nommé «**Parcours pour la Vue Arielle Dumas**» fut organisée par Didier Cayron, maire de Bordezac, accompagné de ses adjoints Bruno Bourg et Jean-Luc Roeland.



De nombreux officiels sont également venus afin de soutenir le dynamisme des acteurs de Bordezac, montrer leur intérêt à ce projet, et rendre hommage à Arielle Dumas. Ainsi, Monsieur Olivier Martin, Président de la Communauté des communes de Cèze-Cévennes, Madame Cathy Chaulet conseillère départementale, Madame Martine Molinero représentante de la Fédération Française de Randonnée Pédestre du Gard, ainsi que les chercheurs, Serge Picaud, Isabelle Meunier, Béatrice Bocquet et Aymeric Faillat ont alors fait une allocution.

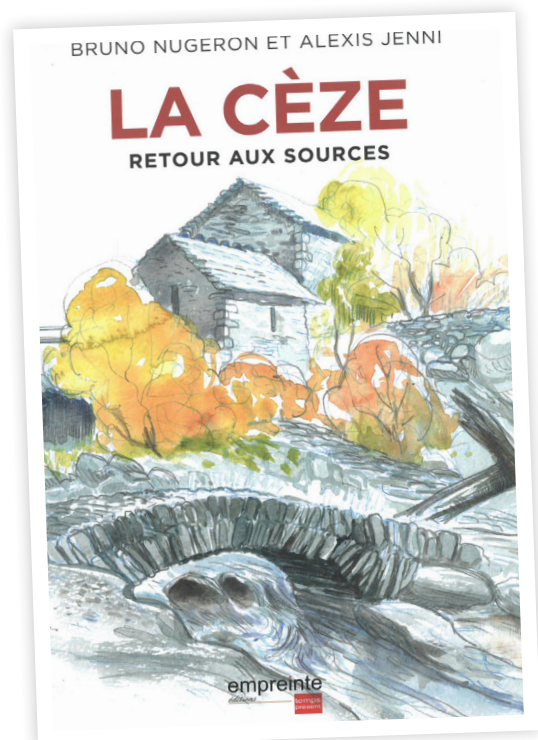


Ces 38^{èmes} Rencontres Nationales se sont clôturées comme elles ont commencé : dans la convivialité, redoublée de la joie de tous ces partages généreux et prometteurs. C'est au bord de la rivière, La Cèze, à la Guinguette de la Lecque,

lieu emblématique de Bordezac, que nous avons partagé un délicieux repas tout en profitant des beaux paysages cévenols.



Nous tenons à remercier chaleureusement Joëlle Lucchesi, et Bernard Dourdil ainsi toutes les personnes qui ont permis que ces journées soient une véritable réussite grâce à leur implication et leur énergie déployée à nos côtés.



Le très beau livre offert par la Communauté de Communes Cèze Cévennes !

“

L'inauguration du «Parcours pour la Vue Arielle Dumas» fut un moment à la fois joyeux et émouvant ponctué par les discours du maire et des élus de la municipalité de Bordezac !

Mr Didier Cayron

Maire de Bordezac



Mesdames, Messieurs les élus, Mesdames et Messieurs, chers amis. Merci à toutes et à tous d'être présentes et présents, très honoré de pouvoir inaugurer aujourd'hui le premier projet communal des parcours labellisés au nom de personnalités locales et du monde du sport: **«Le Parcours pour la Vue - Arielle Dumas»** que je remercie de sa présence avec à ses côtés les chercheurs qui soutiennent l'I.R.R.P

et qui étaient présents ces deux derniers jours au congrès annuel de l'association. Avant tout permettez-moi d'adresser un grand bravo à toutes celles et ceux qui ont bien voulu ce matin s'aventurer courageusement sur les pistes, casquette vissée sur la tête, basket aux pieds, gourdes à la main et sac sur le dos en soutien à l'I.R.R.P et sa présidente, Arielle DUMAS et qui ont fait honneur à ce parcours. Bravo !

C'est le premier parcours d'une «longue» série à pied, à cheval à vélo. Avec la volonté de nous inscrire dans la continuité des 600 kms de randonnées proposés par la communauté de communes.

Notre souhait est de nous approprier notre propre identité avec la thématique du «sport» et du «loisir en famille» pour faire de Bordezac «Un Terrain de Jeux à Ciel Ouvert».

Oui, effectivement, Bordezac bénéficie d'un environnement incroyable avec un relief favorable à la pratique du sport de pleine nature.

Le village se situe à 400m d'altitude dans le Parc National des Cévennes, en bordure du Parc Régional des Monts d'Ardèche.

Des atouts non négligeables en terme d'image.

Je suis donc tout naturellement ravi que la communauté de communes De Cèze-Cévennes s'engage pour une valorisation de nos espaces naturels avec le projet de «voix verte» (de l'Ardèche à nos Cévennes) et s'engage sur la mobilité. Nous y avons tout à y gagner en mutualisant les efforts, les énergies et les projets. Et la thématique du tourisme et du sport de pleine nature y a toute sa place.

Je me réjouis de l'accueil qu'a rencontré notre projet à chaque fois que nous l'avons présenté, personnalités locale, athlètes, les différentes institutions, élus... de s'en être emparé pour le faire évoluer... je les remercie tous.

Je suis convaincu que la voie sur laquelle s'est engagée la commune ne peut avoir de réussite sans l'appui de partenaires, essentiels pour une petite commune comme la nôtre.

Merci de m'avoir écouté. Avant de laisser la parole à Arielle DUMAS, puis aux institutionnels, je passe le relais, comme une équipe d'athlètes bien affutés et bien rodés à Bruno Bourg puis dans la continuité à Jean-Luc Roeland.

Jean-Luc ROELAND

Adjoint au maire



Bonjour et merci à tous pour votre présence à l'inauguration du parcours pour la vue à Bordezac.

Le parcours pour la vue donc,... drôle d'idée d'appeler ainsi un sentier de randonnée, certes ouvert à tous, familles, promeneurs ou randonneurs, mais dédié aux personnes malvoyantes ; ne fallait-il pas plutôt l'appeler : «Circulez, y'a rien à voir»... Sauf que si l'on y voit pas, on peut sentir, découvrir,

deviner, écouter, entendre. Par exemple, caresser l'écorce d'un tronc de pin et reconnaître le pin salzmann, emblématique de nos régions.

Sentir le frémissement permanent des feuilles de l'arbre appelé le tremble, issu de la branche parkinsonienne de la famille du peuplier. Ces exemples et bien d'autres viendront enrichir l'info-guide développé sur l'application Rando-Gard. Un merci particulier à nos partenaires communautaires et départementaux pour leur indispensable et précieuse collaboration à ce projet.

Merci aussi à l'Office National des Forêts pour son accompagnement qui nous

permet d'avoir un regard différent et une attention à notre belle et parfois curieuse nature.

Merci encore à l'association YVOIR pour son outil de guidage Openway que vous avez pu découvrir ce matin.

Il reste à faire... Tels panneaux d'interprétation, de découverte tactile, zone de repos près de la source, ballade nocturne et nous savons pouvoir compter sur eux pour faire grandir et évoluer cette initiative, quasi unique sur notre territoire.

Parcours pour la vue Arielle Dumas, parce que Arielle, même si ses origines vénitiennes la trahissent parfois, est bordezacoise et cévenole, d'adoption et de cœur.

Arielle n'a jamais perdu de vue que, contrainte d'accepter son handicap à l'âge de 30 ans, et après rééducation, elle disposait de la volonté et de l'énergie pour vivre comme tout le monde et maintenir les liens sociaux.

Alors,... Arielle fonce,... La rando pour parcourir la ronde cévenole, la Régordane, le chemin de Compostelle, jusqu'à Santiago en Espagne.

Arielle pédale, en tandem,... Même si à l'arrière, c'est plus facile !

Arielle tire au but, jusqu'au championnat national de torball, sport d'équipe pour les malvoyants et qui se joue avec un ballon muni de clochettes.

Arielle danse, Arielle s'étire,... Arielle fait la roue (là, j'exagère peut-être !)

