



**INFORMATION RECHERCHE
RÉTINITE PIGMENTAIRE**

CIRCULAIRE 81

NOVEMBRE 2023

**39^{ÈMES} ÉDITION SPÉCIALE
RENCONTRES NATIONALES
À PARIS**

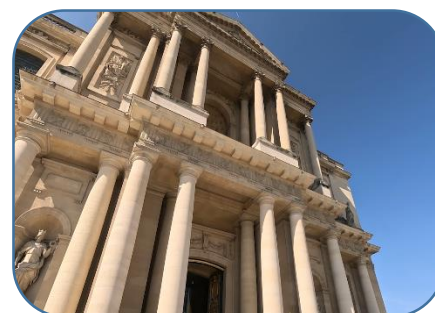


LES 39^{èmes} RENCONTRES NATIONALES DE L'IRRP

Le récap' en images



Arrivée à Paris – accueil au Centre Vincentien F. Portal lieu d'hébergement du séjour



Balade guidée aux Invalides par la Fédération Française de Randonnée Paris



Congrès médical annuel avec cérémonie de remise de chèques de soutien à la recherche médicale



Soirée de gala et Assemblée générale ordinaire

SOMMAIRE

ÉDITO – Chers Amis	page 4
LES CONFÉRENCES MÉDICALES	page 6
<i>Dr Laure BLOUIN</i> <i>SparingVision</i>	page 6
<i>Dr Magali TAIEL</i> <i>Gensight Biologics</i>	page 7
<i>Dr Sandrine MEUNIER</i> <i>Coave Thérapeutics</i>	page 11
<i>Dr Karim BEN M'BAREK</i> <i>Inserm, I-Stem – Evry</i>	
<i>Et Pr Christelle MONVILLE</i> <i>Inserm, I-Stem – Evry</i>	page 15
<i>Dr Béatrice BOCQUET</i> <i>Inserm – INM – CHU Montpellier</i>	page 16
<i>Dr Olivier GOUREAU</i> <i>Inserm – Institut de la Vision Paris</i>	page 19
L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE	page 20
<i>Rapport moral et d'activité 2022</i>	page 21
<i>Rapport financier exercice 2022</i>	page 24
<i>Vote</i>	page 27
SOUTIEN À LA RECHERCHE MÉDICALE	page 30
AGENDA 2024	page 30
ACTIONS IRRP	page 31
INFOS MÉDICALES	page 31
INFOS PRATIQUES	page 34
INFOS SOCIALES	page 36
LE PÊLE-MÊLE	page 37
LE MICRO-TROTTOIR	page 38
LA BOUTIQUE ET COORDONNÉES	page 40

Chers Amis,

J'ai le grand plaisir de vous présenter cette nouvelle circulaire n°81, reprenant les moments importants des 39èmes Rencontres Nationales de l'IRRP qui se sont merveilleusement déroulées du 2 au 4 juin 2023 à Paris. C'est toujours une grande joie de vous retrouver durant ces trois journées de partage, riches en informations, festives et conviviales.

Les années précédentes, ces rencontres avaient été organisées dans le sud de la France : Montpellier en 2021 et Bessèges (30) en 2022. Le choix pour 2023 c'est porté sur Paris, notre belle Capitale !



Le centre Vincentien F. Portal, tenu par la Congrégation de la Mission, nous a ouvert ses portes afin de passer un agréable séjour dans ce lieu de séminaires et de rencontres. Son décor est certes monacal, mais cache la chapelle des Lazaristes qui est une église peu connue des parisiens, abritant les reliques de Saint-Vincent de Paul, et son réfectoire cerné de superbes peintures et de tentures d'époque qui mérite à lui seul une station !

Daniel Ramey, Président du Comité de Randonnée Pédestre de Paris, a organisé une balade guidée autour du thème des Invalides. Une initiative forte intéressante, agréable et enrichissante.



Le congrès s'est déroulée dans les locaux de l'INJA (Institut National des Jeunes Aveugles) dans la magnifique salle André Marchal avec en décor un orgue monumental et a été porteur d'espoir, pour des thérapies futures ou en développement. Vous pouvez dès à présent retrouver les conférences des éminents chercheurs, docteurs et Professeurs sur notre site www.irrp-asso.org.

Le congrès s'est terminé par la cérémonie de remises de chèques, un moment décisif et primordial de ces rencontres. Trois chèques ont été alloués à la recherche médicale, un à l'Inserm équipe Vision du Chu de Montpellier, un à l'Institut de la Vision Paris et un à l'I-Stem d'Evry.

Sébastien Joachim au travers de son association SJKB a également remis un chèque de soutien.

Après cette journée studieuse, les rencontres ont été clôturés par la traditionnelle soirée de gala animée par le groupe So Sound (musiciens et chanteurs déficients visuels). Convivialité et festivités étaient au rendez-vous !



Pour finir, l'assemblée générale ordinaire de l'association a permis d'accueillir au sein du Conseil d'administration de l'IRRP, Philippe Leroy et Jacky Lapalud, qui souhaitent s'investir et contribuer à mener des actions concrètes, pour la réussite et le développement de nos projets. Nous leur souhaitons la bienvenue.

Et quant aux projets à venir, nous avons embauché un chargé de communication pour aider entre autres au développement des supports numériques et réseaux sociaux, de missions comme la marche nationale pour la vue, la course des héros et autres actions. Cette nouvelle embauche va permettre de reprendre le rythme d'animation de notre site Internet, la Newsletter mais également permettre une meilleure communication et information sur les réseaux.

Nous organiserons les rencontres de 2024 dans le Gard, berceau de l'IRRP, pour célébrer avec sens le 40e anniversaire de l'association.

Dans le cadre d'une meilleure visibilité sur le plan national et pour accomplir ses missions, l'association recherche des correspondants en région, afin de participer à des actions engagées ou mener des actions de sensibilisation. Vous aussi, vous avez envie d'apporter votre pierre à l'édifice et d'avoir la satisfaction d'apporter du soutien aux personnes déficientes visuelles ? Nous vous accueillerons avec plaisir et bienveillance. Alors n'hésitez pas et prenez contact auprès de moi, au 06 16 11 78 51 ou par mail : contact@irrp-asso.org

Un grand merci à toutes et tous, c'est grâce à vous, adhérents, sympathisants, partenaires et bénévoles que tout cela est possible !

Arielle Dumas - Présidente

CONFÉRENCES ET PERSPECTIVES MÉDICALES

➤ Premier essai clinique pour évaluer l'innocuité de la thérapie génique SPVN06 chez des patients atteints de dystrophie bâtonnets-cônes à un stade avancé

Dr Laure BLOUIN – Directrice, sciences cliniques et communication médicale SparingVision

La dystrophie bâtonnets-cônes (*rod-cone dystrophy* ou RCD) est une maladie héréditaire qui se caractérise par la dégénérescence progressive des cellules de la rétine sensibles à la lumière, appelées photorécepteurs. Les photorécepteurs de type bâtonnets (*rods*) sont d'abord affectés par la maladie, puis les photorécepteurs de type cônes dégénèrent à leur tour. La dystrophie bâtonnets-cônes entraîne une perte de vision progressive et irréversible, pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement dans la grande majorité des cas (95 à 98%).

De nombreux variants génétiques sont impliqués dans la dystrophie bâtonnets-cônes, et plusieurs thérapies génétiques 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 très probablement pas possible pour tous les variants génétiques responsables de 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 des stratégies thérapeutiques développées par SparingVision 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.

La thérapie génique RdCVF/RdCVFL a déjà démontré une efficacité préliminaire pour ralentir la dégénérescence des cônes dans un modèle animal de rétinite pigmentaire (qui est la forme la plus courante de dystrophie bâtonnets-cônes).

En 2023, un premier essai clinique appelé PRODYGY a été ouvert en France et aux USA pour évaluer la sécurité et la tolérance d'une injection unilatérale de thérapie génique RdCVF/RdCVFL. Cet essai clinique inclura 33 patients atteints de dystrophie bâtonnets-cônes à un stade avancé, causée par des variants dans le gène *RHO*, *PDE6A*, ou *PDE6B*.

Dans la première partie de l'étude PRODYGY, trois doses croissantes de thérapie génique RdCVF/RdCVFL seront évaluées de manière séquentielle, dans trois groupes de trois patients à un stade sévère de la maladie. La sécurité et la tolérance de chaque dose de thérapie génique seront évaluées par un comité d'experts indépendant, avant de passer à la dose suivante.

Dans la seconde partie de l'étude PRODYGY, deux doses sélectionnées pour leur bon profil de sécurité et tolérance observé dans la première partie de l'étude seront évaluées chez des patients à un stade intermédiaire de la maladie. En parallèle, un groupe contrôle inclura des patients n'ayant pas reçu le traitement à l'étude. La répartition des patients dans l'un de ces trois groupes se fera de façon aléatoire.

Les résultats de l'essai clinique PRODYGY ne sont pas attendus avant 2025.

➤ Traitement optogénétique dans la rétinite pigmentaire – L'étude PIONEER

Dr Magali TAIEL – Directrice médicale Gensight Biologics

Ce document contient des déclarations prospectives et des estimations faites par la Gensight Biologics S.A. (la « Société »), y compris en ce qui concerne les performances futures anticipées de la société, ses filiales et sociétés affiliées, et le marché sur lequel elles opèrent.

Entreprise de thérapie génique au stade clinique

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

Deux plateformes technologiques disruptives

- Séquence de ciblage mitochondrial (MTS)
- Optogénétique

Cible des projets porteurs :

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

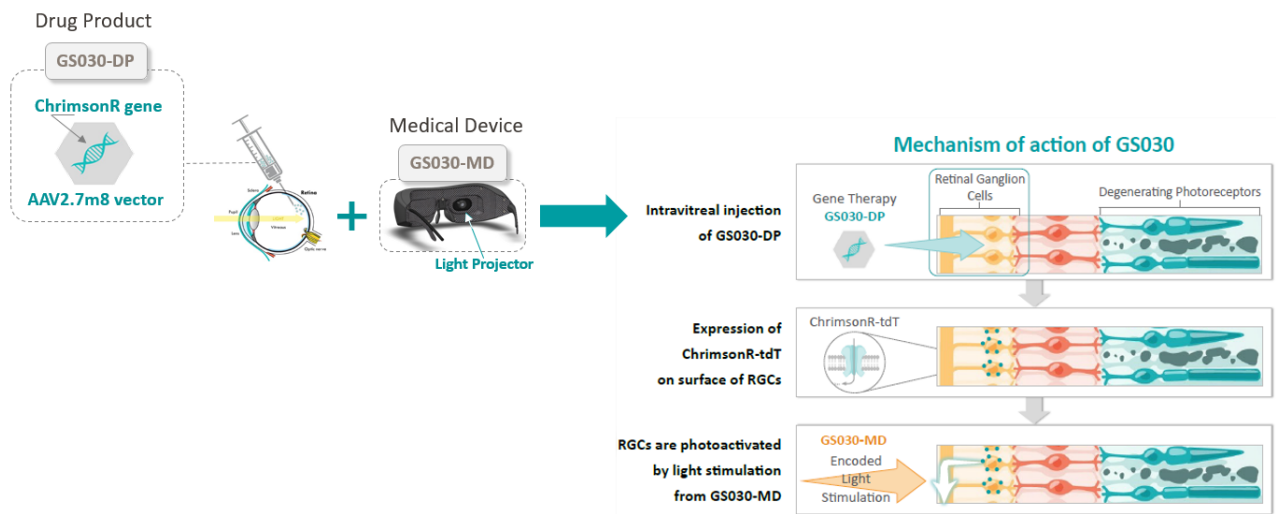
Coté sur Euronext Paris (SIGHT)

