

JOURNEE MONDIALE DES MALADIES RARES – 28 FÉVRIER 2021

Fév 26, 2021

LES DYSTROPHIES RETINIENNES HÉRÉDITAIRES : de la sensibilisation à ces maladies aux enjeux du dépistage génétique, Novartis agit pour optimiser le parcours de soins des patients

Paris, France, le 25 février 2021– Acteur engagé dans les maladies rares de la rétine, Novartis poursuit son engagement et présente à l'occasion de la Journée Mondiale des Maladies Rares, un film d'animation intitulé « **Celui qui ne voyait pas les étoiles** » pour sensibiliser sur les Dystrophies Rétiniennes Héréditaires (DRH). À travers cette réalisation, Novartis expose les symptômes caractéristiques de ces maladies et invite au dialogue avec un spécialiste. Les Dystrophies Rétiniennes Héréditaires concernant plus de 30,000 personnes en France¹, Novartis souhaite avant tout sensibiliser pour mieux accompagner et informer les patients dans la prise charge de ces maladies.

- 30,000 personnes atteintes¹ de Dystrophies Rétiniennes Héréditaires en France
- Des tests génétiques pour orienter la prise en charge des maladies héréditaires
- Un film d'animation pour sensibiliser sur les DRH et l'importance des tests génétiques
- Une page web pour expliquer les maladies et les enjeux du dépistage génétique

Les Dystrophies Rétiniennes Héréditaires et leurs symptômes :

Les Dystrophies Rétiniennes Héréditaires représentent un groupe de maladies rares affectant la rétine et pouvant aboutir à un déficit visuel sévère allant parfois jusqu'à la cécité. Elles sont caractérisées par une grande hétérogénéité génétique et phénotypique et une dégénérescence progressive des cellules photo réceptrices : les bâtonnets et les cônes². En France, ces DRH touchent plus 30,000 personnes¹ et sont principalement définies comme des maladies provoquées par des mutations dans plus de 250 gènes³.

Ces DRH se caractérisent par différents symptômes dont un commun : la capacité réduite à percevoir et/ou voir dans la pénombre (nyctalopie)⁴. Par la suite, un rétrécissement concentrique du champ visuel apparaît, qui s'avère discret au départ et évolue jusqu'à donner une vision tubulaire.

Parmi les signes permettant d'identifier un potentiel risque de Dystrophies Rétiniennes Héréditaires, trois symptômes⁵ majeurs sont distingués:



- Altération du champ visuel
- Cécité nocturne
- Métamorphopsie
- Perception altérée des couleurs

Les symptômes de ces DRH étant nombreux⁶ et méconnus en tant que signes caractéristiques de ces maladies, Novartis a souhaité à travers la réalisation d'un film d'animation, proposer une approche concrète de ces maladies. Au-delà de cette action de sensibilisation, adressée notamment aux jeunes adultes qui peuvent être en situation d'errance de diagnostic, Novartis souhaite insister sur l'importance du test génétique, étape incontournable du parcours de soins pour poser un diagnostic précis. L'objectif est d'inciter les personnes concernées par les symptômes cités précédemment à consulter un spécialiste un test génétique afin de déceler au plus tôt la maladie pour améliorer le diagnostic et la prise en charge.

Un film qui utilise les codes de communication des jeunes générations

Afin de permettre un dépistage des patients souffrant de ces pathologies et d'ouvrir de nouvelles perspectives pour leur avenir, Novartis met l'accent sur la sensibilisation. Conscient du manque d'information autour des maladies ophtalmiques rares, telles que les Dystrophies Rétiniennes Héréditaires, le laboratoire a réalisé à l'occasion de la Journée Mondiale des Maladies Rares un film d'animation. Mettant en scène le quotidien d'un jeune garçon atteint de Dystrophies Rétiniennes Héréditaire, ses différents symptômes, son ressenti et l'impact psychologique provoqué par la maladie, ce film a pour objectif d'informer sur les DRH et d'inciter le jeune public à se rapprocher d'un spécialiste afin d'essayer de poser le diagnostic et d'assurer au plus tôt une éventuelle prise en charge. Pour plus d'informations sur les DRH et les tests génétiques, Novartis a également mis en ligne une rubrique dédiée à la maladie sur son site <https://www.therapies-geniques-cellulaires.fr/>

« Aujourd'hui, il y a un véritable enjeu autour du dépistage génétique précoce des Dystrophies Rétiniennes Héréditaires pour réduire l'errance diagnostique des jeunes malades. Notre objectif est de mettre en lumière les symptômes de ces pathologies à travers un contenu original qui 'parle' aux malades et à leurs familles, afin de les sensibiliser, les rassurer et les inciter à consulter plus précocement un expert médical qui puisse les orienter vers un centre de référence pour poser un diagnostic génétique précis et permettre une meilleure prise en charge ». Dr Patrick Meshaka – Directeur Médical, Laboratoire Novartis .