Bref, Arielle bouge et fait bouger. Elle emploie cette même énergie et ces mêmes convictions en qualité de fondatrice et présidente de l'association IRRP (Information Recherche Rétinite Pigmentaire) pour aider et informer les patients atteints de maladies de la rétine, pour aider et encourager la recherche médicale dans les pathologies de la vision.

Merci Arielle pour tes engagements, pour avoir accepté d'être l'ambassadrice de ce projet dont, sans aucun doute tu feras promotion pour que le plus grand nombre le découvre, l'apprécie et partage notre terrain de jeux à ciel ouvert.

Mes excuses peut-être pour les quelques traits d'humour, qu'il ne faut pas voir d'un mauvais œil, mais simplement comme le témoignage de notre sympathie, de notre solidarité, de notre soutien.

Merci Arielle, merci à tous.

CONFÉRENCES ET PERSPECTIVES MÉDICALES

“

Les thérapies géniques indépendantes du variant génétique, pour la préservation des cônes.

Laure BLOIN

Directrice associée, sciences cliniques et communications médicale Sparing Vision

La dystrophie bâtonnets-cônes (rod-cone dystrophy ou RCD) est une maladie héréditaire de la rétine qui se caractérise par la dégénérescence progressive des photorécepteurs appelés bâtonnets (rods), suivie par celle des photorécepteurs appelés cônes. La dystrophie bâtonnets-cônes entraîne une perte de vision progressive et irréversible, pour laquelle il n’y existe actuellement pas de traitement dans la grande majorité des cas.

De nombreux variants génétiques sont impliqués dans la dystrophie bâtonnets-cônes, et quelques thérapies géniques ciblant le variant génétique responsable de la dégénérescence rétinienne sont en cours de développement. Cependant le développement clinique de ces thérapies géniques traditionnelles ne sera pas possible pour tous les variants génétiques responsables la maladie, et les approches thérapeutiques indépendantes des variants génétiques pourraient représenter une option de traitement pour un public plus large.

SparingVision est une société de biotechnologie qui développe des thérapies géniques indépendantes du variant génétique causant la dystrophie bâtonnets-cônes. Une première approche vise à prolonger la survie et le fonctionnement des cônes grâce à deux protéines : RdCVF (rod-derived cone viability factor, ou facteur de viabilité des cônes dérivé des bâtonnets) et RdCVF-Long (RdCVFL). RdCVF est un facteur neurotrophique sécrété par les bâtonnets qui permet aux cônes de renouveler leurs segments externes, et par conséquent de maintenir leur sensibilité à la lumière. RdCVFL est une protéine qui atténue les dommages causés par le stress oxydatif accumulé dans les photorécepteurs de la rétine, ce

qui participe à leur survie. Lorsque les bâtonnets dégénèrent dans la dystrophie bâtonnets-cônes, l'absence de RdCVF et l'augmentation du stress oxydatif dans la rétine déclenchent la dégénérescence des cônes. L'apport de RdCVF et RdCVFL dans la rétine malade pourrait donc aider à ralentir la perte de vision causée par la dégénérescence des cônes.

Une deuxième approche utilise la protéine GIRK, afin d'essayer de rendre la sensibilité à la lumière aux cônes qui ont perdu leur capacité de phototransduction. Cette stratégie thérapeutique pourrait permettre d'améliorer la vision centrale et des couleurs.

Les thérapies géniques RdCVF/RdCVFL et GIRK ont respectivement démontré une efficacité préliminaire pour ralentir la dégénérescence des cônes ou les rendre fonctionnels à nouveau, dans des modèles animaux de rétinite pigmentaire (la forme la plus courante de dystrophie bâtonnets-cônes).

Étant indépendantes du variant génétique causant la maladie, ces approches thérapeutiques ont le potentiel de traiter un plus large éventail de dystrophies bâtonnets-cônes, répondant ainsi à l'important besoin médical non satisfait dans le traitement de cette maladie.

Les dystrophies rétiniennes héréditaires (DRH) sont des maladies hétérogènes qui provoquent un dysfonctionnement des photorécepteurs, et/ou de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR). Chaque DRH est monogénique avec plus de 270 gènes responsables. La forme la plus courante est la rétinite pigmentaire (RP) ou dystrophie bâtonnets/cônes. Il existe plus de 90 gènes responsables de RP avec une prévalence générale de 1 naissance sur 4000. Les mutations d'un même gène peuvent donner lieu soit à une RP isolée, soit à une RP associée à des symptômes extra-rétiens. L'hétérogénéité clinique des RP peut être en partie expliquée par les divers rôles/localisations des protéines codées par les gènes responsables au sein du photorécepteur ou de l'EPR.

Les gènes responsables de RP non syndromique peuvent être divisés en groupes qui codent pour des facteurs jouant des rôles clés dans le corps cellulaire, le segment interne ou le segment externe. Les gènes responsables de RP syndromique constituent une grande famille de gènes causaux de la RP et ils sont localisés au niveau du cil connecteur et donnent des ciliopathies ; les défauts rétiens sont alors liés à des défauts dans d'autres tissus ciliés, comme la cochlée (syndrome de Usher) ou le rein. Un même gène peut donner plusieurs entités cliniques (ABCA4, CRB1, PRPH2), ou être transmis selon plusieurs hérédités (RP1, RHO,

NR2E3), ou encore être responsable d'une forme isolée ou syndromique (USH2A, BBS1). La RP peut être héritée selon les trois modes mendéliens : autosomique dominant (15-25%) (31 gènes responsables), autosomique récessif (5-20%) (66 gènes responsables), liée au chromosome X (5-15%) (3 gènes responsables - 40-50% des cas présentent un schéma indéterminé de transmission. Selon Verbakel et al., 2018, USH2A est le gène majoritaire des RP, puis RPGR, puis EYS et RHO (70% de cas positifs pour l'ensemble des gènes connus, 30% des patients restent encore sans diagnostic moléculaire).

Le diagnostic des RP en France se fait par Next-Generation-Sequencing (NGS haut-débit) ciblé de panels de plus de 200 gènes, ou par séquençage de l'exome (WES=Whole Exome Sequencing correspondant à 90% des parties codantes de tous les gènes) ou par séquençage du génome (Whole Genome Sequencing) par l'actuel PlanFranceMédecineGénomique 2025. Et quand c'est négatif ? Selon la méthode de diagnostic initiale employée, et selon la pathologie, au cas par cas, nous adaptons notre stratégie selon la technique initiale, le but étant de découvrir de nouveaux mécanismes de pathogénicité sur les gènes déjà connus, ou de découvrir de nouveaux gènes. Par le passé, des gènes ont été nouvellement décrits par notre équipe : RPE65 (Marlhens, Hamel et al, Nat Genet 1997), IMPG1 (Manes et al, Am J Hum Genet 2013), MAPKAPK3 (Meunier et al, Hum Mol Genet 2016), PRDM13 (Manes et al, Hum Mol Genet 2017).



Levée de fonds exceptionnelle pour la biotech française SparingVision

La biotech SparingVision a annoncé le 14 septembre une levée de fonds en série B de **75 millions d'euros**. Le tour de table a été mené par Jeito Capital et UPMC Entreprises, avec la participation de 4BIO Capital, Bpifrance, le RD Fund et Ysios Capital.

Grâce à cette nouvelle opération, la société souhaite financer les premiers essais sur l'Homme de deux traitements, **SPVN06** et **SPVN20**, qui vise à combattre la **rétinite pigmentaire (RP)**. Actuellement, les médicaments disponibles sur le marché ne traitent qu'un seul gène et ne peuvent donc pas concerner tous les patients. SparingVision a pour ambition de s'adresser à toutes les malades, quelle que soit leur mutation génétique.

“

D'autres gènes sont possibles !

Dr Béatrice BOCQUET

Généticienne, Banque ADN, Inserm - INM - CHU Montpellier

Dr Vasiliki KALATZIS

Directrice de recherche Inserm - INM - Université de Montpellier

En 2022, D'AUTRES GÈNES SONT TOUJOURS POSSIBLES !