- Créé en 2012, GenSight Biologics Inc constituée aux États-Unis en mai 2017

Pipeline : portefeuille de produits solide et avancé en thérapie génique ophtalmique



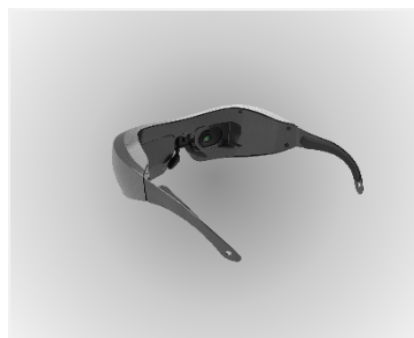
GS030 Thérapie optogénétique : Combiner thérapie génique et dispositif médical



- Restore light sensitivity to diseased retina, independently of causative mutation
- Restaurer la sensibilité à la lumière de la rétine malade, indépendamment de la mutation causale

GS030 – Pourquoi un appareil photo-stimulateur est-il nécessaire

- Pour fournir une stimulation lumineuse à un niveau d'irradiation approprié et constant quel que soit l'éclairage environnemental
- Encoder les images capturées afin que la signalisation de photostimulation délivrée aux RGC imite le traitement visuel naturel provenant généralement de la rétine externe



■ Surmonter la faible sensibilité à la lumière de l'opsine microbienne
 Il est peu probable que l'opsine microbienne ChrimsonR soit activée par la lumière ambiante et ne peut pas être activée par l'éclairage intérieur.

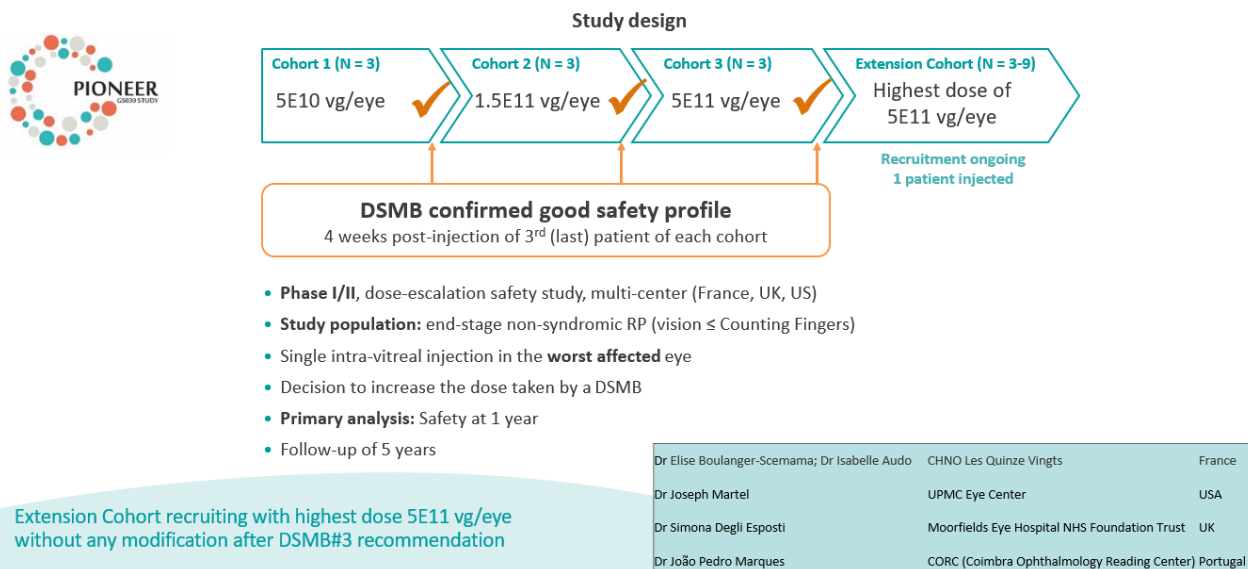
➤ Un système de projection amplificatrice envoie une lumière sur mesure correspondant à la longueur d'onde optimale de ChrimsonR (590-600 nm).

■ Imiter le chemin visuel naturel

- Le dispositif d'amplification de la lumière utilise une caméra basée sur les événements avec une plage dynamique d'intensité lumineuse de 10^9 à 10^{16} photons.cm⁻².s⁻¹ (143 dB). Il peut capturer des signaux visuels dans un environnement faiblement éclairé.
- Un calcul spécifique du signal visuel imite le traitement visuel naturel qui se produit normalement dans la rétine externe pour activer les RGC.

Optogénétique en clinique : mises à jour sur la sécurité et l'efficacité de l'essai clinique de phase 1/2 PIONEER

Essai clinique PIONEER Phase I/II : Dans la rétinopathie pigmentaire à un stade avancé



- Phase I/II, étude de sécurité à dose augmentée, multicentrique (France, Royaume-Uni, États-Unis)
- Population étudiée : RP non syndromique terminale (vision ≤ compter les doigts)
- Injection intra-vitréenne unique dans l'œil le plus touché
- Décision d'augmenter la dose prise par un DSMB
- Analyse primaire : sécurité à 1 an
- Suivi de 5 ans

Recrutement d'une cohorte d'extension avec la dose la plus élevée de 5E11 vg/œil sans aucune modification après recommandation DSMB#3

Dr Elise Boulanger-Scemama; Dr Isabelle Audo	CHNO Les Quinze Vingts	France
Dr Joseph Martel	UPMC Eye Center	USA
Dr Simona Degli Esposti	Moorfields Eye Hospital NHS Foundation Trust	UK
Dr João Pedro Marques	CORC (Coimbra Ophthalmology Reading Center)	Portugal

PIONNIER - Sécurité

Adverse Events	Number of patients (N=10)	Number of events related to study drug or procedure	Grade (n)
Intraocular inflammation	7 (70%)	11	
Anterior uveitis	6 Low dose: n=2 Medium dose: n=1 High dose: n=3	10	Grade 1 Grade 2
Hyalitis w/ retrocorneal precipitates	1 (High dose)	1	Grade 2
Sensitivity to light	2 (1 ongoing)		
Increased intraocular pressure	1		

Intraocular inflammation occurred in 70% of patients and was resolutive without sequelae

Une inflammation intraoculaire est survenue chez 70 % des patients et a été résolutive sans séquelles.

PIONEER : signes d'efficacité encourageants dans la cohorte à dose la plus élevée

Résultats d'efficacité à un an des trois cohortes

Publié en février 2023, lorsque les patients de la cohorte à dose la plus élevée ont atteint un an après le traitement par thérapie génique

Signes encourageants d'efficacité un an après le traitement :

Certains patients ont vu leur vision s'améliorer, passant d'une capacité à peine à percevoir la lumière avant le traitement à une capacité à localiser et compter des objets un an après le traitement.

Meilleurs résultats à la dose la plus élevée. Résultats à un an publiés en février 2023

Gensight Biologics annonce des données de sécurité et des signaux d'efficacité sur 1 an issus d'un essai clinique de phase I/II de PIONEER d'un candidat au traitement optogénétique pour la rétinite pigmentaire.

Résumé

- Les cohortes 1, 2 et 3 sont complétées (N=9 patients)
- Cohorte d'extension : 1 patient injecté – Recrutement en cours
- La première utilisation des lunettes est effectuée 8 semaines après l'injection :
 - Les lunettes stimulant la lumière sont bien tolérées
- Événements indésirables les plus fréquents (suivi le plus long - 4 ans après l'injection) :
 - Légère inflammation intraoculaire sensible au traitement aux corticostéroïdes
 - Légère sensibilité à la lumière commençant après l'injection de thérapie génique mais avant la stimulation avec des lunettes
- Signes encourageants d'efficacité dans la cohorte à dose la plus élevée
- Les sujets doivent effectuer plusieurs séances de formation en parallèle aux visites d'étude programmées.

Conclusions

- PIONEER est le premier essai clinique pour la RP combinant l'action simultanée d'une thérapie génique et d'un dispositif médical, une approche thérapeutique indépendante des défauts génétiques sous-jacents
- Le traitement combiné a été bien toléré chez tous les patients traités jusqu'à 4 ans après l'administration de la thérapie génique.
- L'évaluation de l'efficacité à 1 an montre une récupération fonctionnelle partielle chez certains patients, avec de meilleurs résultats à la dose la plus élevée
- La cohorte d'extension est en cours de recrutement (dose la plus élevée de 5E11 vg/œil) (1 patient déjà injecté)

➤ Etude de phase I/II en cours chez des patients adultes présentant une RP associée à une mutation du gène PDE6b

Dr Sandrine MEUNIER – Directrice du Développement Clinique Coave Therapeutics

HORAMA >>> COAVE THERAPEUTICS

2014: Création de HORAMA (INSERM Nantes et Montpellier)

➔ développement de produits en thérapie génique pour le traitement de maladies ophtalmiques rares.

2017: Démarrage de la 1^{ère} étude de phase I/II chez l'homme pour tester HORA-PDE6B chez des patients RP PDE6B.

2021: HORAMA devient **COAVE THERAPEUTICS** et élargit son expertise et son pipeline en neurologie.

Pipeline:

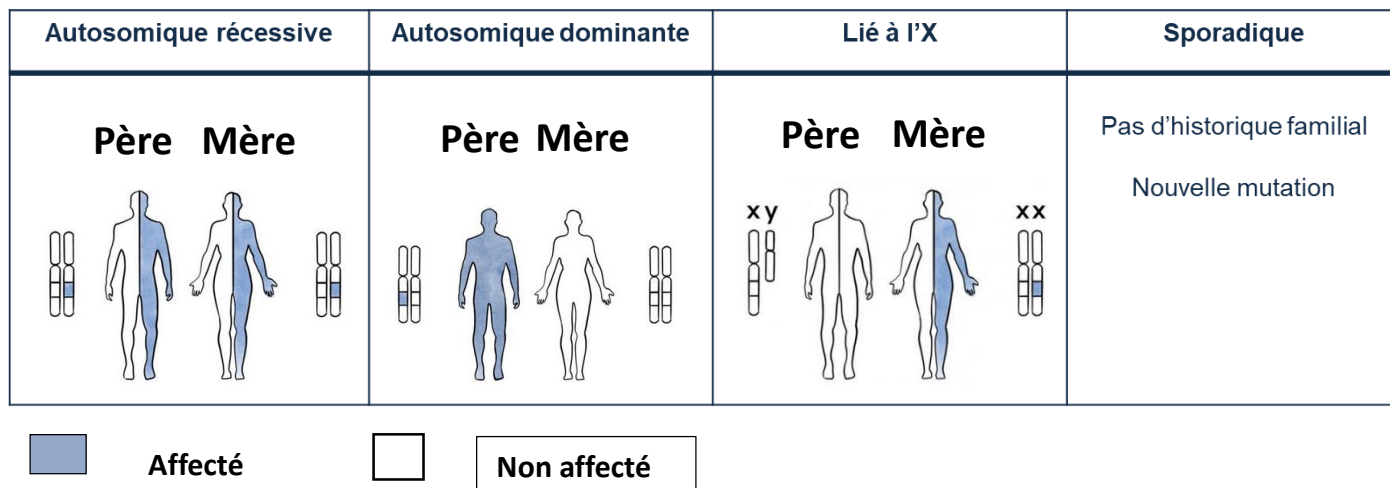
Delivery	Program	Indication & Target	Development Stage				
			Discovery	Preclinical PoC	IND-enabling	Phase I/II	Pivotal
coAAV	CTx-GBA1	GBA1 Parkinson's Disease	[Progress bar]				
	CTx-TFEB	Multiple System Atrophy & a-synucleinopathies	[Progress bar]				
	CTx-TFEBx	ALS and other proteinopathies	[Progress bar]				
AAV5	CTx-PDE6b	Inherited Retinal Dystrophy – PDE6b	[Progress bar]				

RETINITES PIGMENTAIRES (RP)

Les Rétinites Pigmentaires (RP): groupe de maladies rétiniennes dégénératives héréditaires hétérogène impliquant **plus de 90 gènes** affectant la fonction normale des cellules de la rétine.