Des tests génétiques pour diagnostiquer les DRH :



Un test de dépistage génétique permet d'en dire davantage sur la maladie et son avancée. Il confirmera la présence du gène ou des gènes mutés responsables de la maladie et donnera ainsi une estimation plus juste des risques liés à la pathologie dépistée. Pour ce faire, le laboratoire Novartis travaille en étroite collaboration avec les ophtalmologues afin de les sensibiliser aux différentes caractéristiques de ces maladies et les solutions existantes dans la prise en charge du patient. Cette implication assure le relai d'une bonne diffusion d'information entre professionnels de santé et patient.

Dès la prise de conscience d'une présence des symptômes, il est indispensable de se rapprocher des professionnels de santé (ophtalmologue, médecin traitant...) afin de demander conseil et être orienté vers un médecin spécialisé en génétique qui aura la possibilité de réaliser un dépistage ADN.

Le test est effectué à partir d'un échantillon ADN (dans le sang ou la salive) qui est, par la suite, analysé en laboratoire. Une fois les résultats étudiés par un expert en génétique oculaire, un diagnostic peut être établi. Un accompagnement dans la prise en charge de la maladie est alors déclenché afin d'accompagner le patient dans les différentes étapes du parcours de soins et dans la recherche de solutions thérapeutiques possibles.

Au-delà du diagnostic, le test génétique permet également d'avertir sur le risque de Dystrophies Rétiniennes Héréditaires au sein de la famille mais aussi de répondre aux interrogations des patients parfois résignés face à une dégénérescence des symptômes et un constat sans appel, le risque de devenir aveugle. **Une fois**

sensibilisés à ces maladies, les proches peuvent également effectuer des tests génétiques permettant ainsi une détection précoce de la maladie et une rapide prise en charge non négligeable chez les plus jeunes.

À propos de Novartis

Depuis plus de 40 ans, Novartis est engagé dans le développement d'innovations thérapeutiques pour les maladies de l'œil allant de la surface oculaire à la rétine. Ces avancées accompagnent chaque année plus de 150 millions de personnes dans le monde, des enfants prématurés aux personnes âgées. Le laboratoire, réinvente la médecine pour améliorer et prolonger la vie des gens. En tant que leader mondial du secteur des médicaments, le groupe utilise des technologies scientifiques et numériques innovantes pour créer des avancées thérapeutiques dans les domaines où les besoins médicaux sont importants. Animé par l'objectif de découvrir de nouveaux médicaments, Novartis se classe parmi les premières sociétés mondiales en matière d'investissement dans la recherche et le développement. Novartis propose des produits qui touchent plus de 800 millions de personnes dans le monde, et trouve des moyens innovants pour élargir l'accès à ses derniers traitements. Quelques 130,000 personnes de plus de 145 nationalités travaillent chez Novartis dans le monde entier.

1. SNOF (Syndicat National des Ophtalmologistes de France) ; Encyclopédie de la vue ; Rétinopathie pigmentaire. Dystrophie Héréditaires de la rétine. <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>
2. SNOF (Syndicat National des Ophtalmologistes de France) ; Encyclopédie de la vue ; Rétinopathie pigmentaire. Dystrophie Héréditaires de la rétine. <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>
3. Thérapie Génique Translationnelle des Maladies Génétiques. Thérapie génique des dystrophies rétiniennes. <https://umr1089.univ-nantes.fr/fr/axes-de-recherche/therapie-genique-des-dystrophies-retiniennes> (17 décembre 2019).
4. Wikimedi.ca – Rétinite pigmentaire - https://wikimedi.ca/wiki/R%C3%A9tinite_pigmentaire
5. Barraquer ; pathologie ; symptômes. <https://www.barraquer.com/fr/pathologie/dystrophies-retiniennes-hereditaires>
6. Orphanet ; le portail des maladies rares et des médicaments orphelins ; Dysfonction rétinienne sévère de l'enfance ; définition ; description clinique. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=FR&Expert=364055 (décembre 2017)

Source URL: <https://www.novartis.com/fr-fr/actualites/communiqués-de-presse/journee-mondiale-des-maladies-rares-28-fevrier-2021>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/fr-fr/fr-fr/actualites/communiqués-de-presse/journee-mondiale-des-maladies-rares-28-fevrier-2021>
- <https://www.therapies-geniques-cellulaires.fr/>
- <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>
- <https://umr1089.univ-nantes.fr/fr/axes-de-recherche/therapie-genique-des-dystrophies-retiniennes>
- https://wikimedi.ca/wiki/R%C3%A9tinite_pigmentaire
- <https://www.barraquer.com/fr/pathologie/dystrophies-retiniennes-hereditaires>
- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=FR&Expert=364055