



Compte Rendu de l'Assemblée Générale France Choroideremie

18 septembre 2021
Paris

Nombre de présents : 20 dont 13 adhérents

Nombre de pouvoirs : 15

Nombre de voix : 28

Présidente de séance : Marie-Catherine GRES-FAURE

Secrétaires de séance : Françoise HENNION-LECLERCQ – Nathalie MOITRIER

I Présentation du rapport moral par la Présidente, Madame Marie-Catherine GRES-FAURE

1) Du côté de France Choroïdérémie

- Congrès en Allemagne (Wiesbaden) Pro Retina / FCHM
Traduction financée en partie par BNP via Anne Laure
- BIOGEN
- Filière SENSGENE : Benoit représente FCHM à Sensgène. Il a assisté à des visioconférences.
- Identification critères d'attribution (guide de barème et 2 dossiers MDPH). Réflexion sur la proposition de modifier le critère champs visuel dans le guide du barème => dossier à présenter au ministre de la santé. Nathalie fait un appel à candidature pour l'aider dans ce dossier, attribution dossier.
- Courrier 2020-21 au Président M Macron pour que la déduction fiscale des dons soit plus élevée que 66 %, car la rentrée d'argent – de toutes les associations - a été ralentie par le contexte sanitaire actuel vu que très peu d'évènements et activités peuvent être organisés. Actuellement pas de réponse.
- Suggestion : chaque adhérent peut solliciter en ce sens son député. Pour rappel, l'année dernière nous avons sollicité nos députés pour le financement des centres de références.
- Nouvelles plaquettes FCHM 2021, financées par la Fédération Française de Natation.
- Rappel de l'importance de l'inscription au registre CHM (<https://france-choroideremie.org/inscription-au-registre-du-chm/>), afin que les patients soient connus dans les centres de références.
- Le Professeur Meunier précise que chaque centre de référence a sa base de données (base MAOLYA à Montpellier) et que les centres de références sont obligés depuis 2 ans de déclarer leur patients via BaMaRa (Base Maladies Rares). Elle précise que c'est sécurisé et que l'objectif est d'avoir un maillage précis des diagnostics pour avoir un meilleur suivi des patients.
- Le Professeur Meunier explique que la filière SENSGENE projette de mettre en place une base de données regroupant des informations minimales : pathologies et imageries (pour intelligence artificielle).
- **Question d'un adhérent** : où se déclarer ?

- **Réponse du Professeur Meunier** : envoyer les informations (nom, prénom, date de naissance, commune de naissance, coordonnées) par mail au centre de référence msg@chu-montpellier.fr. Cela permettra l'inscription dans la base MAOLYA (qui est actuellement une base spécifique à Montpellier mais qui devrait être utilisée/partagée avec le centre de référence des 15/20 coordonné par le Pr Isabelle Audo).
- Par contre une consultation (voir téléconsultation) et un test génétique (la maladie doit être génétiquement prouvée) sont nécessaires pour rentrer dans la base BaMaRa.
- Rappel de l'utilisation de [HA solidaires](#), qui permet de rapporter des fonds à l'association en passant par ce site pour les achats en ligne.

2) Du côté des adhérents

Actions solidaires et solitaires !

- ➔ Ascension du Mont Blanc, Arthur du Colombier, juin 2020

- ➔ Nage jusqu'au Phare de Cordouan octobre 2020; Jacques Tuset a sorti un livre « Libre comme l'eau » avec un témoignage de Benoît Grès

- ➔ Rallye Stuttgart Lyon Charbonnières avec Grégoire, octobre 2020

- ➔ Course des héros : Théotime, Cyrielle, Gwladys et Jean Yves, juin 2021

- ➔ Pierrot le Zygo et sa Team qui courent sous les couleurs de FCHM

3) Du côté de la CRF

Intervention en visio-conférence des Etats Unis de M Neal Bench, Président de la [Choroideremia Research Foundation](#), traduction par Anne-Laure.