Prévalence: 1 personne sur 4 000 dans le monde.

Transmission:



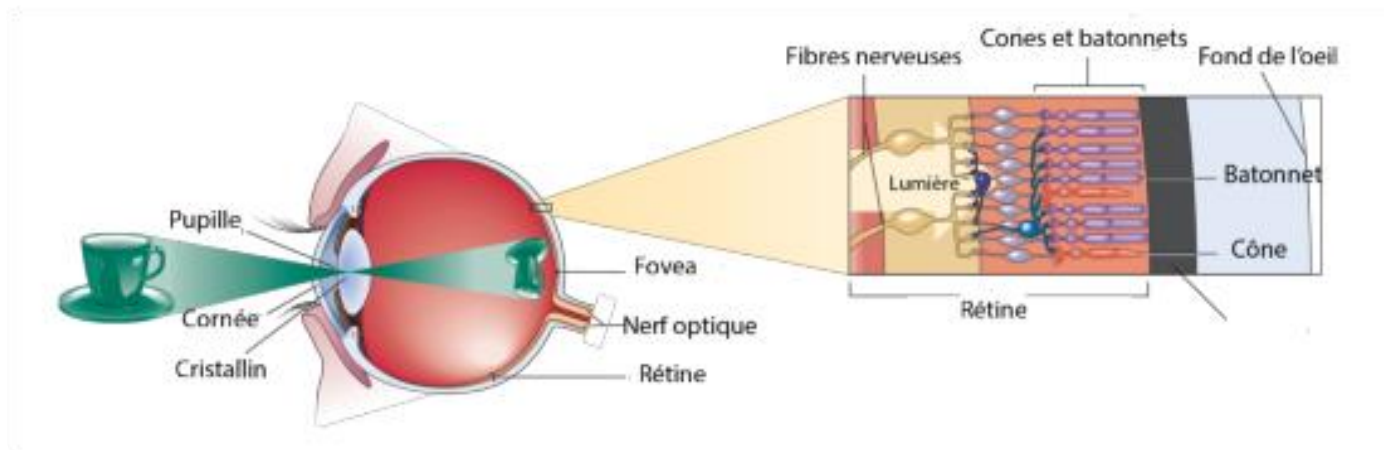
Les mutations altèrent le plus souvent les bâtonnets ou les cônes.

RP PDE6B

Mutation PDE6B: une des mutations les plus répandues (5 % des cas).

Gène PDE6B: rôle clé dans la cascade de phototransduction dans les bâtonnets.

Le dysfonctionnement de cette protéine conduit à la mort des photorécepteurs bâtonnets, puis des cônes.



Principaux symptômes:

- perte de la vision nocturne et rétrécissement du champ visuel (vision en tunnel)
- troubles dans la vision des couleurs, une baisse progressive de l'acuité visuelle jusqu'à une cécité complète



Perte du Champ Visuel

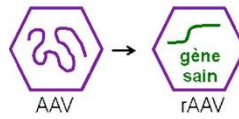
Cécité complète
aegeneratea)



A ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé pour ce type de RP.

THERAPIE GENIQUE

La thérapie génique vise à restaurer la fonction moléculaire déficiente en transférant dans les cellules cibles un gène thérapeutique.



Luxturna® : traitement approuvé en 2017 pour les patients atteints d'une Dystrophie Rétinienne Héritaire due à des mutations du gène RPE65. Le vecteur viral adéno-associé de sérotype 2 (AAV2) est porteur d'une copie fonctionnelle du gène RPE65.

Dans la RP lié à la mutation PDE6B, l'objectif est d'introduire l'ADN sain du gène PDE6B dans les cellules de la rétine via un vecteur viral non pathogène afin de restaurer les fonctions normales de la protéine PDE6B et prévenir la dégradation de la rétine.

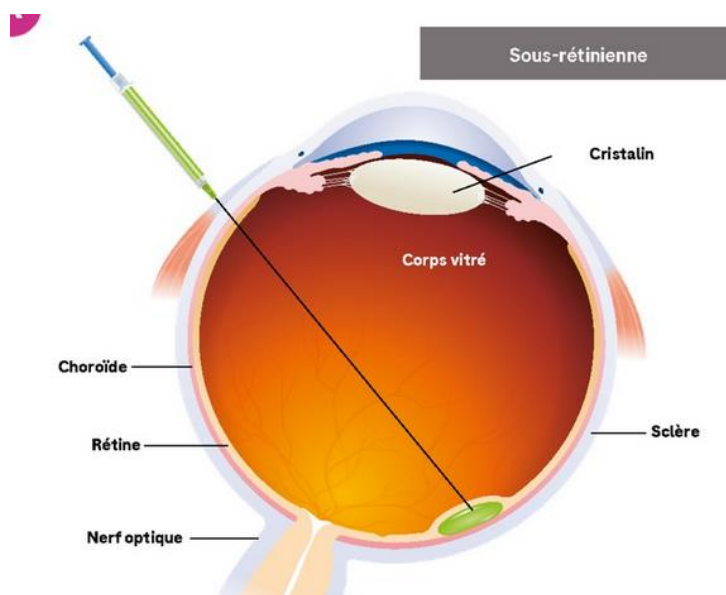
PRODUIT A L'ETUDE: HORA-PDE6B (rAV2/5.hPDE6B)

AAV de sérotype 5 qui cible les cellules rétiniennees.

Transport d'une copie fonctionnelle du gène humain PDE6B jusque dans les cellules de la rétine (batônnets).

Administration par une injection sous-rétinienne dans la région maculaire.

Testé dans différents modèles animaux (souris & chiens) qui ont démontré une préservation de la fonction rétinienne et une survie des photorécepteurs.



HORA-PDE6B-001

Étude de sécurité et d'efficacité après administration unilatérale sous rétinienne de HORAPDE6B chez des patients atteints de rétinite pigmentaire porteurs de mutations du gène PDE6B conduisant à un défaut d'expression de la protéine PDE6 β (PDE6beta)

ETUDE CLINIQUE PHASE I/II

- 1^{ère} administration de l'HORA-PDE6B chez patients adultes atteints de RP associés à des mutations de PDE6B à un stade avancé de la maladie.
- 2 niveaux doses testées
- 1 injection sous-rétinienne dans l'œil le plus sévèrement atteint
- **Objectif principal:** Vérifier l'innocuité du produit
- **Objectifs secondaires:**
 - Evaluer une tendance favorable des yeux traités en comparaison des yeux non traités.
 - Confirmer le choix de dose



ETUDE CLINIQUE PHASE I/II

- 17 patients traités.
- 1 analyse intermédiaire après 12 mois de suivi :
 - ✓ Bonne tolérance du produit à l'étude pour les 2 doses testées
 - ✓ Effets positifs encourageant sur plusieurs paramètres cliniques et anatomiques dans un sous-groupe de patients moins sévèrement atteints par la maladie
 - ✓ Ces résultats justifient d'étendre l'étude avec l'ajout d'un groupe de patients plus précoce dans la maladie (groupe 4)

POPULATION À L'ETUDE – GROUPE 4

“En outre, Coave a reçu l'approbation réglementaire pour étendre l'essai en cours afin d'inclure une nouvelle cohorte de six patients plus jeunes (âgés de 13 à 25 ans) avec des stades plus précoces de la maladie afin d'explorer davantage les avantages cliniques de CTx-PDE6b dans une population de patients plus large. Le premier patient devrait recevoir un traitement d'ici juillet 2023.” Communiqué de Presse, Coave Therapeutics, 31 Mai 2023



Perte du Champ Visuel

Cécité complète



■ Population initiale

▨ Groupe 4

PROCHAINES ETAPES

PROGRAMME PDE6B

- **Etude Phase I/II:**

- Confirmer l'innocuité du produit et la tendance d'effet dans les yeux traités dans le nouveau groupe de patients moins sévèrement atteints par la maladie.

- **Etude Phase III:**

- Prouver l'efficacité du produit sur une population plus large, dans un plus grand nombre de centres cliniques, en France et à l'international, qui servira à la demande de mise sur le marché.

‘Aucun de nous, en agissant seul, ne peut atteindre le succès.’ Nelson Mandela

- **La bio-ingénierie tissulaire : une technologie innovante pour fabriquer une partie de la rétine en laboratoire**

Dr. Karim Ben M'Barek et Pr. Christelle Monville

Affiliations:

INSERM U861, I-Stem, CECS, UEVE, AFM, Institute for Stem cell Therapy and Exploration of Monogenic diseases, 91100 Corbeil-Essonnes, France.

Dans le cadre de la dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) et des rétinites pigmentaires (RP), l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR) et/ou les photorécepteurs peuvent mal fonctionner et dégénérer. Certaines RP, pathologies formant un groupe de maladies génétiques rares, ont pour origine une mutation sur des gènes spécifiques des cellules de l'EPR (environ 5% des patients), tandis que la vaste majorité des RP affecte un gène essentiel aux photorécepteurs. Pour toutes ces maladies, il n'existe peu ou pas de traitement curatif disponible sur le marché.

La thérapie cellulaire est une approche innovante de médecine régénérative qui vise à fabriquer en laboratoire des cellules, dans ce cas des cellules rétiniennes, dans le but de remplacer les cellules qui sont mortes ou non fonctionnelles chez certains patients. Des essais cliniques utilisant des cellules de l'EPR ont d'ores et déjà débuté avec de premiers résultats encourageants en termes de sécurité pour des patients atteints de DMLA et de RP avec une mutation sur un gène de l'EPR. Cependant, cette stratégie n'en est qu'à ces débuts et les technologies doivent être affinées.

Une des voies d'amélioration majeure est la formulation pharmaceutique du produit de thérapie cellulaire qui est administré. Pour les premiers essais chez l'homme, les cellules de l'EPR ont été injectées sous la forme d'une solution liquide. Cette stratégie à l'avantage d'être simple car la fabrication et la préparation avant greffe est rapide et la chirurgie pour implanter ces cellules existe déjà. Cependant la survie des cellules greffées est limitée et leur

intégration dans la rétine pose question. En effet, pour être pleinement fonctionnelles, les cellules doivent s'organiser en feuillet épithélial. La recherche s'oriente ainsi actuellement vers la fabrication d'un tissu épithélial déjà organisé et destiné à être greffé. A l'issue d'une dizaine d'années de recherche, nous avons mis au point un tel tissu épithélial.

