

NEWSLETTER JUIN 2019

Chers Membres,

Nous vous proposons de faire un point sur les actions menées par la Fondation Stargardt depuis ce début d'année 2019.

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

- Le gène ABCA4 et les mutations associées
- Pour la 1^{ère} fois une synthèse sur les avancées dans la maladie de Stargardt, technologie par technologie
- Commercialisation des casquettes **Fondation Stargardt** Saison Printemps été 2019
- Joachim, notre marathonnier en soutien à la Fondation

Le gène ABCA4 et les mutations associées

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. »



A 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. 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. 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.

Pour la première fois, une synthèse exhaustive sur les avancées dans la maladie de Stargardt, technologie par technologie

Le Dr Jean-Louis BACQUET, ophtalmologiste, chef de clinique assistant au CHU de Créteil, a rédigé, pour la Fondation, un article qui propose une image claire de ce qui progresse pour la maladie de Stargardt. L'idée est de montrer, technologie par technologie, les tentatives en cours pour soigner notre maladie.

L'article très technique du Dr JL BACQUET est explicité par l'équipe de la Fondation (ajouts d'encadrés explicatifs (textes bleus)) afin de mieux faire comprendre les termes et les démonstrations présentées. Dans l'article du Docteur Jean-Louis BACQUET, qui s'intéresse de près aux malades de Stargardt, chaque mot est choisi et exact.

N'hésitez pas à rechercher les définitions des mots qui vous sont le moins familiers ; cela permet de mieux comprendre où en sont les chercheurs, les médecins, les biologistes et les pharmaciens qui travaillent pour soigner un jour la maladie de Stargardt!

Nous vous proposons de consulter l'article en ligne.

Lire l'article :

[« Le point sur les avancées thérapeutiques dans la dystrophie maculaire de Stargardt » Dr JL Bacquet](#)

« Saison Printemps été 2019 » : Commercialisation des casquettes Fondation Stargardt



Ca y est ! La Fondation lance des casquettes « tendance ».

Durant l'été, nous avons tous besoin de casquettes pour profiter au mieux de l'été. Alors, n'hésitez pas à nous les commander !

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

La vente est lancée !

Et des cadeaux à faire !

Vous pouvez acquérir des casquettes de plusieurs façons :

- Soit à l'unité : 25 € par casquette,
- 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.

Remarques :

Pendant la période estivale, merci d'être patient. Pour information, la fondation prend des vacances au mois d'août. Les envois de casquettes concernent seulement des envois en France métropolitaine.

Joachim, notre marathonien en soutien à la Fondation Stargardt

Le 14 avril 2019, Joachim et 3 de ses amis (Armelle, Jean-Paul et Frédéric) ont participé au Marathon international d'Annecy 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 nombreux venu encourager les sportifs.

Et bien sûr, tous munis des casquettes Stargardt pour profiter au mieux de cette belle journée ensoleillée !

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

Nous vous proposons de découvrir cet événement en vidéo en cliquant sur le lien suivant

[Vidéo Fondation Stargardt Marathon d'Annecy 2019](#)



Marathon d'Annecy 2019. Les marathoniens 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 !!!

Ce début d'année 2019 est riche en événements autant en projet de recherche qu'en actions de communication. Faire connaître la maladie et soutenir la recherche restent au cœur de nos actions.

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 Fondation Stargardt
sous l'égide de la Fondation Valentin HAUY

[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 et 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>

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 évènements 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 "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 !