Neal explique que l'activité principale de la CRF est la recherche des financements pour les chercheurs sur la choroïdérémie.

La CRF a mis en place depuis 2 ans une récompense annuelle pour les nouveaux chercheurs travaillant sur la choroïdérémie. 4/5 prétendants. Encourageant car cela attire de jeunes chercheurs.

La CRF a aussi mis en place cette année un réseau international sur la choroïdérémie regroupant 120 chercheurs et industriels. Deux réunions ont déjà regroupé de nombreux chercheurs, membres de ce réseau. Vicky y participe. L'objectif attendu est une meilleure collaboration des chercheurs.

La CRF est en contact avec Biogen et 4D [Molecular Therapeutics](#), 2 sociétés qui actuellement font des essais cliniques. La grande différence est le mode d'injection : Biogen pratique une injection sous rétinienne alors que 4D une injection intra-vitréenne.

L'essai de Biogen est en phase 3 et a traité plus de 150 patients.

L'essai de [4D Molecular Therapeutics](#) est en phase 1 (et seulement aux USA).

La CRF contacte Biogen 1 fois par mois afin que les essais continuent. Les retours actuels sont de poursuivre les essais ; Neal dit qu'il faut quand même rester réaliste et qu'un arrêt de ses essais est toujours possible même si la CRF ne s'attend pas à ça.

Biogen continue de suivre leurs patients en phase 3 et espère pouvoir repositionner leurs objectifs.

4D Molecular Therapeutics ont fait un retour sur leur essai le 16 septembre et la CRF va prochainement les rencontrer. 4D peut financièrement poursuivre ses essais.

La collaboration avec Roche a été stoppée en septembre.

Neal félicite Arthur (adhérent de France Choroïdérémie) qui a couru le marathon de New-York.

Cette année au marathon de New-York (7 novembre), 30 personnes vont courir pour la CRF avec comme défi de récolter 3000 dollars chacun.

Seront heureux de collaborer avec nous.

4) Du côté des essais cliniques en France

Intervention du Professeur Meunier (Montpellier – centre de référence) sur les essais thérapeutiques réalisés à Montpellier (BioGen)

Rappel : 9 patients traités en France sur 130 dans le monde.

Le Professeur Meunier explique que lors de la dernière présentation à [Euretina](#) par le groupe qui a coordonné les essais cliniques, celui-ci a analysé la première étude observationnelle réalisée avant la thérapie génique. Il s'agit donc ici de l'histoire naturelle de la choroïdérémie avec un suivi court de 2 ans (étude observationnelle 1 pré-chirurgie).

Pour rappel cette première étude a permis le suivi d'un plus grand nombre de patients et le basculement de certains (si éligibles) sur la seconde étude (la thérapie génique).

Lors de sa présentation à l'AG de l'année dernière, le Professeur avait montré que globalement les patients français traités avaient gardé une acuité visuelle. Ceci documente qu'il n'y a pas d'effets toxiques directs liés à la création de la bulle de soulèvement sous rétinien au cours de la chirurgie et avec un recul de deux ans. Pour rappel la rétine centrale, qui fonctionne bien chez les patients atteints de choroïdérémie, est soulevée pour l'injection. Les patients opérés seront suivis avec un recul de 5 ans (étude observationnelle 2 post chirurgie).

Le Professeur présente les observations réalisées sur l'acuité visuelle de 5 des 9 patients français traités à Oxford (chirurgie) et suivis à Montpellier issus de l'étude observationnelle 2. Ces observations sont réalisées sur une période de plus de 4 ans, puisque débutée lors de l'étude 1.

Rappel : l'étude observationnelle 1 était un suivi sur 2 ans, puis la chirurgie avec son propre suivi et enfin l'étude observationnelle 2 uniquement pour les patients traités pour arriver à une période de 5 ans.

Le Professeur Meunier explique que l'objectif n'est pas d'observer une amélioration de l'acuité visuelle mais une acuité visuelle stable qui pourrait se dégrader plus lentement pour l'œil opéré et traité que l'œil opposé œil non traité du patient.