En 2019, notre laboratoire, en collaboration avec l'Institut de la Vision, l'hôpital St Louis et le centre d'investigation clinique de l'hôpital des XV XX, a lancé un essai clinique de phase I/II de thérapie cellulaire pour traiter une cohorte de patients RP avec un défaut sur les cellules de l'EPR (patients porteurs de mutations sur les gènes *MERTK* et *LRAT*). Les premiers résultats indiquent que le tissu épithélial greffé est sûr pour les patients. Les analyses de fonctionnalité sont en cours.

Pour envisager de traiter d'autres formes de RP ou des stades de dégénérescence avancée, il faut travailler sur un produit de thérapie cellulaire composé de photorécepteurs. Une piste de recherche consiste à reconstruire en laboratoire une partie de la rétine avec un tissu contenant à la fois des photorécepteurs et des cellules de l'EPR. Fort de notre expérience avec le tissu épithélial EPR, nous nous sommes engagés dans ce type de recherche.

Une difficulté rencontrée pour reconstruire par bio-ingénierie ce tissu complexe, est associée à l'organisation spatiale des photorécepteurs. En effet, ceux-ci ont une organisation très caractéristique qu'il est difficile d'obtenir en ensemencant une solution de photorécepteurs au-dessus d'un épithélium EPR. Pour résoudre cet obstacle, nous avons développé et breveté une membrane micro-structurée avec des pores dans lesquels peuvent se loger des photorécepteurs. Ceux-ci ont ensuite la possibilité de se développer et de s'organiser à l'intérieur de ces pores. Ces membranes micro-structurées ont été développées et continuent à être mises au point en collaboration avec le Centre de Nanosciences et de Nanotechnologies (CNRS, Université Paris Saclay). Les premiers prototypes d'assemblages de tissus composés de photorécepteurs, de cette membrane et d'un feuillet EPR sont prometteurs. Nous espérons pouvoir évaluer leur potentiel thérapeutique sur des modèles animaux de dégénérescence rétinienne dans l'année à venir.

➤ **Prévalence des dystrophies rétiniennes : données et expérience d'un centre national de référence**

Dr Béatrice BOCQUET – Généticienne, banque ADN, Inserm – INM – CHU Montpellier

Les dystrophies rétiniennes héréditaires (DRH) sont des maladies cliniquement et génétiquement hétérogènes qui provoquent un dysfonctionnement des photorécepteurs, et/ou de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR). Chaque DRH est monogénique mais il existe 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-rétiniens. 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 rétiniens 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*).

Au Centre de Références Maladies Rares de Montpellier, ces DRH représentent plus de 5000 patients, qui sont répartis de la façon suivante : la majorité (43%) présente une dystrophie de type rod-cone (RP, soit plus de 2200 patients), 9% associent une surdité dans un syndrome de Usher (soit 450 patients). Plus d'un quart des patients présentent une forme centrale (touchant la macula) : ce sont les patients avec maladie de Stargardt (plus de 400 patients), Maladie de Best, Dystrophie maculaire, ou Cone-Rod dystrophies. Les formes sévères et congénitales (Amaurose congénitale de Leber) ne concernent que 2% de nos patients, quant aux formes dites stationnaires (albinisme, cécité stationnaire nocturne congénitale, achromatopsie...), elles concernent moins de 10% de nos patients.

La RP, qui est l'entité clinique majoritaire dans notre cohorte de patients, se transmet selon les 3 modes mendéliens : autosomique dominant (15-25% des cas) (31 gènes responsables), autosomique récessif (5-20% des cas) (66 gènes responsables), liée au chromosome X (5-15% des cas) (3 gènes responsables). Dans 40 à 50% des cas, il s'agit de cas isolés, dont on ne peut connaître la transmission que par la découverte du gène causal. Le conseil génétique est donc sensible et reste important, et lié impérativement à la découverte de ce gène causal. Parmi les 90 gènes responsables de RP toutes transmissions confondus, 7 peuvent donner des formes autosomiques dominantes ou récessives, selon la mutation causale. L'ensemble des gènes décrits répond dans notre cohorte de plus de 2200 patients avec RP à environ 88% des cas, les gènes majeurs étant le gène *RPGR* (gène majeur des RP liées à l'X) et le gène *USH2A* (gène majeur des formes récessives isolées).

En France, le diagnostic des DRH se fait aujourd'hui majoritairement par panel de plusieurs dizaines voire centaines de gènes par séquençage nouvelle génération à haut débit dans les laboratoires de diagnostic. Quand cela est négatif, un séquençage massif de l'exome (90% des parties codantes des gènes) est effectué (diagnostic ou recherche). Depuis 3 ans maintenant, notre filière de santé Maladies Rares Sensgen, nous recommande de proposer le génome en première intention via le Plan France Médecine Génomique 2025, dans la pré-indication « Dystrophies Rétiniennes Héritaires » qui permet de lire quasiment l'ensemble

des 3 milliards de paires de base de notre ADN. Un parcours dédié permet de proposer ce plan aux patients, ainsi qu'à leurs parents/apparentés (format idéal = trio pour mieux filtrer les informations) depuis les Réunions de Concertation Pluri-disciplinaires d'amont (RCP), le prélèvement des patients après signature de consentements dédiés au génome, séquençage par les plateformes (AURAGEN ou SEQOIA), l'analyse des données par les biologistes accrédités, la discussion en RCP d'aval et enfin le rendu du résultat au patient qui pourra bénéficier d'un conseil génétique approprié.

Depuis le début en 2020, le Centre de Montpellier a inclus 340 familles dans ce plan financé par le Ministère de la Santé, dont les résultats ont commencé à nous parvenir en janvier 2022. Sur ces 340 familles, plus d'un quart ont reçu aujourd'hui un résultat, près de la moitié sont en attente de résultats (prélèvements déjà réalisés), et 90 familles sont en attente de prélèvement. Si l'on considère les 89 familles avec un retour de résultats, nous avons pu rendre un résultat positif pour 70 d'entre elles (79%). Et sur les 19 familles négatives après ce génome, la moitié d'entre elles avaient déjà eu une analyse de panels de gènes, négative. Si l'on considère maintenant les 60 familles qui n'avaient jamais eu d'analyse précédemment (en première détermination donc), nous pouvons rendre un résultat positif cette fois dans 83% des cas. Parmi ces 83%, 75% auraient eu le même résultat si l'on avait fait qu'un panel large de gènes. Mais pour 8% de ces cas positifs en première détermination, les résultats sont spécifiques du génome, et n'auraient pas pu être vus par un autre type de séquençage.

Alors pourquoi dans certains cas le génome revient malgré tout négatif ? Il faut savoir que comme pour les autres analyses, certaines régions du génome sont toujours difficiles à lire, notamment dans le très connu gène *RPGR*, riche en régions répétées, difficilement interprétables. Par ailleurs, l'ADN mitochondrial est lui aussi très mal lu par le génome. Les biologistes travaillent pour améliorer ces aspects. Prenons maintenant l'exemple parfait de l'intérêt du génome. Il s'agit d'un petit garçon avec rétinite pigmentaire précoce, que nous voyons à Montpellier avec ses parents. Le diagnostic de RP est indiscutable, et les parents étant présents, nous les examinons, et notamment la maman, qui montre des signes de conductrice de RP liée à l'X. Le séquençage de l'ORF15 du gène *RPGR* s'avère négatif (cela répond habituellement à 70% des cas), tout comme l'analyse du panel large de 230 gènes de DRH. Le génome trio (cas index et ses parents) a révélé une large inversion génomique dans l'intron 7, inversant toute une partie du gène *RPGR*. Comme si toutes les briques codantes étaient là, mais dans le désordre le plus complet, rendant la protéine inutilisable.

En conclusion, les biologistes disposent de nombreuses techniques permettant de confirmer le diagnostic clinique des DRH par un bilan génétique, des génomes reviennent encore négatifs aujourd'hui mais nous pouvons supposer que des mécanismes non encore connus restent à décrire pour expliquer ces pathologies, de grands remaniements comme ceux décrits ici restent envisageables, tout comme de nouveaux gènes, qui restent malgré tout minoritaires. L'ensemble permet de toujours mieux prendre en charge nos patients, et de leur apporter les réponses dont ils ont besoin pour leur famille et leurs enfants.

➤ **Organoïdes et modélisation : des organes miniatures pour comprendre et traiter les maladies rares de la rétine**

Dr Olivier GOUREAU – Directeur de recherche Inserm – Institut de la Vision Paris

Les récentes innovations technologiques permettent de transformer une cellule adulte spécialisée en cellule immature capable d'engendrer n'importe quel type de cellule spécialisée de l'organisme. Ces fameuses cellules souches « reprogrammées », nommées cellules iPS présentent un intérêt majeur pour améliorer notre compréhension des maladies humaines ainsi que pour la conception de nouvelles stratégies thérapeutiques (thérapie cellulaire en médecine régénérative, validation d'approches de thérapie génique, criblage pharmacologique).

Les progrès concernant notre compréhension des processus développementaux, issus notamment de l'étude de modèles animaux, combiné à la maîtrise des protocoles favorisant la différenciation contrôlée de ces cellules souches, permettent depuis quelques années de produire des structures tridimensionnelles présentant une organisation cellulaire évocatrice de celle des organes modélisés. Ces structures, appelées organoïdes peuvent être composées de différents types de cellules organisés d'une manière similaire à celle observée au sein du véritable organe, permettant ainsi d'acquérir certaines des propriétés de ce dernier.

Notre équipe à l'Institut de la Vision à Paris a ainsi mis au point des procédés efficaces permettant la conversion rapide des cellules iPS en organoïdes rétiniens. Ces structures 3D sont des avatars de rétines contenant tous les types de cellules formant une rétine notamment les photorécepteurs, les cellules photosensibles qui sont affectées par les dystrophies rétiniennes héréditaires comme les rétinopathies pigmentaires. Ces nouveaux modèles sont très intéressants pour l'étude de ces dystrophies rétiniennes difficilement modélisables chez l'animal. En effet ces modèles *in vitro* permettent de reproduire et d'étudier les processus cellulaires et moléculaires conduisant à des maladies spécifiquement humaines comme les dystrophies rétiniennes héréditaires. Ceci est d'autant plus important que les rétines des modèles murins de dystrophies rétiniennes héréditaires ne reproduisent que partiellement les caractéristiques de la maladie chez l'homme.

Notre projet consiste à fabriquer ces avatars de rétines en 3D à partir de cellules de patients atteints de différentes formes de dystrophies rétiniennes héréditaires causées par des mutations bien identifiées dans différents gènes pour comprendre les processus menant à la mort des photorécepteurs dans ces maladies dégénératives. Ces organoïdes permettront de valider de nouvelles approches de thérapie génique utilisant comme vecteur des virus associés aux adénovirus, communément appelés AAVs, ainsi que des approches d'édition du génome par les fameux ciseaux de l'ADN CRISPR/Cas9.

À l'aide de ces « organoïdes » notre équipe a pu reproduire le phénotype observé chez des patients atteints de rétinopathie pigmentaire causée par des mutations du gène *PRPF31*, codant pour une protéine impliquée dans les mécanismes d'épissage de l'ARN. Nos résultats ont également conduit à un traitement potentiel pour cette affection cécitante à l'aide d'un vecteur viral adéno-associé (AAV) contenant une version fonctionnelle de *PRPF31* comme

véhicule de thérapie génique, permettant d'empêcher la mort des photorécepteurs dans ces organoïdes porteurs de mutations *PRPF31*.

Nos résultats démontrent que ces modèles de cellules iPS humaines sont d'un intérêt majeur pour la compréhension des maladies humaines et pour la conception de nouvelles stratégies thérapeutiques.



