



[Voir la version en ligne](#)

## Grâce à vous, la recherche avance !

Paris, le 15 juin 2018

Bonjour,

Nous profitons de l'envoi de la première newsletter 2018 pour vous inviter à nous renouveler votre confiance et à nous confirmer votre autorisation à vous adresser nos communications.

Conformément au nouveau Règlement Général Européen sur la Protection des Données (RGPD) qui a pris effet le 25 mai 2018, nous sollicitons votre accord pour continuer à vous adresser la newsletter de la Fondation Stargardt, nos envois de mails d'informations (actualités, recherche de don...) sous forme électronique. L'objectif de nos emails est de partager avec vous toute l'actualité sur les avancées scientifiques, vous inviter à des événements que la Fondation organise ou auxquels elle participe, et vous tenir au courant des projets de la Fondation et des moyens pour la soutenir.

Si vous ne souhaitez plus recevoir d'informations de notre part, vous avez la possibilité de vous désinscrire de nos emails en cliquant sur le lien "Unsubscribe from this list" placé en fin de page de cette newsletter et vous pouvez demander la modification ou la suppression des données vous concernant par un simple email à la Fondation ([contact@stargardt.fr](mailto:contact@stargardt.fr)).

Nous espérons pouvoir continuer à communiquer avec vous !

## NEWSLETTER JUIN 2018

Nous vous proposons de faire un point sur 3 des faits les plus marquants de ce début d'année :

- un premier médicament ophtalmologique issu de la thérapie génique
- un nouvel essai clinique en pharmacologie dans la maladie de Stargardt
- le tour du monde de Guillaume, voyageur malvoyant soutenu par la Fondation

## 1ère thérapie génique en ophtalmologie contre la dystrophie rétinienne liée au gène RPE65

**Luxturna** est le premier médicament ophtalmologique issu de la thérapie génique mis sur le marché par le laboratoire américain **Spark Therapeutics**.

Il s'agit d'un médicament actif contre l'ACL (Amaurose Congénitale de Leber) une forme de dégénérescence héréditaire de la rétine causée par une mutation sur le gène RPE65. L'ACL est une maladie rare héréditaire récessive, comme Stargardt, qui concerne entre 1 000 et 2 000 personnes aux États-Unis.

Ce médicament consiste à corriger une anomalie génétique en réparant le gène défectueux, le gène muté RPE65. Les études cliniques ont montré une amélioration chez 93% des participants.

Ce traitement ne concerne pas la maladie de Stargardt mais donne de l'espoir quant aux avancées de la thérapie génique pour guérir les autres maladies rares de la vision. Plusieurs laboratoires de recherche avaient commencé leurs travaux sur le gène RPE65 car il était l'un des premiers à être identifié pour être la cause d'une des formes d'Amaurose Congénitale de Leber (ACL). Comme Stargardt, cette pathologie est « monogénique », c'est-à-dire qu'une seule mutation sur un seul gène entraîne la maladie. En principe, il suffit donc d'apporter à l'œil un gène sain pour remplacer celui qui est muté, qui ne fonctionne pas normalement !

Le LUXTURNA sera sans doute disponible en Europe prochainement, SANOFI en a racheté la licence pour l'Europe, mais espérons qu'il sera moins cher qu'aux USA où il est annoncé à environ 700 000 euros.

## « Justine », incluse dans un essai de thérapie génique à Paris

« Justine », une patiente atteinte de la maladie de Stargardt, a été incluse dans un essai de thérapie génique à Paris et se propose de répondre à vos questions [justine@stargardt.fr](mailto:justine@stargardt.fr).

## Zimura = Nouvel essai clinique aux USA

Le laboratoire américain Ophthotech Corporation lance un nouvel essai clinique dans la maladie de Stargardt. Il s'agit d'un essai en pharmacologie c'est-à-dire d'un produit chimique dont l'administration se fait ici par injection dans l'œil.

Le produit testé est le Zimura (avacincaptad pegol) qui est un inhibiteur du facteur C5 du complément.

Le facteur C5 du complément appartient au groupe de 25 protéines connues du sérum qui constituent le système du complément et font partie de l'immunité innée. À terme, le facteur 5c induit une inflammation locale, un dommage tissulaire et une activation de la production de facteurs angiogéniques (facteurs participant à la formation de nouveaux vaisseaux).

L'inactivation de la cascade du complément dans laquelle le facteur C5 est impliqué, inhibe son action ce qui a pour conséquence la réduction de la dégénérescence des photorécepteurs.

L'essai va se dérouler jusqu'en 2020 aux États-Unis, en Hongrie et en Espagne. Il s'agit d'un essai de phase 2.