À Montpellier, nous travaillons actuellement sur CPH-RP, un nouveau gène candidat de RP récessive mis en évidence par WES. Une première famille française avec une RP de début précoce et évolutive, une seconde famille italienne avec une RP de début précoce et atteinte rénale et enfin une troisième famille espagnole (2 sœurs atteintes) présentant une RP de début tardive.

Ces 4 patients présentent des mutations bi-alléliques dans le gène CPH-RP (mutation tronquante associée à une mutation missense ou d'épissage pouvant représenter des mutations hypomorphes). CPH-RP a été initialement décrit en 2014 dans des ciliopathies (maladies syndromiques) sans atteinte rétinienne décrite : il s'agissait de mutations d'épissage homozygotes, très sévères avec une absence totale de protéine chez les patients.

La protéine codée par ce gène est un composant du cil connecteur, en lien avec une voie de signalisation cellulaire. Les modèles animaux décrits sont la souris et le poisson zèbre, mais leur rétine n'a pas été explorée. L'étude de CPH-RP a été entreprise sur la rétine chez le Xénope (Dr Muriel Perron, Dr Caroline Borday, Paris Saclay). Nous avons montré une augmentation puis une diminution de l'expression pendant le développement de l'EPR et une expression similaire dans les photorécepteurs, soulevant un rôle du gène dans la rétinogenèse. Un knockdown de CPH-RP conduit à des défauts de pigmentation de l'EPR qui sont restaurés après injection de copies sauvages du gène.

La baisse d'expression de ce gène (pour mimer les mutations de nos patients) aboutit à une distribution hétérogène et irrégulière de l'actine, révélant une forme altérée des cellules de l'EPR.

Par ailleurs, le cil primaire du tube neural est plus long chez les animaux injectés en comparaison des contrôles; les photorécepteurs sont également touchés de façon dose-dépendante (moins d'expression mais avec une localisation correcte de marqueurs spécifiques).

Ainsi, la déplétion de CPH-RP chez le Xénope affecte la longueur du cil primaire dans le tube neural comme montré chez la souris.

Nous avons ensuite étudié la pathogénicité des mutations de notre patient français par une biopsie de peau, qui permet d'étudier les fibroblastes, et d'obtenir les cellules pluripotentes inductibles (iPSC) que l'on peut différencier en EPR et en organoïdes rétiniens.

Sur les fibroblastes, le cil primaire est plus long chez le patient, mais correctement organisé. L'étude de l'EPR permet d'obtenir également la formation de cils primaires (importants pour l'orientation correcte de l'EPR dans la rétine) plus nombreux et plus longs chez le patient. Par ailleurs, une désorganisation de l'EPR est observée au niveau des jonctions serrées, importantes pour son étanchéité.

Ces désorganisations modifient la localisation apicale de MERTK, protéine de phagocytose des segments externes des photorécepteurs.

Par ailleurs, nous avons observé le déclenchement d'une transition partielle épithélio-mésenchymateuse (EMT) dans l'EPR de notre patient, qui signe une modification de la structure de l'épithélium ainsi qu'une dérégulation des profils d'expression de marqueurs de l'activation de l'EMT. L'EPR perd ainsi son identité et ses fonctions de sécrétion des facteurs angiogéniques sont altérées (augmentation de la sécrétion du côté apical). Enfin, l'analyse des marqueurs des photorécepteurs du patient (sur organoïdes) montre des différences notables par rapport au contrôle et un défaut de trafic entre les segments internes et externes des photorécepteurs.

En conclusion : CPH-RP est un gène ciliaire décrit précédemment dans des formes syndromiques sévères, que nous décrivons par la première fois aujourd'hui comme responsable de rétinite pigmentaire isolée et/ou associée à une pathologie rénale. Des mutations dans ce gène induisent un allongement du cil primaire dans les fibroblastes et sur l'EPR dérivé d'iPSC chez le patient et chez le xénope, des altérations de l'EPR par modification de la forme des cellules, et altération des jonctions cellulaires de l'EPR, ainsi qu'une induction d'une EMT, reflétant une perte d'identité et une modification des propriétés de sécrétion de cet EPR. Des altérations fonctionnelles des organoïdes rétiniens sont aussi observées : de nombreux marqueurs des bâtonnets et des cônes sont perturbés dans leur expression, signant une perturbation du cycle visuel. Ainsi, d'autres gènes sont encore possibles aujourd'hui.

Merci à nos patients, et un grand merci à l'IRRP pour son soutien.

“

Les cellules souches pluripotentes pour le traitement des maladies de la rétine : un point sur l'essai de thérapie cellulaire

Pr Christelle Monville

Ophthalmologie, directrice de recherche - PU - Inserm, I-Stem - Evry

Dans les pays développés, les maladies dégénératives de la rétine affectant l'épithélium pigmenté de la rétine (EPR), y compris la Dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) et les maladies rétinienne héréditaires comme la rétinite pigmentaire (RP), sont les principales causes de cécité humaine.

Malgré les progrès scientifiques réalisés ces dernières années, il n'existe aucun traitement curatif pour ces maladies. Dans ce contexte, nous avons développé un médicament de thérapie cellulaire basé sur notre expertise en ingénierie tissulaire et en manipulation de cellules souches pluripotentes.

Ce nouveau produit d'ingénierie tissulaire (TEP) consiste en des cellules de l'EPR dérivées de cellules souches embryonnaires humaines de qualité clinique disposées sur un substrat biocompatible permettant la formation d'un patch fonctionnel, adapté à la transplantation.

Après une validation fonctionnelle dans un modèle rongeur de RP (Ben M'Barek et al., 2017), nous avons testé la sécurité de la chirurgie et la tolérance locale chez des primates non humains (Ben M'Barek et al., 2020).

Un dispositif spécifique a été développé afin d'encaster le TEP dans de la gélatine, de permettre son transport dans un milieu spécifique et de découper la greffe au bon format.

Nous avons montré que la fonction de la rétine n'était pas modifiée par la chirurgie et qu'il n'y avait pas d'inflammation durable. De plus, les cellules transplantées étaient intégrées dans la rétine. Notre méthode chirurgicale d'implantation était sûre et n'a pas provoqué d'inflammation locale ni de détérioration de la rétine.

Ces résultats ont permis le lancement d'un essai clinique de phase I/II en 2019, qui est actuellement en cours (NCT03963154). Sept patients ont été transplantés à ce jour et les premiers résultats ne montrent aucun événement indésirable majeur et des données préliminaires d'efficacité sont globalement positives.

“

Comprendre le syndrome de Usher

Pr Isabelle MEUNIER

Ophthalmologiste - CHU Montpellier

Dr Catherine BLANCHET

ORL - CHU Montpellier

Dr Anne-Françoise ROUX

Généticienne - CHU Montpellier

Le syndrome de Usher est une maladie génétique rare causant la perte combinée et progressive de deux sens : l'ouïe (l'audition) et la vue et parfois l'équilibre est également touché (syndrome de type 1). Les principaux symptômes du syndrome de Usher sont la surdité ou perte auditive et une maladie de la rétine appelée rétinite pigmentaire (RP). La surdité est notée dès la naissance et n'évolue pas (surdité congénitale non évolutive). La rétinite pigmentaire associée n'est pas présente à la naissance. Elle survient dans l'enfance ou chez l'adulte avec comme principal symptôme les difficultés de vision de nuit.

Le syndrome de Usher affecte environ 4 à 17 personnes sur 100 000, et représente environ 50 % de tous les cas de surdicécité héréditaire. On pense que la maladie représente 3 à 6 % de tous les enfants sourds, et 3 à 6 % des enfants malentendants. Il existe trois types de syndrome de Usher de I à III. Le type III est exceptionnel en dehors de la Finlande et de pays nordiques.