L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ORDINAIRE

Cette année, l'Assemblée Générale s'est déroulée dans le cadre des 39èmes Rencontres Nationales de l'IRRP, à Paris au Centre Vincentien F. Portal le dimanche 4 juin 2023 à 9h00.

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.

QUELLE VILLE POUR LES 40ÈMES RENCONTRES NATIONALES DE L'IRRP ET LE CONGRÈS MÉDICAL

2024 représentant la date anniversaire de la Présidence tenue par Arielle Dumas, quarante années, au quotidien, d'implication, de soutien aux patients et leur famille ...

Elles se dérouleront à Bessèges dans le Gard (30), berceau de l'association.

Introduction

2022 a été l'année du développement. L'association en plus d'assurer ses missions, s'est dotée d'un nouveau site web et mis en place beaucoup plus d'actions de communication, ce qui a permis une meilleure visibilité dont les retours ont été appréciables : de nouveaux adhérents et donateurs et également davantage de participants aux différentes actions. En particulier, la Marche Nationale pour la Vue avec plusieurs nouvelles villes organisatrices. Les Rencontres Nationales avec le Congrès Médical se sont déroulées à Bessèges dans le Gard, qui malgré l'éloignement géographique a été un succès. L'IRRP a également reconduit sa participation à la Course des Héros, pour la récolte de fonds destinée à la recherche médicale. Nous détaillons dans ce rapport les points forts de l'année 2022.

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 2022, 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 à la meilleure visibilité de l'association au travers du nouveau site web, au développement des réseaux sociaux et publications des partenaires.

Les 38èmes Rencontres Nationales de l'IRRP

En 2022 nous avons été heureux de pouvoir organiser les Rencontres Nationales à Bessèges, berceau de l'association, ce qui a permis d'intégrer dans le programme l'inauguration du sentier labellisé au nom d'Arielle Dumas « Parcours pour la vue » dans le beau village de Bordezac. Le Congrès scientifique 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 des sociétés Gensight Biologics, SparingVision 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 est accessible à tous sur le site de l'IRRP grâce aux enregistrements audio et vidéo réalisés.

Collecte de fonds pour la recherche médicale

Depuis de nombreuses années l'association soutien des projets de recherche scientifique et pour cela apporte une aide financière. Ce soutien est important pour faire progresser la recherche médicale.

- La Course des Héros a eu un succès moindre avec 10 participants, qui ont permis, tout de même, de récolter près de 5700€.
- La Marche Nationale pour la Vue a été plus conséquente, la collecte a approché les 14000€.
- Les appels aux dons sur plateforme numérique ont permis de récolter près de 11000€.
- Inscription au programme Microsoft Rewards (moteur de recherche Bing)
- Enfin, les formations réalisées par Jacky Lapalud, membre de l'IRRP, ont été facturées pour un montant de pratiquement 3000€.

Ces fonds ont été reversés pour un total de 31 850 € aux équipes de recherche réparties entre l'INM Montpellier, l'Institut de la Vision et l'I-Stem d'Evry. Les cérémonies de remises de chèques ont eu lieu le 7 mars à Montpellier pour l'Inserm et le 17 mars à Paris pour l'Institut de la Vision et l'I-Stem d'Evry.

Fonctionnement général de l'association

L'utilisation des outils de télétravail (drive, télé et visioconférences) a permis un fonctionnement fluide et efficace au sein du Conseil d'Administration.

Laurent Lagrue (contrat PEC) et Hedy Rouvière (contrat CUI) ont continué à développer le travail et les projets en cours : élaboration de documentation, la communication, la recherche de partenariat et collecte de fonds, la tombola, le microdon et les réseaux sociaux. Arnaud, membre du conseil d'administration, s'est investi 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, ce qui a eu un réel impact sur les finances de l'association.

Publications et informations

Deux « Circulaires » ont été publiées en 2022, n°79 en septembre faisant le compte rendu des Rencontres Nationales à Bessèges et n°80 en décembre.

Les « Lettres de l'IRRP », (notre newsletter), ont été transformées en newsletters mensuelles auxquelles chacun peut s'inscrire via le site web.

Deux dossiers de presse ont été réalisés, pour la Course des Héros et pour la Marche nationale pour la Vue.

Création d'un dossier de partenariat pour l'arrondi en caisse et sur salaire.

Création de la chaîne YouTube

Développement des outils numériques de l'association : Solidatech, Microsoft 365 Premium Google Workspace ... Formation d'Arnaud à Wordpress pour création du nouveau site.

Obtention du budget Google Ad Grants pour les associations d'une valeur de 10 000 €.

Créations de divers contenus multimédias pour les réseaux sociaux.

Actions

- L'édition 2022 de la **Course des Héros** format connecté : 1^{er} semestre de l'année avec le live le 19 juin.
- La 7^{ème} édition de la **Marche Nationale pour la Vue** en 2022 : plus d'une trentaine de villes et villages partout en France ont organisé des Marches pour la Vue, grâce aux fédérations et clubs de randonnée, ASPTT, clubs de sport, handisport, associations ...
- Les **38èmes Rencontres Nationales** avec le congrès médical du 1^{er} au 3 juillet 2022 à Bessèges (Gard) avec l'inauguration du sentier labellisé adapté aux déficients visuels « Parcours pour la Vue Arielle Dumas ».
- Brocante – Vaudoy en Brie le 27 mars
- Brocante – Dammarie les Lys avec une adhérente le 4 septembre

Sensibilisations et formations

- 2 avril : Festival du livre à Barjac
- 27 avril : Ecole d'infirmières à Alès
- 26 juin : Handistival à Méjannes le Clap
- 12 juillet : Défi Pascal Pich à Alès
- 19 septembre : Stand de sensibilisation à la journée portes ouvertes chiens guides du Cœur le matin et l'après-midi à l'aérodrome Fontenay Trésigny avec le stand des Mirauds volants.
- Jacky Lapalud au travers du CLCPH de Montpellier a donné des formations facturées par l'IRRP tout au long de l'année.

Déplacements

1^{er} juin : Colloque du mois parisien du handicap à l'Hôtel de ville de Paris – Nadine et Arnaud

22 juin : Colloque du 70^{ème} anniversaire de l'entrée de Louis Braille au Panthéon

15 octobre : Exposition association SJKB à l'INJA Paris

21 novembre : Carrousel du Louvre pour Trophées APAJH

24 novembre : Cecom Paris – Arielle, Nadine et Arnaud

2 décembre : Téléthon

Principales réunions

-Réunions du Conseil d'administration : 17 février, 22 mars, 21 avril, 25 mai, 7 juin, 7 juillet, 30 août, 17 octobre, 6 novembre, 6 décembre.

-Réunions d'organisations d'événements : Bordezac le 8 avril, Bessèges le 23 juin, 31 août et 13 octobre pour la Marche pour la Vue. Méjannes le Clap le 12 mars pour Handistival. Rochegude le 31 juin pour la Marche pour la Vue organisée par la Comcom Cèze Cévennes.

- Réunions pour la FAF et le CECOM : le 20 avril et 24, 25 novembre.

Les membres du conseil d'administration ont participé à de multiples webinaires d'informations associatives et visibilité numérique.

Conclusion

L'année 2022 marque un retour à un fonctionnement 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 Bessèges avec l'inauguration du Parcours pour la vue au nom d'Arielle Dumas et le Congrès médical auront été le point d'orgue de cette belle année.

PLAN D'ACTION 2023

Recrutement d'un chargé en communication et numérique pour donner plus de visibilité à l'association. Développement des actions et donner encore plus d'ampleur à la Marche Nationale pour la Vue.

Arielle DUMAS – Présidente

A l'issue de la lecture du document – Vote et APPROBATION DU RAPPORT MORAL ET D'ACTIVITÉ POUR L'ANNÉE 2022

RAPPORT FINANCIER EXERCICE 2022

Assemblée Générale du 04/06/2023

Rapport financier de M. Bernard Dourdil, trésorier - Relatif à l'exercice de l'année 2022

Mesdames, Messieurs, chers adhérents et amis de l'association IRRP,

Les membres du bureau de votre association sont heureux de vous présenter ses comptes pour l'exercice 2022 conformément aux dispositions de nos statuts.

La durée de l'exercice comptable est de 12 mois et a été clôturé le 31 décembre 2022. Nous vous rappelons que notre comptabilité est tenue selon la méthode dite de caisse et que l'association n'établit pas de bilan comptable. Toutefois elle est en mesure d'établir une correspondance entre les comptes qui vous sont présentés et la situation bancaire effective.

Les opérations comptables ont été saisies par le trésorier Bernard Dourdil et les membres du bureau ont validé les comptes.

Nous vous rappelons que conformément aux dispositions statutaires, les comptes peuvent être librement consultés sur demande par les adhérents à jour de cotisation.

A la suite de cet exposé, le trésorier ou son représentant se tiendra à votre disposition pour toute question ou précision.

- **Les subventions versées à la recherche en 2022**

L'association a versé 31 850 € pour le soutien financier à la recherche scientifique pour les projets soutenus par :

INSERM MONTPELLIER OCCITANIE – Équipe Vision CHU Montpellier

INSTITUT DE LA VISION PARIS – Voir et Entendre

Inserm, I-STEM D'EVRY

Et pour 272,50 € de cotisations diverses ((FAF, ALVARUM, CLCPH34, FFR ...))

- **Les dons reçus en 2022 s'élèvent à 22 247,95**
(11 299,05 € en 2021)

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

- **Les cotisations réglées en 2022 sont de 7 295,00 €**
(4 890,00 € en 2021)

On peut constater une hausse en rapport à 2021, nous avons eu de nouvelles adhésions en fin de trimestre 2022 suite à un appel. Pour que l'association soit déclarée d'utilité publique, elle doit présenter 200 adhérents durant 3 années consécutives à jour de cotisation.

- **Les subventions reçues en 2022**

Les subventions reçues se montent à 30 845,40 € contre 23 000,00 € en 2021

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

- **La caisse au 31 décembre 2022**

Caisse générale IRRP : 241,56 € Caisse Nadine : 73,48 €

Un dépôt d'espèces sur le Crédit Agricole a été réalisé en fin d'année pour un montant de 1 526,85 €. Un autre de 2 500,00 € en début 2023.

- **Les collectes de fonds**

La Course des héros au format connecté : 5 670,00 €

La Marche Nationale pour la Vue : 13 964,80 €.

- **Les collectes de service**

Formations données par Jacky Lapalud (membre IRRP) pour un montant de près de 3000,00€

Convention Communauté de Communes Cèze-Cévennes pour le tonnage acier pour un montant de 455,36 €

- **Les charges en 2022**

Les charges de structure (loyer, électricité, rémunération ...) s'élèvent à 25 044,56 €, sur lesquelles il faut déduire 9 396,10 € de subventions sur salaires (ASP) contrat franc et contrat PEC. Ce qui donne un résultat de charges de 15 648,46 €

Les charges de fonctionnement (fournitures, crédit-bail imprimante, frais postaux, honoraires ext ...) s'élèvent à 8 985,67 €

Les charges de représentation (frais colloques, déplacements, ...) s'élèvent à 6 627,76 €

- **Le bénévolat en 2022**

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 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'informations. Cette année 2022, 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.

- **L'exercice 2022 se termine avec un excédent de 16 224,41 €.**
(1 560,49 en 2021)

- **Les avoirs financiers de l'association au 31 décembre 2022**

Les avoirs financiers représentent 190 060,66 € contre 175 975,60 € en 2021. Cela permet une stabilité et sécurisation de l'association.

