

Communiqué de presse  
07 Février 2017

## Journée Internationale des Maladies rares : mieux informer pour mieux vivre la maladie.

Le syndrome de Usher, maladie génétique associant surdité et cécité, est, comme les plus de 7000 autres maladies rares, peu connu du grand public. Deux médecins-chercheurs de renommée internationale, les professeurs Christine Petit et José-Alain Sahel, sont activement engagés pour comprendre la maladie et développer des traitements innovants mais aussi pour informer les malades et les acteurs impliqués dans la prise en charge de la maladie.

### Interview croisée



Le professeur Christine Petit est Docteur en Médecine et Docteur ès Sciences. Elle dirige le laboratoire de Génétique et Physiologie de l'Audition à l'Institut Pasteur. Elle est professeur au Collège de France (chaire de Génétique et physiologie cellulaire) et Professeur à l'Institut Pasteur. Elle est membre de l'Académie des Sciences, de l'Académie nationale de Médecine des Etats-Unis et de l'Académie nationale des Sciences des Etats-Unis. Christine Petit est la directrice scientifique du futur Institut de l'Audition, institut de recherche interdisciplinaire dans les sciences de l'audition.



José-Alain Sahel, clinicien-chercheur, est professeur d'ophtalmologie à la faculté de médecine de l'Université Pierre et Marie Curie et à la Pittsburgh Medical School University. Il a fondé l'Institut de la Vision, qu'il dirige et qui fonctionne en synergie avec l'Hôpital des Quinze-Vingts où il est chef de service. José-Alain Sahel est membre de l'Académie des Sciences, de l'Académie Nationale des Sciences d'Allemagne Leopoldina et de l'Académie des Technologies.

### **Quel est l'impact du syndrome sur la vue et l'audition ?**

**Pr Sahel :** le syndrome de Usher est une maladie génétique associant une surdité congénitale (dès la naissance) à une rétinopathie pigmentaire entraînant une perte progressive de la vision. A ce jour, il n'existe pas de traitement curatif de ce syndrome.

**Pr Petit :** les personnes touchées rencontrent de grandes difficultés pour communiquer avec les autres et percevoir leur environnement, ce qui rend leur quotidien particulièrement difficile.

### **Où en est la recherche actuellement ?**

**Pr Sahel :** un projet ambitieux lancé en 2015, Light4deaf, réunit plusieurs équipes de chercheurs, médecins et professionnels de santé pour améliorer la prise en charge des malades. A l'Institut de la Vision, nous menons plusieurs recherches sur des stratégies de protection et restauration visuelle telles que les implants de rétine artificielle, l'optogénétique (associant l'optique à la génétique), les cellules souches, la neuroprotection, etc.

**Pr Petit :** mon laboratoire à l'Institut Pasteur se consacre à la thérapie génique de ce syndrome (oreille interne et rétine), à la compréhension de la maladie notamment au niveau du cerveau.

### **Où se renseigner sur le syndrome de Usher ?**

**Pr Sahel :** depuis décembre 2016, le site Usher Info, accessible aux personnes sourdaveugles, centralise toutes les informations utiles sur le syndrome de Usher, que ce soit pour les malades, leur entourage, les professionnels de santé ou le grand public.

**Pr Petit** : des évènements, tels que des groupes d'informations et d'échanges et des conférences, sont régulièrement organisés, dans le cadre du projet Light4deaf, pour informer les patients, leurs aidants mais également les professionnels. Je suis d'ailleurs ravie d'animer le premier symposium Usher Info le 11 mars prochain à l'hôpital des Quinze-Vingts.

### **Pourquoi communiquer sur les maladies rares est si important ?**

**Pr Sahel** : au-delà de l'importance de la sensibilisation du grand public et des politiques, la communication autour des maladies rares relie les médecins, les chercheurs, les malades et les aidants.

**Pr Petit** : cette communication permet d'éviter le sentiment d'isolement des malades et de leurs familles et de porter à leur connaissance les efforts des recherches en cours et les avancées réalisées.

### **Anne, mère d'un enfant atteint du syndrome de Usher, témoigne de l'importance d'être bien informée :**

« quand j'ai appris que mon fils était atteint du syndrome de Usher, ça a été très difficile. Depuis, je me renseigne tous les jours sur les avancées dans la recherche et la technologie. Il est très important de pouvoir accéder à des informations fiables comme celles regroupées sur le site web Usher Info. Vivant à Paris, je pense être privilégiée par rapport aux personnes vivant dans des petites villes, pour qui trouver l'information ou de l'aide autour de soi doit être moins évident. »

**Les fondations Agir Pour l'Audition et Voir & Entendre, partenaires du projet Light4deaf dès la première heure, œuvrent au développement d'outils pour mieux vivre la maladie.**

### **Le projet de recherche Light4deaf pour une approche globale du syndrome de Usher**

Ce projet de recherche hospitalo-universitaire sans précédent, coordonné par le Professeur Sahel, a été lancé au mois de novembre 2015. Financé par l'Agence Nationale de la Recherche, il mobilisera un consortium pluridisciplinaire de scientifiques, de médecins et de professionnels de santé dans un effort commun visant à répondre aux besoins des malades, notamment le manque d'information. Le projet a pour but de développer des stratégies de préservation ou de restauration visuelle et auditive. L'impact socio-économique associé sera également étudié. [www.usherinfo.fr/le-projet-light4deaf](http://www.usherinfo.fr/le-projet-light4deaf)

### **Agir Pour l'Audition**

La mission d'Agir Pour l'Audition est de sensibiliser le grand public à travers l'information, le dépistage et l'accompagnement, afin de permettre le mieux entendre tout au long de la vie. Agir Pour l'Audition est une fondation reconnue d'utilité publique. Indépendante et fédératrice, elle soutient tous les professionnels engagés pour améliorer la santé auditive et elle œuvre au quotidien pour améliorer la qualité de vie des personnes concernées par les troubles auditifs. Ses actions sont principalement orientées vers le soutien à la recherche et de ses applications, vers l'innovation, la prise en charge des patients. La fondation est également engagée dans la formation des professionnels de santé et la prévention et la sensibilisation à cette cause d'utilité publique. [www.agirpourlaudition.org](http://www.agirpourlaudition.org)

### **La Fondation Voir & Entendre**

La Fondation Voir & Entendre, créée en mai 2007 par les professeurs Christine Petit et José-Alain Sahel, a pour objectif de coordonner et de financer des programmes de recherche sur les maladies de la vision et de l'audition et les handicaps associés. Sa mission est de stimuler la collaboration entre recherche fondamentale, recherche clinique et industriels, afin d'accélérer l'innovation thérapeutique au bénéfice des patients. Son pôle de recherche principal sur les déficiences visuelles est l'Institut de la Vision, installé à Paris au cœur de l'hôpital des Quinze-Vingts, qui avec l'Institut de l'Audition formera un campus d'avant-garde dans le domaine neurosensoriel en 2018. [www.fondave.org](http://www.fondave.org)

**Contact presse : Agir Pour l'Audition - Sarah Otmani, [light4deaf@agirpourlaudition.org](mailto:light4deaf@agirpourlaudition.org), 01 80 49 20 67**