Globalement sur une période de 4 ans, l'acuité visuelle des yeux opérés a été parfaitement stable sauf pour un patient qui a perdu quelques lettres. Il n'y a donc pas de dégradation sur l'œil opéré.

Il est compliqué de conclure à partir de ces 2 groupes (groupe injectés et non injectés) tant que le recul **ne sera pas plus long de 5 ans ou plus**. Pour rappel, dans la première étude observationnelle sans traitement, l'acuité visuelle des patients avec une acuité visuelle initiale comprise entre 1/10 et 6/10^{ème} ne baissait pas pendant le suivi des deux ans.

Le Professeur rappelle que la choroïdérémie a une évolution lente, l'îlot central tient longtemps. Il y a un processus dégénératif (c'est à dire une perte cellulaire programmée des photorécepteurs notamment). Donc redonner de l'acuité suppose de redonner de nouvelles cellules, de nouveaux photorécepteurs capables de rétablir des connexions avec les autres cellules rétinienne. C'est donc savoir corriger le déficit de la protéine défectueuse (thérapie génique ou équivalents) et apporter de nouveaux photorécepteurs.

Pour le Professeur, il est nécessaire d'avoir un temps d'observation de 5 à 10 ans pour conclure s'il y a un effet positif de cette thérapie ou un risque pour la notion de vision centrale. Pour la notion de gain de la vision en faible luminance si on se réfère à la thérapie LUXTURNA ¹, il faudra traiter plus jeune. Mais pour pouvoir traiter plus jeune il faudra un

¹ Contexte engouement de la 1ere thérapie génique RPE65 par LUXTURNA qui concerne « uniquement » 5 nouveaux cas par an => million investi pour peu de cas (700000 euros par). Dans cette thérapie, pas de gain d'acuité visuelle mais un ralentissement du processus et un maintien de l'acuité, spectaculaire quand réalisé chez l'enfant : ont observé la capacité à être mieux en vision en faible lumineuse car sur zone traitée on restitue une fonction des bâtonnets.

suivi à long terme avant de la proposer à des enfants qui ont 10/10^{ème} dans le cas de la choroïdérémie.

Pour le Professeur, **les thérapies géniques n'ont pas pour finalité d'améliorer l'acuité visuelle (sans nouvelles cellules) mais de retarder ou stopper l'extension des lésions vers la fovéa qui est le support de la vision centrale.**

Elle rappelle que dans la thérapie il ne pourra pas y avoir 100% de "bonnes réponses" car sur les 9 patients, il peut y avoir des réactions inflammatoires (1 patient).

De plus, ces thérapies ont été proposées chez des patients avec un îlot central petit et pas chez des sujets jeunes. On peut considérer que le processus dégénératif des cellules était plus évolué.

Il faudrait des études observationnelles sur des groupes de patients plus conséquents et à long terme.

Le Professeur expose que l'on s'oriente sur d'autres modes d'administration car les essais de thérapie génique sont lourds, longs et coûteux.

Quid des injections en avant de la rétine dans le vitré et non pas sous la rétine avec la création d'un soulèvement rétinien ? Des essais (Stargardt et Myo7A) avec injection intravitréenne (injections intravitréennes comme dans la DMLA) de vecteurs viraux portant la copie du gène ont été arrêtés car induisaient une inflammation (uvéïte).

Le plus prometteur à l'heure actuelle est l'injection dans le vitré d'oligonucléotides anti-sens : ce n'est plus la copie de l'ensemble du gène qui est injectée chargée sur un virus inactivé mais simplement une petite amorce « leurre » qui permet de corriger le défaut de la protéine. Cette technique de leurre est plus adaptée à des gènes avec des mutations communes fréquentes chez les patients atteints. Cependant dans la choroïdérémie, on n'a pas de mutations aussi dominantes que dans d'autres maladies pour lesquelles on peut faire un design spécifique et corriger la mutation.