- **Conclusion**

Les années précédentes, la situation financière de l'association IRRP était stable. Cette année 2022 la situation est bonne grâce au développement des actions. Nous maîtrisons toujours nos charges de structure au plus juste.

- **Objectifs**

2023 va nous permettre de développer encore les actions de l'association :

La Marche Nationale pour la Vue sur tout le territoire français, avec l'objectif d'augmenter toujours le nombre de villes organisatrices et lui donner une plus grande ampleur. La Course des Héros et les lotos.

Suite au départ de Yoan en service civique et de Heddy à la communication, l'association envisage l'embauche en contrat aidé d'un chargé de communication et numérique.

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.

***A l'issue de la lecture du document – Vote à main levée et
APPROBATION DU RAPPORT FINANCIER POUR L'ANNEE 2022***

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 haute)

Les sièges de 01 à 09 sont à renouveler. Les candidats rééligibles sont :

- 01 - Nathalie JULIEN
- 02 - Nadine LHUILLERY
- 03 - Philippe PAUGAM
- 04 - Bernard DOURDIL
- 05 - Yves DUMAS
- 08 - Andréa CHARRIERE

Ont démissionné de leur mandat :

- 06 - Jean-Pierre LETOURNEUX
- 07 - Arnaud SALESSE

Nouvelles candidatures : Philippe LEROY et Jacky LAPALUD.

LETTRES DE CANDIDATURE :

JACKY LAPALUD

Mme la présidente,

Atteint d'une forte amblyopie (-13) depuis la naissance, j'ai connu une baisse de la vision à 42 ans due à une sévère dystrophie des cônes et une atteinte modérée des bâtonnets, résultats récents suite à des examens effectués par le service du Professeur Isabelle Meunier

Mon parcours de Bénévole

- J'ai dû arrêter de travailler en 2000, je rejoins alors M. Pierre Rousseau et nous créons ensemble l'Association « Cap Horizon » (qui a remplacé « Horizon », une lumière dans la nuit)
- Nous faisons partie de la « Marque Nationale Tourisme et handicap », dont M. Pierre Rousseau était Vice-Président, a son décès et jusqu'à ce jour, je le remplace en tant qu'Administrateur.
- Nous étions au Conseil d'Administration et au Bureau du CLCPH de Montpellier. Actuellement je suis toujours administrateur et représente l'IRRP.
- En 2012, Lors d'une réunion régionale, sur l'Agenda 21, organisé par M. Boré élu aux handicaps, je rencontre Mme Florence Andréo qui me présente votre association, et plus tard je rejoins l'organisation des Marches Pour la Vue de Montpellier.

Actuellement, je poursuis les formations et les conseils en accessibilité au profit de l'IRRP. Ces dernières années m'ont permis de connaître et d'œuvrer pour l'IRRP, il me semble cohérent de vouloir m'impliquer en postulant à un mandat d'administrateur. En espérant que ma candidature retiendra votre attention, veuillez agréer, Madame la Présidente et les membres du bureau, mes sincères salutations.

PHILIPPE LEROY

Bonjour Chère Arielle, bonjour chers membres du bureau de l'IRRP, Je vous adresse avec beaucoup d'humilité et de conviction ma candidature de délégué régional Auvergne de notre association.

Fort de nos quelques années de proximité, de support et d'échanges, je suis décidé à franchir une étape d'engagement supplémentaire d'une part pour supporter le fonctionnement de l'association mais aussi pour plus de proximité auprès des malades et de leur famille. Je mettrai à profit tous les enseignements et mon expérience personnelle acquis pendant ses 30 ans de parcours personnel et professionnel avec ma rétinopathie.

Ce que je peux apporter ? et bien des compétences que je mets en pratique déjà au sein de mon entreprise, Michelin, en tant qu'Ambassadeur Handicap et en tant qu'acteur impliqué dans la diversité, l'équité et l'inclusion qui, au quotidien de ma vie au travail, mettent en application mes qualités d'écoute, de conseil et d'orientation des personnes en situation de handicap.

D'autre part, j'ai une personnalité portée vers la réflexion, la vision à moyen et long terme, ce qui peut être un plus dans la vie, la gestion de l'association ainsi que des qualités relationnelles qui me permettent d'être à l'aise avec des membres et partenaires d'une organisation.

Enfin, et au vu de toutes les montagnes que vous avez déjà franchies, c'est avec beaucoup d'observation, d'écoute, que je prendrai cette responsabilité, au service de ce qui fait le cœur de notre cause, pour la recherche et pour un meilleur bien être de nos membres.

C'est avec beaucoup d'espoir et de motivation que je m'en remets à votre attention bienveillante.

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 2023
après AG ordinaire du 4 juin 2023 au Centre Vincentien F. Portal à Paris
et la réunion du nouveau Conseil d'Administration du 22 juin 2023
en visioconférence

N°	Prénom	NOM	Fonction / rôle	Adresse	Coordonnées
1	Nathalie	JULIEN	Secrétaire générale CR* PACA	63 Chemin de Valros 83440 MONTAUROUX	06 77 76 06 13 nath.julien@gmail.com
2	Nadine	LHUILLERY	Vice-Présidente CR* Île de France	5 Rue du Château 77141 VAUDOY EN BRIE	01 64 25 78 81 06 83 80 24 07 jpn23@wanadoo.fr
3	Philippe	PAUGAM		113 Rue du Château 75014 PARIS	06 15 85 75 50 philippe@paugam.org
4	Bernard	DOURDIL	Trésorier adjoint	Charbes 30160 BESSEGES	06 41 89 46 22 bernarddourdil@wanadoo.fr
5	Yves	DUMAS	Trésorier-adjoint	La Pinède 30160 BORDEZAC	04 66 25 13 54 arielledumas@gmail.com
6	Philippe	LEROY	Vice-Président CR* Rhône-Alpes	158 Rue Verlaine 63100 Clermont Ferrand	06 07 08 59 65 ph_kiraly@yahoo.fr
7	Jacky	LAPALUD	CR* Occitanie – Midi Pyrénées	81 Rue du Pous 34980 St Gély du fesc	06 22 39 19 76 jlalalud@neuf.fr
8	Andréa	CHARRIERE	CR* Drôme Ardèche	23 Rue du Dr Cadet 07300 Tournon/Rhône	06.34.20.93.87 andreachARRIERE2@gmail.com
9	<i>Vacant</i>				
	2023				
10	<i>vacant</i>				
11	Florence	ANDREO	Vice-Présidente CR* Occitanie	10 Rue des Andes 34160 RESTINCLIERES	06 77 02 94 16 andreo.florence@orange.fr
12	Yassine	BEN KAHLA	CR* Région toulousaine	15 Rue du sergent Vigné 31500 TOULOUSE	06 31 67 13 61 yassine.benkahla@gmail.com
13	<i>vacant</i>				
14	<i>vacant</i>				
15	Jérôme	BOSCUS		348 Avenue du vert Bois 34090 Montpellier	06 76 72 38 47 boscusjerome@gmail.com
16	Arielle	DUMAS	Présidente CR* Sud Méditerranée	La Pinède 30160 BORDEZAC	06 16 11 78 51 arielledumas@gmail.com
17	Roger	VERNERET		Thil 58170 POIL	03 86 30 45 02 bernadetteverneret@orange.fr
18	<i>vacant</i>				

Les membres 1 à 9 sont renouvelables en 2025

Les membres 10 à 18 sont renouvelables en 2024

CR* : *correspondant de région*

L'ordre du jour de l'AG étant épuisé, la Présidente remercie les participants et lève la séance à 11h45.

SOUTIEN À LA RECHERCHE MÉDICALE

L'IRRP s'engage depuis des années auprès de centres de recherche pour financer des projets prometteurs que ce soit dans le domaine de la thérapie génique, l'optogénétique, la thérapie cellulaire ou les implants rétiniens.

Cette année, l'association a financé en particulier les projets suivants :

Chèques remis lors du Congrès médical à Paris le 3 juin dernier. A noter que Sébastien Joachim au travers de son association SJKB a également remis un chèque à l'Inserm de Montpellier en soutien à la recherche.

- 11 000 € - Matériel (un Minion) et technique (Long read) d'analyse complète du gène RPGR – Projet soutenu par Isabelle Meunier, coordinatrice ophtalmologie, Inserm, Equipe Vision CHU Montpellier
- 10 000 € - Bio-ingénierie tissulaire pour la reconstitution d'une région de l'œil contenant des photorécepteurs – Projet soutenu par Christelle Monville, Inserm, I-Stem d'Evry
- 10 000 € - Robot pour plateforme de génotypage des patients – Institut de la Vision – Projet soutenu par Isabelle Audo, coordinatrice ophtalmologie, Professeur Sorbonne Université, Hôpital des 15-20.

Ces actions concrètes sont porteuses d'espoir et ne font que nous encourager à persévérer dans cette voie. La recherche peut compter sur notre association toujours fidèle au rendez-vous avec des dons collectés chaque année au travers des actions qu'elle organise.

AGENDA 2024

A parti de janvier avec le Live le 23 juin : la Course des Héros format connecté

7 avril : Loto de Bessèges

Du 14 au 16 juin : 40èmes Rencontres Nationales de l'IRRP, le congrès médical et l'Assemblée Générale.

De mai à fin octobre : la Marche Nationale pour la Vue

D'autres dates vous seront communiquées en début d'année 2024.

ACTIONS IRRP 2023

Pour rappel, les différentes actions menées tout au long de l'année ont pour but de récolter des fonds pour le soutien financier à la recherche médicale dans les pathologies rétiniennes.

LE LOTO DE BESSÈGES ET LE LOTO DE LA MARCHÉ POUR LA VUE À BESSÈGES

Ces deux lotos ont été une réussite. Ils seront reconduits l'an prochain.

LA COURSE DES HÉROS

Cette année encore, l'association a participé pour la quatrième année consécutive, à la course des Héros au format connecté, grand événement à la fois sportif et caritatif qui permet à plus de 200 causes de se mobiliser autour d'un même but : faire avancer la recherche médicale.

Cela nous a permis, avec 9 participants qui ont relevés leur défi lors du Live du 2 juillet 2023, de récolter 5 400 €.

Nous vous remercions tous chaleureusement, participants et donateurs, car c'est grâce à vous que cela est possible !

L'édition 2024 va bientôt démarrer ! Nous espérons pouvoir développer cette nouvelle édition et accueillir de nouveaux collecteurs. Nous comptons sur vous !

LA MARCHÉ NATIONALE POUR LA VUE

Cet événement majeur de l'association, a débuté cette année au printemps, pour se clôturer fin octobre. Cette année nous avons eu le plaisir de retrouver des villes organisatrices comme Lyon ainsi que de nouvelles, Toulon, Versailles, Pont du Gard, Sète !

Notre publication « Dossier de presse de la Marche Nationale pour la Vue » reprenant toutes les Marches organisées sera réalisée comme chaque année à la fin de l'édition 2023 et c'est avec plaisir que nous vous la communiquerons.

INFOS MÉDICALES

Un nouveau gène a été trouvé

Béatrice Bocquet, banque ADN, CHU Montpellier, Inserm, Inm

Dans cette circulaire, nous voulions vous informer de l'actualité de la recherche et notamment de la découverte d'un nouveau gène impliqué dans la RP découvert par l'équipe de Montpellier (l'INM, l'INSERM et le centre de référence des maladies sensorielles) avec des équipes européennes. Après la découverte d'un premier patient en France, la collaboration européenne a permis de pouvoir rapporter quatre patients atteints de rétinite pigmentaire issus de 3 familles non apparentées avec des variants de TBC1D32 qui, jusque-là n'avait jamais été associé à une RP.