Les enfants atteints du syndrome de Usher de type 1 ont une surdité profonde à la naissance et ont des troubles de l'équilibre (aréflexie vestibulaire congénitale bilatérale). La surdité est de nos jours repérée grâce aux programmes de dépistage auditif néonatal. Des programmes d'intervention précoce permettent de mettre en place une communication précoce quel que soit le projet linguistique (français oral ou signé). En cas de projet « audiophonatoire » avec communication en langage oral, la réhabilitation auditive repose sur l'implantation cochléaire bilatérale précoce, dans l'idéal avant un an de vie. L'implant cochléaire est un appareillage dont une partie est placée lors d'une intervention chirurgicale dans l'oreille interne, permettant de remplacer le fonctionnement des cellules de l'oreille déficientes. Cette réhabilitation auditive précoce associée au programme d'intervention précoce permet une perception de la parole et le développement du langage oral. Les problèmes d'équilibre entraînent chez le bébé un retard des acquisitions motrices (tenue de tête, tenue assise > 9 mois, marche autonome > 18 mois). Les problèmes de vision avec le syndrome d'Usher de type 1 commencent

généralement avant l'âge de 10 ans par des difficultés à voir la nuit et évoluant vers une perte de vision sévère sur plusieurs décennies en rapport avec la progression de la rétinite pigmentaire qui fait partie du syndrome.

Type 2 : Les enfants atteints du syndrome de Usher de type 2 naissent avec une surdité modérée ou sévère sans anomalies de l'équilibre. Cette surdité est également repérable grâce aux programmes de dépistage auditif néonatal. Pour les patients nés avant la mise en place de ces programmes, la surdité pouvait passer inaperçue pendant les premières années de vie et n'être repérée que face à un retard de langage vers l'âge de 4 ou 5 ans. La surdité pouvait même passer inaperçue jusqu'à l'apparition de l'atteinte visuelle qui altère les possibilités de compensation (lecture labiale) et ainsi les capacités de compréhension de la parole. La réhabilitation initiale repose sur des appareils auditifs conventionnels. Chez l'adulte, la surdité peut progressivement s'aggraver (du fait de la maladie mais aussi en lien avec l'âge ou des facteurs environnementaux (exposition au bruit, médicaments ototoxiques...)). L'implant cochléaire peut devenir nécessaire chez l'adulte. La RP est généralement diagnostiquée à la fin de l'adolescence chez les personnes atteintes du syndrome de Usher de type 2.

Liens utiles : <https://maolya.chu-montpellier.fr/fr/>

	TYPE 1	TYPE 2	TYPE 3
Audition	Perte auditive profonde ou surdité à la naissance	Perte auditive modérée ou sévère à la naissance	Perte auditive progressive dans l'enfance
Vision	Diminution de la vision nocturne à l'âge de 10 ans, évoluant vers une perte de vision sévère vers la quarantaine	Diminution de la vision nocturne à l'adolescence, évoluant vers une perte de vision sévère à la quarantaine	Varie en gravité et en âge d'apparition ; les problèmes de vision nocturne commencent souvent à l'adolescence et évoluent vers une perte de vision sévère vers la quarantaine.
Equilibre (fonction vestibulaire)	Problèmes d'équilibre dès la naissance	Équilibre normal	variabilité de l'atteinte d'équilibre

“

Le système Prima, vers une nouvelle vision bionique !

Dr Aymeric FAILLAT

Chargé de recherche - Pixium Vision

La dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) est l'une des principales causes de perte de la vision centrale et elle a une incidence non négligeable sur la qualité de vie. Il n'existe aucun traitement curatif pour la DMLA sèche permettant d'aider les patients à remédier à la perte de la vision.

L'étude PRIMA FS est la première étude sur des sujets humains concernant le système PRIMA. Cinq patients avec une acuité inférieure à 20/400 due à une atrophie géographique sans vision fovéale ont été implantés avec une puce photovoltaïque sans fil de 2x2 mm, 30 μ m d'épaisseur composée de 378 pixels de 100 μ m de largeur. Chaque pixel de l'implant convertit une lumière infra-rouge pulsée (880nm) projetée par des lunettes équipées d'une caméra en un courant électrique stimulant les cellules de la couche interne de la rétine.

Pour tous les patients, la puce implantée sous la macula est restée stable et fonctionnelle. Un patient est décédé après 18 mois et les 4 autres ont été suivi pendant plus de 3 ans. Aucune diminution de l'acuité visuelle naturelle excentrée n'a été observée pour aucun des yeux étudiés dans l'étude. Les 5 patients pouvaient percevoir des formes blanches/jaunes avec une intensité variable à des positions rétinotopiques correctes au sein du scotome durant la période de suivi. L'étude PRIMA FS a fourni des résultats concluants en matière de sécurité et d'efficacité mais pas suffisants pour l'obtention d'une autorisation de mise sur le marché. L'investigation clinique PRIMAVera tente de répondre à ce problème par la réalisation d'une étude plus vaste sur la sécurité et l'efficacité chez des patients souffrant de DMLA de type atrophique. Le critère principal d'efficacité vise à évaluer la capacité du système PRIMA à améliorer l'acuité visuelle chez les patients atteints de DMLA de type atrophique.

38 sujets bénéficieront de l'implantation d'un dispositif PRIMA. Pour être inclus dans cette étude, les patients doivent être âgés d'au moins 60 ans à la date d'inclusion, avoir été diagnostiqués comme souffrant d'une atrophie géographique due à la DMLA au niveau des deux yeux et présenter, au mieux, une acuité visuelle corrigée égale à 20/320 dans l'œil étudié. La durée totale du suivi de l'étude pour chaque sujet est de 38 mois.

“

Les thérapies à ARN pour les dystrophies rétiniennes

Pr Isabelle AUDO

*Coordinatrice ophtalmologie - Maître de conférence des Universités
PH des Quinze-Vingts*

Introduction

Nous étudions de grandes cohortes de patients pour identifier les défauts génétiques sous-jacents à différentes formes de maladies rétiniennes héréditaires et développer des thérapies innovantes basées sur les gènes

Présentation

Les maladies héréditaires de la rétine (IRD), une cause majeure de déficience visuelle ou de cécité chez les adultes, affectent environ 1 personne sur 2000 dans le monde, et actuellement, il n'existe aucun traitement efficace disponible. Certaines IRD sont stationnaires, comme dans la cécité nocturne stationnaire congénitale (CSNB), tandis que des formes progressives telles que la rétinite pigmentaire (RP) peuvent entraîner une déficience visuelle sévère. L'hétérogénéité des IRD est reflétée par le nombre d'anomalies génétiques sous-jacentes. Plus de 180 gènes ont été impliqués dans différentes formes d'IRD représentant environ 70% des cas. Cela suggère qu'une grande proportion de patients n'ont pas de mutations dans les régions codantes et les régions de site d'épissage connues de gènes connus, et qu'un nombre important de gènes restent à découvrir.

Nous concentrons nos études sur deux domaines : déchiffrer les défauts génétiques sous-jacents des IRD et développer des thérapies innovantes basées sur les gènes. Pour améliorer l'identification des défauts génétiques, nous utilisons de nouvelles technologies telles que le séquençage de nouvelle génération (NGS). Notre groupe a établi un panel complet de NGS ciblés pour analyser les séquences codantes des gènes impliqués dans les IRD, identifier les défauts génétiques responsables et effectuer le séquençage de l'exome entier ou du génome entier sur les cas sans mutation sur les gènes connus. Notre recherche implique une grande cohorte de patients cliniquement phénotypés avec divers IRD pour mieux délimiter les corrélations phénotype/génotype. Nous utilisons des approches in vitro et in vivo pour caractériser la fonction de nouveaux gènes et mieux comprendre les mécanismes génétiques impliqués dans le développement des IRD, y compris la modélisation des maladies à l'aide des iPSC.

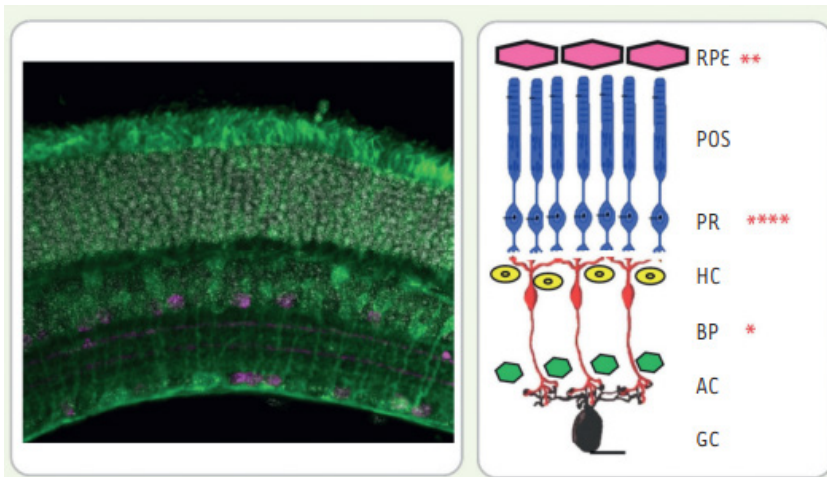
“

Thérapie génique, essais en cours et à venir pour les rétinopathies !

