



FONDATION STARGARDT

Bilan de l'année

NEWSLETTER DÉCEMBRE 2019

Paris, le 18 décembre 2019

Chers membres,

La fin du 2^{ème} semestre permet chaque année de dresser un bilan de l'activité. Grâce à vous, nous avons les moyens d'assumer le rôle d'écoute et d'information aux malades et leur famille. Alors, place à l'information !

Quatre des faits les plus marquants de ce début d'année :

- ✓ **RECHERCHE** : Le gène ABCA4 et les mutations associées – où en sont-ils ?
- ✓ **SOUTIEN** : Lettre à la Ministre de la Santé, Me Agnès Buzyn
- ✓ **CASQUETTE** : Commercialisation des casquettes **Fondation Stargardt**
- ✓ **EVENEMENTS & COLLECTES DE DONS** : 1 200 euros de dons grâce au spectacle de la compagnie Akunamatata du 5&6 octobre / Course Marseille – Cassis du 27 octobre/ Le marathon d'Annecy du 15 septembre /

Le gène ABCA4 et les mutations associées – où en sont-ils ?

La Fondation soutient en 2019 « Mieux comprendre les mutations à l'origine de la maladie de Stargardt pour mieux diagnostiquer dès 2020 et peut-être, traiter certaines formes de la maladie ».



À Nimègue (Pays-Bas) le 16 avril dernier
(de gauche à droite)

Rob COLLIN
Denis CAYET
Claire-Marie DHAENENS
Frans CREMERS

Cette année, la Fondation Stargardt soutient le projet de recherche du Dr Claire-Marie DHAENENS (UF Génopathies, Centre de Biologie Pathologie Génétique, CHRU Lille), en mission dans le laboratoire du Pr Frans CREMERS de l'université Radboud à Nimègue aux Pays-Bas. Le projet porte sur la recherche d'un certain type de mutations du gène ABCA4, appelées mutations introniques profondes : **« Recherche et caractérisation des mutations introniques profondes dans une cohorte de 224 patients atteints de la maladie de Stargardt »**.

Pour rappel, la maladie de Stargardt (STGD1) est due à la présence de deux mutations bi-alléliques dans le gène ABCA4, qui est le gène le plus fréquemment impliqué dans les dystrophies rétiniennes. Or, dans 25% des cas, aucune ou une seule mutation n'a pu être identifiée, laissant ainsi un grand contingent de patients non résolus (non expliqué). Ceci s'explique d'une part car le gène ABCA4 n'est peut-être pas celui en cause chez le patient, mais d'autre part car les méthodes classiques de recherche des mutations ne couvrent pas toutes les régions des gènes, et notamment les introns. Or on sait maintenant que ces mutations introniques profondes sont assez fréquentes. Il est donc important de développer des méthodes d'analyse du gène ABCA4 entier, afin d'identifier les mutations manquantes et pouvoir apporter un diagnostic de certitude aux patients. Le projet a également pour objectif de tester l'effet des mutations introniques identifiées et confirmer ou non leur effet pathogène (qui rend malade). Le laboratoire du Pr CREMERS a en effet mis au point l'utilisation de petits fragments d'ADN (appelés oligonucléotides antisens), pour corriger *in vitro* les mutations introniques pathogènes et restaurer ainsi un effet normal, c'est à dire la production d'une protéine fonctionnelle.

L'enjeu pour les patients est majeur, car seuls ceux pour lesquels les deux mutations auront été identifiées dans ABCA4, et donc ceux pour lesquels le diagnostic de Stargardt aura été confirmé, pourront être éligibles à de futurs essais de thérapie génique.

Lettre à la Madame la Ministre de la Santé, Me Agnès Buzyn

L'IRRP, Association Information Recherche Retinite Pigmentaire créée par Arielle Dumas, a écrit à Madame Angèle Buzyn, Ministre de la santé, pour demander plus de soutien aux équipes des Centres nationaux de Référence Maladies rares sensorielles « Sensgène » dont les centres en ophtalmologie.

Nous vous rappelons que la filière Sensgène remplit des missions nationales autour des maladies rares sensorielles dans le but d'améliorer la prise en charge des patients, réaliser les tests génétiques de confirmation de diagnostic, coordonner et encourager la recherche et développer la formation et l'information. (liste consultable sur notre site internet: <https://www.stargardt.fr/la-genetique-gene-abca4/centres-de-reference/>)

Or aujourd'hui, les centres font face à des difficultés de moyens humains et financiers pour pouvoir continuer de répondre aux demandes des malades tant pour le diagnostic, la prise en charge, le suivi, l'information. Les rendez-vous sont de plus en plus difficiles à obtenir rapidement et demande une grande patience aux malades tant pour le diagnostic que pour le suivi annuel.

Mme Arielle Dumas a alerté par courrier Madame la Ministre de la santé sur la situation, demandant une meilleure traçabilité des enveloppes allouées à ces centres et un renforcement des équipes médicales dédiées. Une demande de rendez-vous est en cours !

Denis Cayet, président de la Fondation Stargardt s'est associé à l'IRRP dans cette démarche et a adressé en soutien une lettre à la ministre de la santé.

Voici l'extrait de la lettre envoyée le 30 octobre 2019 par Denis Cayet, président de la Fondation Stargardt :

« Madame la Ministre,

Naturellement, nous nous sommes associés à la demande de soutien que vous adresse l'IRRP pour soutenir les équipes des Centres de Référence Maladies rares « Sensgène ».