Cette découverte marque aussi toute la puissance du modèle cellulaire car il a pu être reconstitué une rétine à partir d'un simple prélèvement de peau. Il a ensuite pu être remodelisé le mécanisme physiopathologique en remodelisant la rétine du patient en boîte de culture.

Ce nouveau gène TBC2D32 va ainsi être ajouté au panel et fera partie des gènes systématiquement criblés dans les dystrophies de la rétine.

Cette découverte fait l'objet d'une publication dans la prestigieuse revue JCI Insight. Vous pouvez retrouver l'article publié dès Novembre 2023 sur le lien :

[JCI Insight - TBC1D32 variants disrupt retinal ciliogenesis and cause retinitis pigmentosa](#)

L'IRRP adresse ses remerciements chaleureux et ses félicitations à toute l'équipe de Montpellier pour cette découverte qui va encore faire avancer le diagnostic, la prise en charge mais également la recherche.

Bref focus sur les thérapies des maladies rétiniennes génétiques

Pr Isabelle Meunier, coordinatrice ophtalmologie CHU Montpellier, Inserm, Inm

- **Thérapies géniques classiques avec apport d'une copie fonctionnelle du gène défectueux :**

Perspectives de thérapies au centre national de référence de Montpellier : Il sera proposé une approche de *thérapie génique* (apport d'une copie fonctionnelle du gène défectueux) pour les rétinites pigmentaires de transmission liée à X avec un variant pathogène (ou mutation) dans le gène *RPGR*, gène principal des formes liées à l'X. Cet essai clinique de thérapie sera précédé d'une étude de suivi pour établir le profil évolutif de la maladie avant la thérapie.

Le même laboratoire (Janssen) développe aussi une thérapie génique pour les achromatopsies (maladie stationnaire non progressive caractérisée par un défaut de fonctionnement des cônes).

Thérapie génique PDE6B à Nantes : Elle est indiquée dans des rétinites pigmentaires de transmission récessive avec des mutations impactant les deux copies du gène *PDE6B*. Un patient peut être inclus même si son acuité visuelle est de 10/10^{ième}. L'essai est en cours.

Thérapies géniques à Paris

1. **pour rendre sensible à la lumière les cellules bipolaires ou les cellules ganglionnaires (optogénétique).** Le rationnel est de stimuler par la lumière non plus les photorecepteurs (1^{er} neurone du signal visuel) qui sont malades et absents mais les autres neurones qui conduisent le signal visuel tels que les cellules bipolaires (2^{ième} neurone du signal visuel) ou les cellules ganglionnaires (3^{ème} neurone du signal visuel). Cette thérapie génique permet la formation d'une protéine membranaire sensible à la lumière, capable d'activer la cellule et de propager un potentiel comme le ferait normalement un photorécepteur. Cette approche thérapeutique s'affranchit de la notion de gènes, elle est aspécifique.

2. **pour favoriser la survie des cônes dans les rétinites pigmentaires.** Dans quelques cas de rétinites pigmentaires, la protéine défectueuse n'est utilisée que pour le fonctionnement des bâtonnets qui devraient être les seuls à être impactés. A l'inverse, les cônes eux n'utilisant pas la protéine défectueuse ne devraient donc pas être altérés. Mais ceci n'est pas le cas car les cônes sont dépendants de facteurs de survie produits par les seuls bâtonnets. Ainsi, les cônes finissent par être atteints par défaut de production de facteurs de survie. Cette approche thérapeutique s'affranchit également de la notion de gènes, elle est aspécifique en apportant le codage pour produire un « facteur de survie des cônes dérivé des bâtonnets ».

- **Thérapies de corrections spécifiques de variants pathogènes**

On n'apporte pas une copie supplémentaire du gène défectueux comme dans la thérapie génique, on permet à la cellule de produire la protéine fonctionnelle en « corrigeant » ou en neutralisant le variant pathogène.

Ces thérapies de correction se sont développées grâce aux possibilités de modèles cellulaires d'épithélium pigmentaire ou de « rétine 3D humaine » (organoïdes rétinien) obtenus à partir de biopsies cutanées de patients atteints de maladies génétiques de la rétine. Plusieurs techniques (les oligonucléotides antisens, les ciseaux de l'ADN ou système CRISPR-CAS9) permettent ainsi de corriger sur une copie le variant pathogène. Ici le geste thérapeutique s'applique spécifiquement à un variant précis. Les cultures cellulaires permettent de tester et de valider ces approches (preuve de concept).

- **Thérapies médicamenteuses et maladie de Stargardt**

Des approches médicamenteuses vont possiblement débiter dans la maladie de Stargardt qui est la plus fréquente des maladies génétiques touchant la macula (la macula est la partie centrale de la rétine qui permet les fonctions de lecture, d'écriture et de reconnaissance des visages). La maladie de Stargardt est liée à des variants pathogènes présents sur les deux copies du gène *ABCA4* conduisant à des anomalies de la protéine codée impliquée dans le cycle visuel.

- **La thérapie sonogénétique pour restaurer la vision**

Serge Picaud, Directeur de l'Institut de la Vision Paris

Imaginez un monde où la vue peut être restaurée grâce à une combinaison innovante de génétique et d'ultrasons. Cet objectif ambitieux est celui d'une équipe internationale dirigée par les chercheurs Inserm, Mickael Tanter et Serge Picaud, de l'Institut Physique pour la médecine (ESPCI Paris/PSL Université/Inserm/CNRS) et l'Institut de la vision (Sorbonne Université/Inserm/CNRS).

Leur méthode novatrice, baptisée « thérapie sonogénétique », consiste à modifier génétiquement certains neurones pour les rendre sensibles aux ultrasons. L'intérêt est ensuite de pouvoir activer ces neurones à distance dans la profondeur du cortex visuel par des ultrasons. Dans une étude récente, cette thérapie a été testée avec succès sur des

rongeurs, ouvrant ainsi des perspectives prometteuses pour les personnes aveugles souffrant d'atrophie du nerf optique (glaucome, rétinopathie diabétique). Les résultats de cette étude révolutionnaire ont été publiés dans la prestigieuse revue Nature Nanotechnology.

Les patients porteraient une paire de lunettes avec une caméra dont les images seraient projetées par ultrasons sur le cortex visuel des patients. Mickael Tanter et Serge Picaud soulignent l'importance de cette approche pluridisciplinaire, unissant la biologie de la vision et la physique des ondes médicales. Toutefois, ils notent que le développement d'un essai clinique nécessitera des étapes supplémentaires pour valider l'efficacité pour la vision de formes et la sécurité de cette thérapie, avant qu'elle ne puisse être utilisée chez l'homme. Les recherches se poursuivent !

Ce travail réalisé est soutenu par la Fédération des Aveugles et Amblyopes de France qui octroie une subvention à la Fondation Voir et Entendre.

- **GARD Chirurgie du glaucome** : une grande première nationale réalisée par un ophtalmologue nîmois Benjamin Mathieu

Le jeune ophtalmologue nîmois de 38 ans Benjamin Mathieu a réalisé une grande première nationale au bloc opératoire de l'hôpital des Franciscaines, à Nîmes. Celui qui opère aussi à la Nouvelle clinique Bonnefon s'est emparé d'un dispositif créé avant la pandémie par une start-up suisse Rheon médical. Baptisé "eyeWatch", il régule la pression intraoculaire du patient atteint d'hypertension oculaire et de glaucome.

Corentin Migoule - CLINIQUE BONNEFON – ALÈS

INFOS PRATIQUES

Depuis plus de 20 ans, Apple apporte des solutions novatrices destinées aux personnes handicapées.

VoiceOver, le premier lecteur d'écran au monde contrôlé par des gestes, en est le parfait exemple. Intégrée à iOS, cette fonctionnalité décrit aux utilisateurs et utilisatrices tout ce qui apparaît à l'écran, permettant ainsi aux personnes aveugles et ayant une déficience visuelle de profiter pleinement de leur iPhone ou de leur iPad. C'est la raison pour laquelle nous avons sélectionné ces apps qui ont parfaitement su intégrer VoiceOver, pour vous proposer une expérience optimale. Suivez le guide, c'est parti ! <https://apps.apple.com/fr/story/id1277246971>

Une nouvelle intéressante concernant OOrion, l'application mobile pour personnes déficientes visuelles !

Petit rappel, OOrion c'est un outil intelligent permettant d'aider ces utilisateurs à rechercher, localiser et être guidé vers des objets dans leur environnement.

OOrion devient la première application pour personnes déficientes visuelles à être compatible avec Siri !

Une nouvelle victoire pour cette jeune startup lyonnaise.

Il vous suffit d'apprendre les quelques tournures de phrases suivantes afin de rendre votre utilisation d'OOrion encore plus facile :

- "Dis Siri, cherche l'objet X avec OOrion" (en remplaçant X par l'objet que vous souhaitez rechercher)
- "Dis Siri, scanner l'environnement avec OOrion"
- "Dis Siri, cherche le texte Y avec OOrion" (en remplaçant Y par le texte que vous souhaitez rechercher)

Attention, la fonctionnalité recherche de texte n'est compatible avec Siri que lorsque l'objet a déjà été enregistré dans la liste de textes de la fonctionnalité !

Voici le lien de téléchargement pour que vous puissiez mettre à jour OOrion :

<https://apps.apple.com/fr/app/oorion/id1567957213>

"Valentin Lecture" est arrivée sur Alexa le 27 septembre 2023

Amazon et l'association Valentin Haüy annoncent le lancement de "Valentin Lecture", une bibliothèque de 70 000 livres audio accessibles gratuitement pour les utilisateurs en situation de handicap : déficience visuelle, handicap moteur, intellectuel, troubles cognitifs, et notamment troubles DYS. La nouvelle application vocale Alexa est un formidable outil au service de l'accès à la lecture. L'association Valentin Haüy met gratuitement à disposition des utilisateurs inscrits sur ce service des livres audio ou livres braille, papier et numérique. Aujourd'hui, 40 % de ces personnes écoutent encore leurs livres audio sur CD, faute d'interface dématérialisée accessible suffisamment simple d'utilisation. Désormais, la sélection de 70 000 livres audio adaptés d'Éole est disponible sur les appareils équipés d'Alexa : il suffit de dire "Alexa, ouvre Valentin Lecture" pour lancer l'expérience. Un catalogue facilement accessible en quelques mots Romans, livres policiers, biographies, livres de cuisine... tous les lecteurs trouveront leur bonheur dans le catalogue Éole, qui contient aussi bien les grands classiques que les derniers prix littéraires. Plusieurs milliers de nouveautés sont ajoutées chaque année et viennent étoffer les collections. Quelques mots suffisent pour rechercher un titre ou un auteur, se laisser guider par les pré-sélections des bibliothécaires de l'association Valentin Haüy, mettre sur pause, ou encore arrêter la lecture. De plus, comme avec un lecteur audio adapté traditionnel, la progression de la lecture est enregistrée automatiquement et permet de reprendre la lecture à l'endroit où la personne s'est arrêtée. Elle s'appuie sur un service d'accompagnement par mail et téléphone, l'utilisateur pouvant se faire aider ou conseiller par un bibliothécaire spécialisé. Un tel service ne saurait se construire sans la participation active des personnes concernées. Ainsi, cette

première version de Valentin Lecture développée avec EDRLab (European Digital Reading Lab) est-elle destinée à évoluer rapidement en fonction des retours de ses premiers utilisateurs. En cette période de rentrée littéraire, les 10 % de Français empêchés de lire du fait d'un handicap peuvent disposer des nouveautés 2023 sur Éole le jour de leur sortie en librairie. "Valentin Lecture" offre une formidable opportunité de retrouver simplement le plaisir de lire mais va aussi permettre aux utilisateurs, sans solutions d'accès aux nouvelles technologies mais férus de littérature, d'échanger autour des livres qui font l'actualité littéraire avec leur entourage. L'inscription à la médiathèque Valentin Haüy est gratuite pour toute personne en situation de handicap sur présentation d'un certificat médical, paramédical ou d'une carte d'invalidité. Les étapes nécessaires pour lier son compte Éole à l'application Alexa sont décrites sur la page de présentation de l'application vocale Alexa.