Dr Guylène LE MEUR

Ophthalmologie - CHU Nantes

La thérapie génique est une stratégie innovante particulièrement intéressante dans les RP. Elle vise à restaurer la fonction moléculaire déficiente en transférant dans les cellules cibles un gène thérapeutique. L'apport du gène peut suivre plusieurs stratégies distinctes : supplémentation, correction, inactivation, inactivation et supplémentation, compensation. La supplémentation (apport du gène défaillant) est particulièrement adaptée pour les maladies à transmission récessive. La correction et l'inactivation d'un gène pathogène est plus pertinente en cas de maladie à transmission dominante. La compensation correspond, quant à elle, à l'apport d'un gène différent de celui qui est déficient afin de compenser la perte fonctionnelle. Cette approche est particulièrement adaptée si le gène malade n'est pas connu ou si la maladie est à un stade avancé. En effet, le transfert de gènes thérapeutiques n'a de sens que si les cellules ciblées sont encore présentes et fonctionnelles dans l'organe concerné. Dans le cas des RP à un stade avancé, où les photorécepteurs et les cellules de l'EP ont dégénéré, la supplémentation n'aura pas d'effet. L'optogénétique est une approche de compensation dont l'objectif est de faire exprimer par d'autres cellules rétiniennes (cellules bipolaires, cellules ganglionnaires, cônes dormants) des protéines photosensibles à même de restaurer la transduction du signal lumineux en signal électrique. À ce jour, la preuve du concept a été obtenue chez l'animal, et deux études de phase I/II chez l'homme sont en cours. Une autre approche compensatrice consiste à reprogrammer des cellules gliales de la rétine afin de stimuler la régénération rétinienne.



Structure de la rétine en microscopie confocale:

RPE: épithélium pigmentaire
POS: segment externe des photorécepteurs
PR: corps cellulaires des photorécepteurs
HC: cellules horizontales
BP: cellules bipolaires
AC: cellules amacrines
GC: cellules ganglionnaires

“

Développement d'un traitement optogénétique GS030 dans la rétinite pigmentaire

Dr Magali TAIEL

GenSight Biologics

La thérapie optogénétique GS030 s'adresse aux sujets atteints de rétinite pigmentaire à un stade évolué, indépendamment de la mutation causale.

La thérapie optogénétique GS030 associe une injection intravitréenne de thérapie génique à l'utilisation d'un dispositif médical. Le vecteur de thérapie génique GS030 exprime la channelrhodopsine ChrimsonR-tdTomato dans les cellules ganglionnaires rétiniennes. Les lunettes de stimulation lumineuse codent la scène visuelle et projettent des impulsions lumineuses correspondantes pour activer les cellules ganglionnaires rétiniennes. PIONEER est une étude clinique internationale en ouvert à dose croissante de thérapie génique pour le traitement de la rétinite pigmentaire de stade avancé.

9 patients ont reçu des injections de doses croissantes de thérapie génique : 3 ont reçu 5E10 génomes viraux (vg)/œil, 3 ont reçu 1,5E11 vg/œil et 3 ont reçu 5E11 vg/œil. Commencée 8 semaines après l'injection, l'utilisation de lunettes luminescentes a été bien tolérée. Le principal événement indésirable oculaire lié à la thérapie génique était une légère inflammation intraoculaire répondant à un traitement par corticoïdes locaux. Suite à un entraînement visuel systématique avec les lunettes, deux patients, qui préalablement avaient une acuité visuelle limitée à la perception lumineuse, ont pu localiser et toucher des objets de tailles et de contrastes différents sur une table.

En conclusion, la thérapie combinée GS030 présente un bon profil de tolérance jusqu'à 2,5 ans après l'administration de la thérapie génique, et l'évaluation préliminaire de l'efficacité montre une récupération visuelle partielle chez deux patients.



L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ORDINAIRE

Cette année, l'Assemblée Générale Ordinaire s'est déroulée dans le cadre des 38^{èmes} Rencontres Nationales de l'IRRP, à Bessèges au Village Vacancèze dans le Gard, berceau de l'association, le vendredi 1^{er} juillet 2022 à 17h00.

Ordre du jour, décisions et approbations :

COTISATION Le montant de la cotisation reste fixé à 40€

Les dons sont les bienvenus ! 66% de réduction fiscale : un don de 100€ ne vous coûte que 34€ après réduction d'impôts !

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

L'AVENIR DE L'IRRP

L'association recherche des correspondants de région et une personne souhaitant s'investir afin d'assurer la continuité de l'association à la Présidence.

QUELLE VILLE POUR LES 39^{ÈMES} RENCONTRES NATIONALES ET LE CONGRÈS MÉDICAL

La ville de **Paris** a été choisie pour 2023

PLAN D'ACTION 2022

Mettre en place de nouvelles actions pour la communication et la collecte de fonds. Microdon, Karmadon...

Rechercher de nouveaux partenaires, donateurs.

Préparer un dossier «Dons et legs».

Créer un nouveau site web plus « professionnel » (réalisé par Arnaud).

Participer ou mettre en place les événements suivants :

L'édition 2022 de la Course des Héros format connecté avec le live le 19 juin.

La Marche Nationale pour la Vue jusqu'en octobre. Les organisateurs de l'année 2021 nous ont confirmé leur participation pour l'année suivante. L'objectif est de trouver de nombreux soutiens auprès des fédérations et clubs de randonnée, ASPTT, clubs de sport, handisport, associations ... pour atteindre une cinquantaine

de villes organisatrices et retrouver son ampleur.

Les 38^{èmes} Rencontres Nationales avec le congrès médical du 1^{er} au 3 juillet à Bessèges (Gard) avec l'inauguration à Bordezac d'un sentier labellisé adapté aux déficients visuels « Parcours pour la Vue Arielle Dumas ».

RAPPORT MORAL ET D'ACTIVITÉ 2021

INTRODUCTION

Malgré le contexte encore peu favorable, l'IRRP a pu assurer en 2021 la quasi-totalité de ses missions et activités. En particulier, nous avons pu organiser à Montpellier nos Rencontres Nationales avec le Congrès Médical. Nous avons également organisé, pour la récolte de fonds destinés à la recherche, nos Marches Nationales pour la Vue et notre participation à la Course des Héros. Nous détaillons dans ce rapport les points forts de l'année 2021.

SOUTIEN ET INFORMATION AUX PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES DE LA RÉTINE

Arielle Dumas, Présidente de l'association, a pu assurer, tout au long de l'année 2021, la mission d'information et d'assistance auprès des personnes touchées par la maladie et leur famille, avec le soutien et l'implication des membres du Conseil d'Administration. De nouveaux adhérents ou donateurs se sont inscrits grâce notamment aux réseaux sociaux et au site internet de l'association.

LES 37^{ÈMES} RENCONTRES DE L'IRRP

Après 2020, sans congrès en raison de la crise sanitaire, nous avons été heureux de pouvoir organiser en 2021 les 37^{èmes} Rencontres Nationales à Montpellier, ville emblématique pour la Recherche Médicale. Le Congrès scientifique, enregistré en audio et vidéo, a rencontré un succès mérité. Les chercheurs ont présenté les dernières avancées de leurs travaux, notamment les équipes de l'Institut des neurosciences de Montpellier, de l'Institut de la Vision, de l'I-Stem d'Evry ou encore les sociétés Gensight Biologics, Sparing Vision et Pixium Vision. Les résultats tangibles en matière de thérapie génique, optogénétique et thérapie cellulaire laissent espérer des applications aux malades à moyen terme. L'ensemble de ces conférences sont accessibles à tous sur le site de l'IRRP grâce aux enregistrements audio et vidéo réalisés.

