



IDENTIFIER DE NOUVELLES CIBLES THÉRAPEUTIQUES



Les Neuropathies Optiques Héréditaires

Les Neuropathies Optiques Héréditaires (NOH) sont des maladies cécitantes qui affectent les cellules nerveuses de la rétine dont les axones* forment le nerf optique.

Elles se traduisent, notamment, par la perte des fibres du nerf optique et une altération des fonctions visuelles : baisse d'acuité visuelle, diminution de la sensibilité au contraste, augmentation des seuils de sensibilité lumineuse, dyschromatopsie (troubles de la vision des couleurs)...

* Axone : fibre nerveuse

Ces maladies, souvent mal connues, représentent par leur fréquence et/ou leur gravité un enjeu thérapeutique très important.

Une recherche capitale pour trouver des voies thérapeutiques

Le programme de recherche soutenu

Le protocole d'investigation dirigé par le Professeur Hamel va permettre :

- la caractérisation clinique de NOH liées à des mutations du gène OPA9 et WFS1,
- l'identification du gène responsable chez des patients présentant une NOH dominante + maculopathie et sa caractérisation clinique,
- l'aide au diagnostic clinique et moléculaire des NOH,
- l'établissement d'un nouvel arbre décisionnel prenant en compte les nouveaux gènes, la présence ou non d'une surdit , le type d'h r dit .

Ce programme est soutenu par la Fondation VISIO en partenariat avec le Centre de r f rence Maladies Rares Sensorielles G n tiques.

Gr ce aux r sultats obtenus, plusieurs voies de traitement vont pouvoir  tre explor es.

Calendrier pr visionnel

Lancement de l' tude : janvier 2013

Dur e totale de l' tude : 36 mois

Date de soumission de la publication : d cembre 2015

UNE ÉQUIPE DE RECHERCHE PLURIDISCIPLINAIRE

Responsable de la recherche :

Pr Christian Hamel, Ophtalmologiste, coordonnateur du centre de référence Maladies Rares Sensorielles Génétiques au CHRU de Montpellier et responsable de l'équipe génétique et thérapie des cécités rétiniennes et du nerf optique de l'Institut des Neurosciences de Montpellier (INM).

**Équipe :**

Dr Agathe Roubertie, Neuropédiatre - Service de Neuropédiatrie CHRU et INSERM U1051 - Hôpital Saint-Éloi de Montpellier

Dr Guy Leeners, Directeur de recherches - INSERM U1051 - Hôpital Saint-Éloi de Montpellier

Dr Maxime Hebrard, Bio informaticien - INSERM U1051 - Hôpital Saint-Éloi de Montpellier

Dr Gaël Manès, Ingénieur de recherches - Génotypage - INSERM U1051 - Hôpital Saint-Éloi de Montpellier

Dr Béatrice Bocquet, Ingénieur d'études - Banque d'ADN - INSERM U1051 - Hôpital Saint-Éloi de Montpellier

NOUS AVONS BESOIN DE VOUS MAINTENANTBesoin
immédiat**38 600 €**

En améliorant les connaissances cliniques sur les différents types de NOH, des critères pourront être définis qui guideront le diagnostic génétique et leur pronostic.

Aidez la recherche et soutenez ce programme en faisant un don :

Contactez Pascale Humbert, Responsable Mécépat et Grands Donateurs
Fondation VISIO - BP 50298 - 49072 BEAUCOUZÉ Cedex

☎ : 02.41.68.15.18 ✉ : p.humbert@fondation-visio.fr

Tout don à la Fondation VISIO est déductible :

- À hauteur de **75 %** du don, sur le montant de votre **ISF**, dans la limite de 50 000 €. Cette limite est atteinte lorsque le don est 66 666 €.
- À hauteur de **66 %** du don, sur le montant de votre **impôt sur le revenu**, dans la limite de 20 % du revenu imposable.
- À hauteur de **60 %** du don, sur le montant de l'**impôt sur les sociétés**, dans la limite de 5 ‰ du chiffre d'affaires.

La Fondation VISIO en quelques mots

Entièrement consacrée à la déficience visuelle, la Fondation VISIO est Reconnue d'Utilité Publique. Elle soutient activement les projets médicaux, vétérinaires, scientifiques et technologiques les plus performants, de nature à identifier les futures voies thérapeutiques contre la cécité et la malvoyance et à favoriser l'autonomie et la mobilité des personnes déficientes visuelles. Son rayon d'action est international.

En matière de recherche médicale, chaque projet est sélectionné, suivi et évalué par :

↳ Une Commission scientifique composée de membres du Conseil de surveillance et d'experts bénévoles, choisis en raison de leur compétence dans le domaine de l'ophtalmologie (axe : rétine/nerf optique/cerveau).

Elle certifie la qualité hautement scientifique des programmes de recherche soutenus. Selon les sujets, des experts extérieurs sont sollicités pour examen et avis.

↳ Un Comité d'évaluation. Garant de l'action de la Commission scientifique, il exerce un rôle consultatif auprès du Conseil de surveillance.

La Fondation VISIO est adhérente du Centre Français des Fonds et Fondations.