[Découvrir et s'inscrire sur Eole](#) Contact : 01 44 49 27 28 ou mediatheque@avh.asso.fr

INFOS SOCIALES

Déconjugalisation de l'Aah : les réponses aux questions que vous vous posez !

Article proposé par Marie-Christine BURQUIER, assistante sociale et Emilie PUIVIF Rédactrice

À partir du 1er octobre 2023, la réforme de la déconjugalisation de l'allocation aux adultes handicapés (AAH) changera le mode de calcul de l'allocation pour les bénéficiaires en couple: seul le bénéficiaire et ses ressources personnelles seront pris en compte dans le calcul de la prestation.

Ce sont 120000 personnes handicapées qui vivent en couple (dont 80000 potentiels nouveaux ayant droit à l'AAH) qui verront leur allocation augmenter de 350 € par mois en moyenne.

Cette réforme favorise l'autonomie des personnes handicapées qui bénéficieront, à partir du 1er octobre 2023, d'une allocation individualisée sans dépendre du conjoint et de ses ressources.

PCH: les montants applicables au 1er septembre

Plusieurs tarifs de la prestation de compensation du handicap (PCH) sont revalorisés au 1er septembre 2023, suite à la révision à la hausse des salaires minima conventionnels applicables aux assistants maternels et aux salariés employés par des particuliers.

Les nouveaux montants de PCH applicables sont présentés dans un document de la Direction générale de la cohésion sociale (DGCS). Augmentent ainsi, à hauteur d'environ 2 %, les tarifs horaires de l'élément « aide humaine » de la prestation – sauf en cas de recours à un service prestataire.

Les montants des forfaits cécité, surdité et surdicécité sont également en hausse. Le forfait surdité est porté à 466,05 € par mois, au lieu de 455,91 € depuis le 1er mai 2023.

LE PÊLE-MÊLE

- **Un défi sportif pour la recherche médicale !**

Vincent a 29 ans et est atteint d'un rétinoblastome lié au chromosome X, il est suivi à l'hôpital des 15-20 par le Pr Isabelle Audo.

Il pratique l'alpinisme depuis quelques années et a pour projet de réaliser l'ascension du Mont-Blanc (par la voie italienne) en juin 2024, période où les conditions d'enneigement sont optimales.

Il désire réaliser cet objectif personnel au profit d'une association qui soutient financièrement la recherche médicale dans les pathologies de la rétine.

Nous sommes enthousiasmés par ce projet et lui avons confirmé notre partenariat.

En attendant les cimes du Mont-Blanc, Vincent va faire une sortie préparatoire aux arêtes du Gerbier, dans le Vercors, en novembre afin de faire connaissance avec Raphaël, le guide qui est très motivé par cette ascension au profit de l'IRRP. Cet exercice lui permettra d'évaluer la faisabilité du projet et définir les éventuels points à améliorer.

Nous vous informerons de l'avancée de ce défi sportif !

- **Il apprend à voler sans la vue**

(repéré par Vincent Hoefman sur centre-presse.fr pour cécitroc-infos !)

Atteint de cécité, Patrice Souchaud apprend avec humour à piloter des ULM à Saint-Secondin. Patrice Souchaud est atteint de cécité visuelle. Difficile dans ces conditions d'imaginer profiter des plaisirs de l'accès au ciel et à la 3 dimensions. C'est pourtant le défi que s'est lancé celui qui adhère depuis quatre ans maintenant à l'association les Mirauds volants. Belle pirouette si l'on peut dire, que la dénomination de cette structure qui se fait fort de convaincre ses adhérents qu'ils peuvent aussi profiter de belles sensations. (1)

Des instructions vocales : « En liberté surveillée, soit ! Mais voler, ce n'est que du bonheur. » Affichant un optimisme à toutes épreuves, Patrice en est à sa seconde leçon de pilotage sur la base d'ULM (ultralégers motorisés) de Saint-Secondin, en compagnie de l'attentif et efficace Olivier, ancien pilote de ligne et instructeur multi-axes ulm et autogyre. « C'est un challenge, déclare celui-ci. Je guide mon élève à la voix mais c'est lui qui réalise toutes les manoeuvres: décollage, conduite de l'aéronef et atterrissage. » Après l'incontournable séance de préparation du plan de vol (consignes de sécurité, conditions météorologiques...), Patrice gagne le cockpit pour un parcours d'une quarantaine de minutes dans les airs. Bien calé dans un Super Guépard flambant neuf, il attend patiemment que le pilote amène l'appareil en bout de piste, face au soleil couchant. Patrice reçoit alors imperceptiblement la force de la lumière et celle-ci va le guider. Le moteur est lancé et c'est le début d'une nouvelle aventure. « J'ai une confiance aveugle en Olivier! », clame celui qui ne se départit jamais de

son sens de l'humour. Pleins gaz, le grand oiseau bleu prend son envol. Patrice dirait sans doute qu'il en voit de toutes les couleurs. Celle du bonheur, elle, est indescriptible quand il remet le pied au sol où trône une banderole portant la mention: « Yes, you can fly! »

Contact: École de pilotage des Brandes de Plan, Saint-Secondin.

(1) La France est actuellement le seul pays au monde qui autorise la possibilité de navigation aérienne au profit de personnes souffrant d'un handicap visuel.

LE MICRO-TROTTOIR

Témoignage suite au congrès médical à Paris

Suite au congrès ayant eu lieu le 3 juin je souhaitais vous faire part de mon ressenti concernant cette journée.

Je tiens à remercier tout particulièrement madame Arielle DUMAS qui m'a invitée à ce congrès.

En effet madame DUMAS a su m'intégrer dans ce congrès avec beaucoup de bienveillance de simplicité et de gentillesse.

Je suis atteinte d'une mutation du gène PRPH2 et ce congrès ainsi que l'écoute attentive de madame DUMAS m'a permis ainsi que mes proches de mieux comprendre les différents aspects des pathologies de la rétine.

De nombreux professionnels sont intervenus et nous ont permis d'avoir une idée plus précise des avancées des recherches en cours sur les pathologies de la rétine.

Nous avons eu la chance mon conjoint et moi d'interagir avec les différents intervenants chercheurs, médecins généticiens etc.

J'ai eu la chance de me sentir soutenue et comprise lors de cette journée autant dans les aides possibles actuellement que celles qui pourront m'être apportées dans l'avenir.

Chaque personne rencontrée a été d'une extrême bienveillance et d'une écoute attentive.

Les sujets abordés étaient expliqués en détails et variés notamment concernant les avancées prometteuses de la recherche en cours.

Enfin le midi j'ai eu la chance de rencontrer des personnes ayant des pathologies similaires à la mienne.

Ces échanges et expériences de vie partagées sont rares et précieux et n'auraient pas pu avoir lieu sans ce congrès.

Je vous remercie donc encore une fois de m'avoir tendu la main au bon moment dans l'annonce de ce diagnostic difficile qu'est une maladie génétique dégénérative de la rétine.

Témoignage de Yassine, membre IRRP

Je m'appelle Yassine et j'ai 29 ans, né en Corse à Bastia, avec des racines en Tunisie. À présent, je réside à Toulouse, où je vis en toute indépendance malgré ma déficience visuelle due à une rétinite pigmentaire, qui restreint ma vision à un champ central très limité.

Le sport est ma passion, en particulier le Goalball et le Torball, deux disciplines dédiées aux personnes déficientes visuelles. Chaque année, je m'engage avec ferveur dans les compétitions du championnat de France et de la Coupe de France de Goalball et de Torball. Pour entretenir mon corps, je fréquente assidûment la salle de sport.

Cependant, ma vie ne se limite pas qu'à l'effort physique. J'apprécie profondément les moments passés avec mes amis, que ce soit lors de soirées, de visites à des parcs d'attractions ou même en bravant l'adrénaline d'un saut en parachute récent. La musique est une autre passion, et je trouve un grand bonheur à découvrir de nouveaux genres lors de concerts avec mes amis.

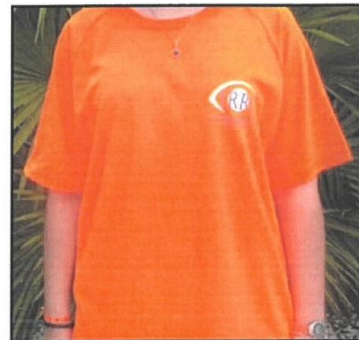
Mon engagement associatif est central dans ma vie. Je m'implique activement dans plusieurs associations qui me tiennent à cœur, notamment l'association IRRP et un café associatif à Toulouse.

Le développement de mon quartier est une cause qui me tient à cœur. Mes études en psychologie et en sciences de l'éducation, couronnées par un Master 2 avec mention bien en 2017, m'ont préparé pour mon chemin actuel en tant qu'étudiant dans une école formant les futurs éducateurs spécialisés.

Mon rêve est de contribuer davantage à la recherche sur le handicap et l'éducation après mes études, peut-être même en poursuivant une thèse. Avec l'association IRRP, j'ai eu le privilège de mettre en place la "Marche pour la Vue" à plusieurs reprises en Corse et à Toulouse, montrant mon dévouement envers la communauté des personnes déficientes visuelles.

Je suis timide et réservé, mais je m'efforce constamment de dépasser mes limites pour naviguer dans un monde qui, bien que pas toujours adapté, est une source constante de découvertes et d'inspiration. L'écoute de la radio et la télévision sportive ajoutent une touche de réconfort à mon quotidien.

La Boutique de la Marche Nationale pour la Vue



**LE T-SHIRT SPÉCIAL « MARCHÉ NATIONALE POUR LA VUE »
EST EN VENTE TOUTE L'ANNÉE AU PRIX DE 12€
LA GOURSE 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 9^{ème} édition de la Marche pour la Vue en 2024 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
AUVERGNE, RHÔNE-ALPES	Philippe Leroy	06 07 08 59 65
DRÔME ARDÈCHE	Andréa Charrière	06 34 20 93 87
SUD MÉDITÉRANÉE	Arielle Dumas	06 16 11 78 51 / 04 66 25 13 54
OCCITANIE	Florence Andréo	06 77 02 94 16
	Jacky Lapalud	06 22 39 19 76
RÉGION TOULOUSAINNE	Yassine Ben Kahla	06 31 67 13 61

La Circulaire – Revue officielle de l'Association Information Recherche Rétine Pigmentaire

38, rue de la République – 30160 Bessèges

Tél : **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 : irrp-asso.org