COLLECTE DE FONDS POUR LA RECHERCHE MÉDICALE

Le 27 juin, la participation de l'IRRP à la **Course des Héros** en format connecté a été un succès avec 16 participants, qui ont permis de récolter près de 11 500€, en intégrant dans la collecte le produit de la cueillette et vente de muguet du 1er mai.

La **Marche Nationale pour la Vue** a été plus conséquente qu'en 2020, sans toutefois retrouver son ampleur des années précédentes. Elle a néanmoins permis de collecter près de 11 000€.

En complément à ces deux actions phares, une soirée **loto connecté** organisée le 17 avril a permis de collecter plus de 1 400€.

Grâce à ces actions, c'est au total 38 000€ qui ont été reversés à la recherche : 20000€ pour deux projets de recherche à l'INM Montpellier (recherche de nouveaux gènes par Isabelle Meunier et Béatrice Bocquet et étude de la maladie de Stargardt par Vasiliki Kalatzis), 10 000€ pour un projet à l'I-Stem d'Evry (mise en place d'un modèle animal de RP par Christelle Monville) et 8 000€ pour l'achat d'un stéréo microscope à l'Institut de la Vision (Serge Picaud).

FONCTIONNEMENT GÉNÉRAL DE L'ASSOCIATION

L'utilisation des outils de télétravail (téléconférences et drive) a permis un fonctionnement fluide et efficace au sein du Conseil d'Administration. De plus, deux élèves de la Business Scholl de Montpellier sont venues renforcer notre équipe. Charlotte a ainsi développé des partenariats (Fondation Groupama ...), élaboré de la documentation (dons et legs, microdon ...), fait les démarches pour le Karmadon et le loto connecté, et participé à l'organisation des 37èmes Rencontres de Montpellier

Careine, en contrat d'alternance de 8 mois, a développé, administré les réseaux sociaux, rajeuni le site web et réalisé des présentations pour les publications.

Arnaud et Yassine, nouveaux membres du conseil d'administration, s'investissent sur la visibilité de l'association au travers des réseaux sociaux et du site web, ainsi que sur la recherche de nouveaux moyens de collecte de fonds.

Laurent, en contrat PEC, a commencé sa mission afin d'améliorer la communication, développer la recherche de partenariats et la collecte de fonds, et continuer les actions de Charlotte et Careine.

Pour soutenir nos actions et développer notre réseau, nous avons lancé une recherche de correspondants régionaux. Cette recherche est toujours d'actualité et nous serons heureux d'accueillir toutes les personnes de bonne volonté souhaitant se rendre utiles et ayant envie d'apporter leur pierre à l'édifice.

PUBLICATIONS ET INFORMATION

Deux « Circulaires » ont été publiées en 2021, n°77 en janvier et n°78 en septembre, cette dernière faisant le compte rendu des Rencontres de Montpellier. Deux « Lettres de l'IRRP », notre newsletter, ont également été publiées en mai et décembre 2021 pour apporter des informations complémentaires. Enfin, deux dossiers de presse ont été réalisés, pour la Course des Héros en juillet et pour la Marche nationale pour la Vue en novembre.

Pour améliorer leur accessibilité, ces publications sont disponibles sur demande en format HTML et en sous forme de CD audio.

Outre ces publications, notre mission d'information a été réalisée en participant à des ateliers de sensibilisation lors d'événements et en milieu scolaire.

FORMATION ET SENSIBILISATION

Plusieurs formations, ont été réalisées en octobre et décembre par Jacky au profit de l'IRRP, à Balma et à l'Office de Tourisme de Mauguio Carnon.

Des sensibilisations sur le quotidien des personnes déficientes visuelles, faites par Arielle Dumas, à l'Ecole de St Sauveur de Cruzieres, la Journée Handistival à Méjannes-le-Clap dans le cadre des Biblio'Ateliers, à l'École d'infirmières Alès.

Des stands de sensibilisation ont eu lieu au centre commercial Grand Sud de Lattes, à la Marche de l'Alliance pour les maladies rares et à Bordezac avec la Communauté des Communes de Cèze-Cévennes.

L'IRRP a également participé le 17 novembre à l'émission sur FR3 Occitanie : « Romy, j'entends, maintenant je veux voir » à St-Ambroix (30).

PRINCIPALES RÉUNIONS

Nombreuses réunions du CA de l'IRRP, quasi hebdomadaires, ainsi que :

.22 février : Réunion IRRP et Fondation Stargardt (Denis Cayet) « Gardons la Vue ».

.17 juin : Groupe santé de la FAF (Jean-Pierre).

.26 juin : Assemblée générale de la FAF.

.1 septembre : Réunion Communauté de Communes Cèze-Cévennes - le Jour de la Nuit Bordezac.

.6 octobre : International Usher symposium en ligne (Arnaud)

.21 octobre : Webinaire Alptis avec Serge Picaud « Traitement de la vue, les approches innovantes ».

.4 décembre : colloque Retina Paris (Arnaud et Nadine)

.6 décembre : Marche de l'Alliance des Maladies rares Paris (Nadine et Pascal)

.6 et 7 décembre : Réunion FAF visio-conférence.

.14 décembre : Attribution des bourses de recherche de la FAF (Jean-Pierre membre du comité scientifique).

CONCLUSION

Après le coup d'arrêt imposé en 2020 par l'épidémie de Covid-19, l'année 2021 marque un retour à un fonctionnement presque normal, grâce notamment à l'implication de l'ensemble du Conseil d'administration. Outre la Marche Nationale pour la Vue et la Course des Héros qui auront permis une belle collecte de fonds, les Rencontres de Montpellier et leur Congrès Scientifique auront été le point d'orgue de cette belle année.

Je vous laisse maintenant la parole, avant la lecture du rapport financier.

Bien amicalement

Arielle DUMAS - *Présidente*

**À l'issue de la lecture du document - Vote à main levée et
APPROBATION DU RAPPORT MORAL ET D'ACTIVITÉ POUR L'ANNÉE 2021**

RAPPORT FINANCIER EXERCICE 2021

LES CHARGES EN 2021

.Les charges de structure (loyer, électricité, rémunération...) s'élèvent à 24 266,05€, sur lesquelles il faut déduire 9 608,28€ de subventions sur salaires (ASP) contrat franc et contrat PEC.

.Les charges de fonctionnement (fournitures, crédit-bail imprimante, frais postaux, honoraires ext ...) s'élèvent à 12 687,23€

.Les charges de représentation (frais colloques, déplacements, ...) s'élèvent à 7 889,19€

LES SUBVENTIONS VERSÉES À LA RECHERCHE EN 2021

Les subventions versées aux projets de recherche pour l'année 2021 s'élèvent à 38 493,50€ (11 927,50€ en 2020)

.10 000€ à l'Institut des Neurosciences de Montpellier

.10 000€ à l'INM projet Vasiliki Kalatzis

.8 000€ à l'Institut de la vision Paris

.10 000€ à l'I-Stem d'Evry

.493,50€ de cotisations diverses (FAF, Alvarum, CLCPH, Comité FFR ...)

LES DONNS REÇUS EN 2021 S'ÉLÈVENT À 26 820,20€

(11 299,05€ en 2020)

Les actions menées par l'association, malgré les difficultés de la crise, ont permis de faire progresser la partie dons. À noter, l'action « **La Course des Héros au format connecté** » et la reprise de la « **Marche Nationale pour La Vue** » qui ont été un succès et permis cette progression.

LES COTISATIONS RÉGLÉES EN 2021 SONT DE 7 295,00€

(4 620,00€ en 2020 et 5 037,20€ en 2019)

On peut constater une hausse par rapport à 2020, ce grâce aux événements organisés, les journées de sensibilisation et une meilleure visibilité de l'association sur les réseaux sociaux notamment. Nous avons eu de nouvelles adhésions en fin de trimestre 2020 et en 2021. On a constaté également que des adhérents en retard de paiement de cotisation en 2020, l'ont fait en 2021.

