



TOUT SAVOIR SUR LE SYNDROME DE USHER

F O N D A T I O N  
V O I R & E N T E N D R E

Communiqué de Presse  
Le 17 juillet 2017

## **LA THÉRAPIE GÉNIQUE ET LE SYNDROME DE USHER : DES PROGRES ET DE L'ESPOIR POUR DEMAIN**

Dans le cadre du projet de recherche hospitalo-universitaire LIGHT4DEAF sur le syndrome de Usher, lancé au mois de novembre 2015, **la Fondation pour l'Audition** et **la Fondation Voir & Entendre** ont organisé une conférence publique sur la thérapie génique.

Le projet LIGHT4DEAF mobilise une équipe multidisciplinaire de scientifiques, de médecins et de professionnels de santé dans un effort commun visant à répondre aux besoins non satisfaits des malades. Huit groupes de travail, impliquant 13 partenaires publics et privés, collaborent étroitement. Dans le cadre de ce projet, le 15 juin dernier, trois personnalités du monde médical et scientifique ont présenté en quoi consiste la thérapie génique et quels espoirs cela représente pour les malades Usher.

### **Le syndrome de Usher (SU)**

Le syndrome de Usher associe une surdité neurosensorielle, généralement congénitale, et une rétinite pigmentaire entraînant la perte progressive de la vision. Il est généralement diagnostiqué chez l'enfant. La rétinite pigmentaire, apparaît après la surdité et se manifeste d'abord par une gêne visuelle aux bas niveaux de lumière (pénombre, nuit), puis par une perte progressive du champ visuel aboutissant à une cécité totale en quelques dizaines d'années.

Demain, la **thérapie génique sera peut-être une réponse pour soigner le syndrome de Usher**. C'est ce qu'expose le Pr Marina Cavazzana. Avec le temps, on arrive de manière de plus en plus précise à identifier l'histoire naturelle des maladies, à savoir comment fonctionnent les gènes mutés, comment les introduire à l'intérieur d'un vecteur-médicament pour corriger une déficience... La thérapie génique est aujourd'hui rentrée dans l'arsenal thérapeutique des médecins et des chercheurs pour un nombre important de pathologies héréditaires et acquises. Il y a ainsi énormément d'espoir pour les maladies du foie, du cerveau, ou encore de la vision.

**La thérapie génique pourrait également être une solution pour les patients atteints du Syndrome de Usher. Actuellement un premier essai clinique de thérapie génique est en cours à l'Hôpital des Quinze-Vingts à Paris pour les patients avec le Syndrome de Usher de type 1B, avec l'utilisation d'un gène médicament.** Pour les patients qui ont déjà perdu leurs photorécepteurs, de nouvelles approches sont extrêmement prometteuses, explique Deniz Dalkara, notamment l'optogénétique, qui permet de stimuler, via un faisceau lumineux, des neurones sensibles à la lumière. Une nouvelle technologie, à un stade encore précoce, faisant appel à l'édition de gènes via le système CRIPR-Cas9 permettrait de corriger la mutation à sa source d'ici une dizaine d'années. Dernier point, les progrès dans le domaine des nanoparticules pourraient améliorer l'administration de médicaments.

**Pour l'oreille, la thérapie génique progresse**, même si elle présente du retard par rapport aux avancements sur la rétine. En termes de traitements, les appareils auditifs et les implants



F O N D A T I O N  
V O I R & E N T E N D R E

cochléaires sont les réponses possibles aujourd'hui pour la surdité. Pour les troubles de l'équilibre, un traitement médicamenteux peut être proposé, mais il n'existe aucun traitement curatif. La thérapie génique représente donc une belle promesse pour l'avenir.

Dernièrement, l'équipe du Docteur Saïd Safieddine s'est intéressé au SU de type 1G, un des plus sévères, avec des troubles de l'équilibre et une pathologie rétinienne variables, pour lequel les essais de thérapie génique chez l'animal sont prometteurs. Il faut tout de même souligner que le passage à l'essai clinique chez l'homme peut être encore long, mais le processus s'accélère positivement.

Pour la surdité, l'implant cochléaire a apporté des progrès évidents, même si 25 % des surdités restent non compensées de façon satisfaisante. La thérapie génique pourrait être une solution dans ces cas-là. De nombreux chercheurs se concentrent ainsi sur la combinaison implant cochléaire/thérapie génique.

La thérapie génique est encore à un stade précoce sur les différents types du syndrome mais il s'agit d'un véritable espoir pour les patients. Les chercheurs et les médecins œuvrent tous les jours pour faire avancer la recherche et trouver de nouvelles solutions pour apporter des traitements efficaces.