La Fondation Stargardt est jeune, nous l'avons créée en 2014 pour s'occuper au mieux des +/- 6 000 Françaises et Français atteints de cette maladie. Très vite nous avons compris la chance qu'avaient nos malades de pouvoir bénéficier en France des services offerts par ces 6 centres. Ils sont maintenant incontournables pour permettre à notre pays d'accueillir des hommes et des femmes, souvent jeunes, à qui le corps médical annonce souvent des diagnostics aux lourdes conséquences pour leur avenir ! Aujourd'hui, notre Fondation a clairement pour principal rôle de diriger vers les centres de référence maladies rares « Sensgène » les patients qui ont souvent trop tendance, et ce pour pleins de raisons, à tarder à rejoindre ces 6 équipes rodées aux maladies rares avec toute la complexité qu'elles comportent.

L'IRRP dans son courrier met en avant tout l'enjeu que portent aujourd'hui ces centres. Il faut leurs donner plus de moyens pour simplement leurs permettre de faire ce pourquoi nous les avons mis en place.

Au nom des jeunes et des moins jeunes Stargardt, nous vous remercions par avance pour votre courage.

Cordialement

Denis Cayet »

Commercialisation des casquettes Fondation Stargardt



Ça y est ! La Fondation a lancé cette année des casquettes « tendance ».

A chaque période de l'année, nous avons tous besoin de casquettes pour profiter au mieux des sorties dans la nature, des promenades en ville, des excursions ...

Pour les Stargardt, le port de la casquette apporter du confort et nous protège mieux des « méchants » Ultraviolets qui stressent notre rétine !

La vente est lancée. Et des cadeaux à faire en cette fin d'année! N'hésitez pas à en commander !

Vous pouvez acquérir des casquettes de plusieurs façons :

- ✓ **soit au travers d'un don de 100 €.** Si vous faites un don de 100 euros, vous recevrez **4 casquettes et un reçu fiscal** correspondant à la réduction d'impôts de 66 % du montant du don effectué. Donc pour un don de 100 euros, vous pouvez réduire votre impôt de 66 euros. Quatre casquettes vous seront adressées par voie postale en remerciement.
- ✓ **soit à l'unité :** 25 euros par casquette (pour les modalités, contacter la fondation à l'adresse suivante : contact@stargardt.fr)

Remarques :

Pour information, la Fondation prend des vacances à Noël. Soyez patient pour vos commandes.

Les envois de casquettes concernent seulement des envois en France métropolitaine.

Joachim, notre marathonien en soutien à la Fondation

Joachim, atteint de la maladie de Stargardt, est un véritable communicant pour la Fondation. Kinésithérapeute et fan de course à pied, il représente la fondation à chacune de ses courses. Joachim et ses amis (Armelle, Jean-Paul, Frédéric, Gervais...) ont participé à différentes courses en portant les couleurs de la Fondation Stargardt. Denis Cayet, fondateur de la fondation, était là pour les encourager et mieux faire connaître la maladie de Stargardt auprès du public venu nombreux encourager les sportifs. Et bien sûr, tous munis des casquettes Stargardt pour profiter au mieux de belles journées ensoleillées !

Leur action était dédiée à la Fondation et nous les en remercions !

Courses 2019 :

- ✓ Course Marseille-Cassis (octobre 2019)
- ✓ Marathon d'Annecy (septembre 2019)
- ✓ Trail de Nasbinals (juin 2019)
- ✓ Marathon d'Annecy (avril 2019)



Nous vous proposons de découvrir en vidéo le marathon d'Annecy 2019 en [Cliquez ici !](#)

Marathon d'Annecy 2019. Les marathonien(ne)s avec le tee-shirt et la casquette aux couleurs de la Fondation. Jean-Paul, Joachim, Armelle, Frédéric, en bas Denis CAYET qui ne courait pas, lui !!!

Événement spectacle

Et en prime cette année, Joachim a participé à **un spectacle de théâtre créé par la compagnie Akunamatata, au bénéfice de la Fondation** les 5 et 6 octobre à Corbas (69960).

La compagnie Akunamatata théâtre s'est produite dans une représentation de la pièce Colocation Dorée, un spectacle plein de gaieté et de rebondissement. (<http://akunamatata.fr>)

Deux représentations à guichets fermés avec la participation de Joachim, véritable messager de la Fondation Stargardt qui a accueilli la compagnie Akunamatata et présenté au public la fondation et ses missions.



Grâce à tous les acteurs de la compagnie et au public de donateurs, la **Fondation Stargardt a recueilli 1200 euros qui serviront au soutien à la recherche** pour la maladie de Stargardt.

Pour voir quelques extraits de la présentation de Joachim, c'est ICI.

Cette année 2019 a été riche en événements autant en projets de recherche qu'en actions de communication. Faire connaître la maladie et soutenir la recherche restent au cœur de nos actions.

Nous préparons dès à présent l'année 2020 et projetons d'augmenter significativement les financements des programmes de recherche les plus encourageants. L'union fait la force ! Nous allons également en 2020 tenter de Co organiser des événements avec d'autres « petites » associations dédiées aux maladies rares de la rétine !

Au nom de la [Fondation Stargardt](#), nous vous remercions pour votre participation sur nos réseaux d'échanges et vous souhaitons de joyeuses fêtes de fin d'année.

Denis Cayet

Président Fondation Stargardt

sous l'égide de la Fondation Valentin HAUY

www.stargardt.fr

Faites un don

Pour rappel : *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 ou de 75% pour l'IFI. 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

<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

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.

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 "Se désinscrire" 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).
Nous espérons pouvoir continuer à communiquer avec vous !

© 2017 Fondation Stargardt