LES SUBVENTIONS REÇUES EN 2021

Le montant des subventions reçues en 2021 s'élève à 22 500,00€ (contre 35 520,00€ en 2020, grâce à une subvention exceptionnelle de 10 000,00€ de la Fondation des Ailes sous l'égide de la Fondation de France)

Nos partenaires : FAF, Fondation Valentin Haüy, Mutilés de Guerre des yeux et des oreilles, la Mairie de Bessèges et Bordezac, Pixium Vision, le Conseil départemental du Gard (30), les Lions Club Hautes Cévennes, IMA Protect et Langogne Rêve d'Enfants.

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

LE BÉNÉVOLAT EN 2021

Il a été notifié 16 personnes bénévoles au sein de l'IRRP pour un équivalent temps plein valorisé à 40 000€ sur l'année. L'IRRP chaque année peut compter sur la bonne volonté de ses bénévoles qui participent activement à ses actions. Ces personnes bénévoles participent dans toute la France à l'organisation des Marches pour la Vue, effectuent des actions de sensibilisation et d'information. Cette année 2021, le bénévolat et la participation des membres du Conseil d'administration a encore été plus que jamais à l'ordre du jour et une véritable nécessité.

LES COLLECTES DE FONDS

.Loto connecté : 1 413,64€

.La Course des héros au format connecté : 10 656,28€

.La Marche Nationale pour la Vue : 10 684,20€.

LES COLLECTES DE SERVICE

.1 500,00€ : Ateliers de sensibilisation tenus par Arielle Dumas. Deux Biblio'ateliers à St Sauveur de Cruzières et Méjannes-le-Clap (Handistival) et un avec la CC Cèze-Cévennes Tourisme à Bordezac.

.1 393,00€ : Formations données par Jacky Lapalud (membre IRRP)

.455,36€ : Convention Communauté de Communes Cèze-Cévennes pour le tonnage acier

L'EXERCICE 2021 SE TERMINE AVEC UN EXCÉDENT DE 1 585,72€.

Malgré une année encore perturbée qui n'a pas permis de résultats importants, nous avons su stabiliser financièrement l'association. Cela a également contribué à continuer de sensibiliser le grand public sur les maladies rétinienne, et faire mieux connaître l'association IRRP.

CONCLUSION

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

OBJECTIFS

2022 va nous permettre d'organiser à nouveau normalement 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 lui redonner de l'ampleur.

La Course des Héros qui vient de se clôturer en juin n'a pas dépassé 2021.

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

Je vous remercie pour votre écoute attentive,

Si vous avez des questions, je suis à votre disposition.

**À l'issue de la lecture du document - Vote à main levée et
APPROBATION DU RAPPORT FINANCIER POUR L'ANNÉE 2021**

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

VOTE

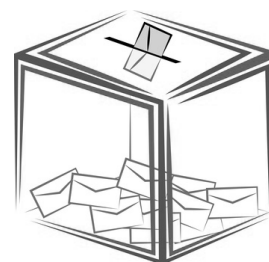
DISTRIBUTION DES POUVOIRS ET DES BULLETINS DE VOTE À L'ASSEMBLÉE PRÉSENTE

LE QUORUM EST ATTEINT : LE VOTE PEUT AVOIR LIEU

L'Assemblée Générale renouvelle la moitié sortante du Conseil d'Administration (partie basse).

Les sièges 10 à 19 sont à renouveler. Les candidats rééligibles sont :

N°11	ANDREO Florence
N°12	BEN KHALA Yassine
N°16	DUMAS Arielle
N°17	VERNERET Roger



.DOURDIL Bernard démissionne de son poste de trésorier

.Nouvelles candidatures : CORDIN Michelle au poste de trésorière, LECAT Camille et BOSCUS Jérôme

LETTRES DE CANDIDATURE :

MICHELLE CORDIN

Madame,

Je m'appelle Michelle CORDIN, j'ai 71 ans et j'habite Méjannes le Clap depuis juillet 2020.

Durant mon activité professionnelle, j'occupais les fonctions d'Expert-Comptable. Désormais retraitée, je suis très investie dans le milieu associatif, et plus particulièrement dans le secteur du Handicap, puisque je suis Vice-Trésorière de l'association Handistival. Je travaille en étroite collaboration avec sa présidente pour l'organisation des différents événements, la tenue de la comptabilité, la constitution des dossiers de demandes de subventions auprès des organismes institutionnels et des Fondations.

Madame Arielle Dumas, m'a proposé de prendre en charge le poste de trésorière de l'association I.R.R.P., ce que j'ai accepté avec enthousiasme. Je suis quelqu'un de dynamique et je pense que je peux être utile en travaillant en collaboration avec tous les membres et en apportant les compétences que j'ai acquises lors de ma vie

professionnelle. J'espère que ma candidature retiendra votre attention.
Dans l'attente de vous rencontrer, je vous prie de recevoir, Madame, Monsieur,
l'expression de ma considération distinguée.

CAMILLE LECAT

Chère Arielle, à vous tous, adhérents et membres du CA de l'IRRP, chercheurs et bienfaiteurs...

C'est avec un an de recul, de réflexion et d'échanges que je vous adresse cette lettre de candidature au Conseil d'Administration. C'est en effet il y a un an, lors des 37èmes rencontres de l'IRRP que j'ai eu le plaisir, la chance de commencer à faire connaissance avec certains d'entre vous, avec l'association, ses missions, ses moyens et surtout sa raison d'être. Arielle, dès mon premier appel, m'avait fait cadeau de son écoute, de son soutien.

De l'ignorance où j'avais jusqu'alors baigné, la confrontation aurait pu constituer un choc, un assommoir. Pourtant bien au contraire, je me suis sentie accueillie et ce fut pour moi le début d'une nouvelle aventure humaine. En un congrès et deux marches pour la vue, je me suis sentie tourner une page pour en découvrir une autre. Cette vision-là, c'est à l'association, à Arielle, à votre soutien que je le dois. Je souhaite être de ceux-là qui cultivent le lien, le soutien, la bienveillance, l'ouverture et la résilience. Je souhaite contribuer, du mieux que je le pourrai à l'activité de l'IRRP. Je vous serai donc reconnaissante de bien vouloir acter ma candidature au Conseil d'Administration.

Bien à vous,

JÉRÔME BOSCUS

Chère Arielle et membres du Conseil d'administration de l'IRRP

C'est avec grand plaisir que je t'adresse le présent courrier pour présenter ma candidature au Conseil d'administration de l'IRRP. Les raisons qui me conduisent à effectuer cette démarche sont variées.

En premier lieu, la recherche, raison d'être de cette association, me touche à double titre. Je suis en situation de quasi-cécité et suis directement concerné par la recherche dont l'IRRP se fait le porte-voix et le soutien financier depuis de si nombreuses années.

Par mon suivi médical, mes actions à l'IRRP et mes fonctions de vice-président à la FAF-LR, j'ai le privilège d'échanger régulièrement avec l'équipe extraordinaire d'Isabelle MEUNIER et Béatrice BOCQUET, notamment aux côtés de Florence, et je suis convaincu de la nécessité de garder un lien fort qui est si profitable à tous. En tant qu'administrateur national de la FAF, je compte bien, porter à tes côtés la parole de l'IRRP pour bénéficier au maximum du soutien du réseau national. Bien

évidemment, je soutiendrai l'association même si je n'étais pas élu au CA, mais une élection permettrait d'avoir une plus grande légitimité.

Enfin, et c'est pour moi le plus important, j'ai trouvé à l'IRRP quelque chose que je n'étais pas venu y chercher : un lien humain extraordinairement fort et bienveillant. Depuis les administrateurs jusqu'aux bénévoles accompagnateurs, en passant une nouvelle fois par les chercheurs et les partenaires.

Je sais que je ne suis pas toujours très disponible, mais je propose, par cette candidature, de participer à cette belle aventure et de défendre avec cœur et conviction ta si belle association.

Je t'assure, Chère Arielle, de mes sentiments amicaux.

RÉSULTATS DU VOTE :

Dépouillement par deux personnes de l'AG neutres

Les candidats sortants sont réélus

Les nouveaux candidats sont élus.