Les détails sont à retrouver sur le site Clinicaltrials.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03364153?cond=stargardt&rank=5>

## Le tour du monde de Guillaume soutenu par la Fondation

Il y a quelques mois, Guillaume, malvoyant atteint de la maladie de Stargardt, a contacté la Fondation pour présenter son projet de tour du monde. Face à son enthousiasme et la précision de son dossier, la Fondation a décidé de soutenir symboliquement cette belle réalisation pour mieux faire connaître la Fondation Stargardt et la connecter à d'autres associations.

Guillaume, 30 ans, a laissé son travail de consultant en ingénierie culturelle pour faire le tour du monde. Au programme, 12 pays en 12 mois pour ce passionné d'histoire-géographie. Malvoyant, il aborde le voyage et le handicap avec cette réflexion intéressante : « Et si quelque part nous étions tous un peu handicapés quand on part en voyage à l'étranger ? » En tout cas pour lui, ses yeux sont de bien meilleurs alliés que son niveau d'anglais !

Comment Guillaume a eu l'idée de faire le tour du monde ?

*« En France, ma situation m'empêchait de franchir une nouvelle étape dans ma carrière. Je ne m'engagerai pas sur le terrain du handicap dans le monde du travail, mais c'est bien de cela que je veux parler. D'un point de vue personnel, j'avais toujours fait passer au second plan mon envie de voyager. Avec le temps qui passe, je savais que ça allait devenir compliqué. Je voulais donc prendre une année pour assouvir ce besoin d'ailleurs, me prouver que j'étais capable d'aller à l'autre bout du monde et d'être aussi autonome que n'importe quel voyageur (Je ne peux pas conduire mais en voyage, rares sont les backpackers qui louent une voiture pour faire le tour du monde).*

*Je ne voulais pas faire le tour du monde pour poster une photo de mes pieds à la plage sur Instagram. Partager ce tour du monde avec des enfants était une évidence pour moi. J'ai donc contacté mon ancienne école primaire. Un collègue s'est joint à la partie et le projet était lancé. Les enfants et moi inventerions la « géofabulogie », c'est-à-dire l'étude de la géographie de manière ludique et créative. »*

Vous pouvez retrouver Guillaume sur les réseaux sociaux sur lesquels il décrit son voyage et ses avancées en terres inconnues.

<https://blog.chapkadirect.fr/guillaume-est-ailleurs/>

<http://www.guillaume-est-ailleurs.com>

[https://www.facebook.com/Guillaumeestailleurs/?hc\\_ref=ARTzFBgBkMTJqzIU9-oDcYuxRqsCBBrFBTW39K3K65vNjE-VwPQFJtmXW7oMm2DPLd3k&fref=nf](https://www.facebook.com/Guillaumeestailleurs/?hc_ref=ARTzFBgBkMTJqzIU9-oDcYuxRqsCBBrFBTW39K3K65vNjE-VwPQFJtmXW7oMm2DPLd3k&fref=nf)

L'année 2018 démarre bien et l'équipe reste motivée !

Au nom de la Fondation Stargardt, nous vous remercions pour votre participation sur nos réseaux d'échanges et vous souhaitons un bel été.

**Denis Cayet**

**Président de la Fondation Stargardt**

Fondation sous égide de la Fondation Valentin Haüy

[www.stargardt.fr](http://www.stargardt.fr)

## Faites un don

\*Être donateur de la Fondation Stargardt sous égide de la Fondation Valentin Haüy vous donne droit à des avantages fiscaux : réduction d'impôt de 66% du montant de votre don pour l'impôt sur le revenu et de 75% pour l'ISF. Pour plus d'informations, cliquez ici

## Nous contacter

**Fondation Stargardt** 9 rue Pastourelle - 75003 Paris, France

Tél. : +33 (0) 9 53 73 68 15 - E-mail: [contact@stargardt.fr](mailto:contact@stargardt.fr) <https://www.facebook.com/FondationStargardt>

La Fondation Stargardt est abritée par la **Fondation Valentin Haüy**

7 rue du général Bertrand 75007 Paris

Votre contact: Karine MOISAN - Tél +33 (0) 1 44 38 72 90 -

[fondation@fondationvalentinhauy.fr](mailto:fondation@fondationvalentinhauy.fr)

© 2017 Fondation Stargardt

[Voir la version en ligne](#)

Cet email a été envoyé à n.dechelette@free.fr.  
Vous avez reçu cet email car vous vous êtes inscrit sur Fondation Stargardt.

[Se désinscrire](#)

Envoyé par

 sendinblue