## Les experts

### **Le Professeur Marina Cavazzana.**

Le Pr Cavazzana a fait le premier essai réussi de thérapie génique chez l'homme à l'Hôpital Necker-Enfants malades avec le Pr Alain Fisher. Elle est chef du département de biothérapie à l'Hôpital Necker-Enfants malades et elle coordonne le Centre d'investigation clinique en biothérapie. Elle est également co-directrice d'un laboratoire de recherche sur des anomalies de la fabrication des globules rouges et des globules blancs à l'Institut des maladies génétiques Imagine à Paris.

### **Le Docteur Saïd Safieddine.**

Le Dr Safieddine est directeur de recherche au laboratoire de génétique et de physiologie de l'audition à l'Institut Pasteur dans l'équipe du Pr Christine Petit. Il fera partie des chercheurs qui vont rejoindre l'Institut de l'Audition en cours de construction près de l'Institut de la Vision et qui devrait, fin 2018, accueillir 150 chercheurs pluridisciplinaires pour mieux comprendre les pathologies de l'audition, leurs origines et arriver à proposer de nouveaux traitements.

### **Le Docteur Deniz Dalkara**

Le Dr Dalkara est chef de l'équipe de "Thérapie génique et modèles animaux des maladies neurodégénératives" à l'Institut de la Vision à Paris, centre de recherche qui réunit plus de 300 chercheurs et cliniciens qui œuvrent ensemble à mieux comprendre le système visuel et les pathologies et handicaps associés afin d'accélérer la mise au point de traitements innovants pour les personnes déficientes visuelles. Deniz Dalkara a reçu le prix MIT Technology Review pour la création de virus capable de transporter les gènes thérapeutiques dans la rétine.



TOUT SAVOIR SUR LE SYNDROME DE USHER

F O N D A T I O N  
V O I R & E N T E N D R E

## La Fondation Pour l'Audition

La Fondation Pour l'Audition a été créée par Françoise Bettencourt Meyers, Jean-Pierre Meyers et la Fondation Bettencourt Schueller. Elle est reconnue d'utilité publique depuis octobre 2016. Elle a pour ambition de fédérer les talents pour faire progresser la cause de l'audition et aider les personnes sourdes et malentendantes à mieux vivre au quotidien.

A Paris comme en province, elle veut faire converger la recherche, les soins et la prévention. Chaque action sera une partie de la solution pour offrir aux personnes sourdes et malentendantes une égalité de chances éducatives, professionnelles ou sociétales.

## La Fondation Voir & Entendre

La Fondation Voir & Entendre, Fondation de Coopération Scientifique, a été créée en mai 2007 par le CHNO des Quinze-Vingts, l'Institut Pasteur, l'Inserm, l'UPMC et la Fédération des Aveugles de France, grâce à une dotation de l'Etat. Les enjeux de la Fondation sont de combattre les handicaps sensoriels liés à la vision et à l'audition, qui sont devenus d'intérêt de santé publique.

Ainsi la Fondation rassemble les équipes scientifiques françaises et internationales, les services hospitaliers et industriels les plus renommés, autour d'un thème de recherche commun, avec pour objectif de trouver rapidement des traitements nouveaux et adaptés. Au sein de la Fondation se trouvent l'Institut de la Vision et le Centre d'Investigation Clinique du Centre Hospitalier National Ophtalmologique (CHNO) des Quinze-Vingts, dirigés par le Pr Sahel, le Laboratoire du Pr Petit à l'Institut Pasteur, la Fondation Rothschild, le Centre National de référence pour les maladies rétinienne et quatre services hospitaliers.

## Usher Info

Dans le cadre du projet LIGHT4DEAF, un site d'information [www.usherinfo.fr](http://www.usherinfo.fr) a été mis en place afin de mettre à disposition une information pertinente et adaptée sur le syndrome de Usher à destination des personnes concernées et de leurs familles, des professionnels de santé et du grand public. Par ailleurs, des conférences publiques, des symposium patients et des congrès scientifiques sont régulièrement organisés. Le projet LIGHT4DEAF bénéficie du soutien de l'Agence Nationale de la Recherche au titre du second programme Investissements d'Avenir (ANR-15-RHUS-0001).

## Contacts presse :

- **Fondation pour l'Audition :**  
Béatrice Parrinello-Froment - 06 63 72 16 06 - [beatriceparrinello@bpfconseil.com](mailto:beatriceparrinello@bpfconseil.com)
- **Fondation Voir & Entendre :**  
Peggy Chambaz - 06 48 08 27 59 - [peggy.chambaz@institut-vision.org](mailto:peggy.chambaz@institut-vision.org)