COMPOSITION DU CONSEIL D'ADMINISTRATION 2022
après AG ordinaire du 1 juillet 2022 à Vacancèze 30160 Bessèges
et la réunion du nouveau Conseil d'Administration du 7 juillet 2022 en
visioconférence

Arielle DUMAS	<i>Présidente et correspondante en région Sud Méditerranée</i>
Michelle CORDIN	<i>Trésorière</i>
Nathalie JULIEN	<i>Secrétaire générale et correspondante en région PACA</i>
Florence ANDREO	<i>Vice-présidente et correspondante en région Languedoc Roussillon</i>
Nadine LHUILLERY	<i>Vice-présidente et correspondante en région Île de France</i>
J-Pierre LETOURNEUX	<i>Vice-président et correspondante en région Alpes-Savoie</i>
Bernard DOURDIL	<i>Trésorier adjoint</i>
Yves DUMAS	<i>Trésorier adjoint</i>
Camille LECAT	<i>Secrétaire adjointe et correspondante en région PACA</i>
Arnaud SALESSE	<i>Référent numérique webmaster et correspondant en région Yvelines</i>
Andréa CHARRIERE	<i>Correspondante en région Drôme-Ardèche</i>
Yassine BEN KAHLA	<i>Correspondant en région Midi-Pyrénées</i>
Philippe PAUGHAM	
Jérôme BOSCUS	
Roger VERNERET	

L'ordre du jour étant épuisé, la Présidente remercie les participants à l'AG et lève la séance à 18h15.

LE MICRO-TROTTOIR

“

Jean-Luc

L'inauguration du parcours pour la vue a été pour moi l'occasion de côtoyer et partager ces moments en compagnie de personnes mal ou non voyantes.

J'ai pu ainsi réaliser quelles étaient leurs difficultés ici et au quotidien. Mais, au delà du handicap, j'ai été sensible à leur optimisme, à leur entrain et à leur souci permanent de rester attentif à l'autre.

Merci pour ces moments de fraternité et de franche solidarité.

”

“

Annie & Colette

Nous tenons à remercier toute l'équipe des organisateurs qui nous a accompagnées efficacement, comme chaque année, tout au long de ce week-end à Bessèges. Nous avons bien apprécié l'AG et le repas de gala en extérieur ! C'était très agréable et tellement convivial !

Bien entendu les conférences médicales nous ont captivées, avec des résultats prometteurs (pour les plus jeunes d'entre nous). Les chercheurs effectuent un véritable travail de «fourmi», long et fastidieux, mais avec beaucoup d'enthousiasme ! Bravo à eux !

Nous sommes de tout coeur avec les habitants de Bessèges et Bordezac quant aux calamités de la semaine passée ! Quel désastre ! Cela ne vous sert pas à grand chose, mais nous pensons bien à vous !

”

“

Nathalie

Un grand merci à l'IRRP pour l'organisation de ces journées nationales. C'était un bonheur, une très grande richesse d'informations, d'échanges et de rencontres... Il n'y a qu'à ces journées que l'on puisse trouver une telle convivialité, une telle proximité avec les médecins, les chercheurs et les patients. On en ressort boostés et plein d'espoir et surtout, on sait que même si cela n'avance pas comme on le souhaiterait (car on voudrait tous pouvoir guérir ou stopper l'avancement tout de suite), les chercheurs et les médecins travaillent sans relâche et avancent dans les recherches pour faire émerger de nouveaux gènes responsables mais aussi dans les thérapies qui sont maintenant nombreuses et à l'essai ou en phase avancée.

Un très grand merci à l'ensemble des intervenants, des organisateurs et des participants pour ces beaux moments de partage, d'échanges et de bonne humeur !

”

“ *Christine* ”

C'est la première fois que je participais aux rencontres à Bessèges. J'ai beaucoup aimé l'accueil et l'ambiance. Les participants étaient vraiment de belles personnes, beaucoup de compassion et d'entraide. Le programme était très intéressant même si parfois un peu technique et l'organisation parfaite ! J'ai passé un excellent week-end !

”

“ *Magali* ”

Le programme de la réunion a été riche, avec des débats de qualité. Je tiens à souligner l'accueil chaleureux et les moments de convivialité passés avec vous, qui rendent ces réunions à la fois productives et plaisantes.

Nous avons appris des uns et des autres.

Bien cordialement.

”

“ *Hélène & Bernard* ”

Un petit mot afin de remercier tout le monde pour l'organisation de ce 38ème congrès. Merci aussi pour les cadeaux des officiels. Un grand merci aux chercheurs ainsi qu'aux membres du CA et à tous les bénévoles pour cette bonne ambiance tout le long du week-end. Le sentier était un peu trop dur pour moi mais parfait pour les vrais marcheurs. En conclusion, tout était très bien comme d'habitude, continuez comme cela !

”

“ *Isabelle* ”

Deux jours intenses, pour un grand bol d'air dans les parfums de la forêt cévenole, et pour un grand bol de sciences avec les dernières avancées de la recherche. Merci à tous les orateurs, pour leurs présentations passionnantes, à la fois claires et honnêtes. Merci à tous les organisateurs, pour ce travail énorme qui a permis un déroulement sans heurt, bravo ! Et merci à tous les participants, pour leur dynamisme et leur bonne humeur : la chaleur de l'ambiance arrivait même à faire oublier la chaleur de l'air ! J'en reviens plus motivée que jamais pour continuer à travailler sur l'utilisation des nouvelles technologies dans les aides au handicap visuel... Et aussi avec l'envie de refaire des balades autour de Bordezac en bonne compagnie.

”

“

Cédric

Le week-end du 1^{er} au 3 juillet 2022 laissera une trace dans l'Histoire. L'accueil au centre Vacancèze par l'équipe de l'IRRP était des plus chaleureux.



Le samedi, le congrès s'est tenu. Il y avait beaucoup d'invités renommés, dont un député soutenant la cause que porte notre association. Les conférences ont donné un espoir et prouvent que les travaux des chercheurs portent enfin leurs fruits sous forme de réalisations concrètes. Après le congrès, il était temps de se préparer pour une belle soirée de gala qui est un moment très emblématique de l'association. Le concert de Back to Roots avec Bob des Martin Circus a ambiancé cette soirée dansante.

Dimanche : au petit matin nous avons inauguré et parcouru le sentier de 5 km labellisé : « Parcours pour la Vue Arielle Dumas ». Les pentes étaient parfois un peu abruptes mais on s'y est promené dans un climat tropical, agrémenté de brises fraîches et légères.

Dimanche midi : petit resto au bord de l'eau.

Puis nous nous sommes dit au revoir !

C'est passé trop vite...

”

La Boutique de la Marche Nationale pour la Vue



**LE T-SHIRT SPÉCIAL «MARCHE NATIONALE POUR LA VUE»
EST EN VENTE TOUTE L'ANNÉE AU PRIX DE 12€.**

LE COUPE-VENT AU PRIX DE 15€

LA GOURDE 5€ 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.org

Pour que la 8^{ème} édition de la Marche pour la Vue en 2023 soit encore plus belle, nous avons besoin de tous ! Et si vous vous engagez aux côtés de l'IRRP pour organiser une marche dans votre ville ?!

CORRESPONDANTS EN RÉGIONS		
ÎLE DE FRANCE	Nadine Lhuillery	06 83 80 24 07
	Philippe Paugam	06 15 85 75 50
YVELINES	Arnaud Salesse	06 60 97 81 82
RHÔNE-ALPES ET SAVOIE	Jean-Pierre Letourneux	06 18 29 88 71
OCCITANIE PYRÉNÉES MÉDITERRANÉE	Arielle Dumas	04 66 25 13 54 / 06 16 11 78 51
	Florence Andréo	06 77 02 94 16
PROVENCE ALPES CÔTE D'AZUR	Nathalie Julien	06 77 76 06 13
	Camille Lecat	06 10 95 18 87
DRÔME ARDÈCHE	Andréa Charrière	06 34 20 93 87
RÉGION TOULOUSAINNE	Yassine Ben Khala	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.org - Site Internet : www.irrp-asso.org

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)

ADHÉRER À L'ASSOCIATION EN CLIQUANT ICI