Le Professeur rappelle l'importance d'une surveillance des patients « injectés » avec un suivi prolongé à 5 ans, dix ans et au-delà même dans le cas où l'étude s'arrête.

CONTINUER LE SUIVI pour comprendre.

Les patients qui étaient éligibles mais n'ont pas eu l'injection et donc la thérapie génique seront ainsi revus à 5 ans puis tous les deux ans. Il en sera de même des patients injectés.

Discussions avec les Docteurs Meunier et Kalatzis :

- sur le critère principal de 15 lettres de l'essai de la thérapie de Biogen et l'intégration des critères secondaires

Ce critère retenu dans les études des traitements de la DMLA n'a pas de rationnel dans les dystrophies rétinienues.

- sur l'annonce brutale de Biogen.

Aucun patient, médecin, association n'ont été prévenus directement.

- sur les études du Professeur MacLaren car recul de 10 ans

Viki explique que le Professeur MacLaren a commencé son étude en 2011 et il a publié ses résultats des 14 patients suivis en 2018. Après analyse des résultats publiés seulement 2 patients auraient un gain de l'acuité visuelle.

Viki précise que dans une autre publication d'un essai clinique mené au Canada en 2016, l'acuité visuelle était critiquée.

Le Professeur Meunier regrette qu'aucun résultat sur la phase 3 de l'étude (thérapie) sur les patients traités, terminée il y a 2 ans n'aient été publiés par Biogen.

L'étude en cours actuellement est la seconde étude observationnelle des patients traités.

- sur les actions que peut mener France Choroidérémie pour la poursuite de l'étude par Biogen ?

Viki explique que Biogen n'a pas dit qu'il stoppait, donc il faut garder espoir.

Mais rester vigilant....

- sur les différentes études

Biogen a lancé une autre étude, GEMINI il y a quelques mois, qui est actuellement en « pause ».

Le Professeur Meunier explique que l'étude GEMINI (réalisée par le centre des 15/20) prévoyait une injection dans les 2 yeux et devait permettre « l'ouverture » à plus de chirurgiens. Il y avait un souhait d'élargir les opérateurs.

Pour le moment, le centre de Montpellier n'a aucun retour de Biogen. Ils suivent aussi des patients dans une étude observationnelle 1 en vue d'une thérapie génique qui est aussi en attente. In fine, Biogen suspend également l'étude.

5) Du côté de la recherche et des essais cliniques en France

I.5.1 La recherche : intervention de Viki Kalatzis

Viki dirige l'équipe VISION à Montpellier, qui a intégré l'équipe du Dr Anne-Françoise Roux qui est habilitée en diagnostic moléculaire.

Avant de débiter son exposé sur les recherches de son équipe, Viki souhaite, suite à l'intervention de la CRF, expliquer la différence entre les 2 types d'injections effectuées dans le cadre des thérapies de Biogen et 4DMT.

Dans l'approche Biogen, une injection sous-rétinienne, est réalisée entre les photorécepteurs et l'épithélium pigmentaire rétinien.

Dans l'approche 4DMT, une injection intra-vitréenne est réalisée dans le vitré, derrière le cristallin. Pour qu'un produit arrive aux photorécepteurs, s'il est introduit dans le vitré, il faut d'abord qu'il traverse plusieurs couches rétiniennes différentes. Les vecteurs AAV utilisés sont donc modifiés afin qu'ils puissent traverser toutes ces couches, en espérant qu'ils puissent atteindre les photorécepteurs au fond, alors que l'injection sous-rétinienne y va directement. La difficulté dans l'approche intra-vitréenne est l'efficacité du vecteur à traverser toutes les couches et il se pose également la question de la sécurité. En effet, si le vecteur peut traverser plusieurs couches rétiniennes, il pourrait aller même plus loin et causer des dommages. Mais les essais de 4D sont intéressants car c'est le premier vecteur de ce type qui va être injecté en intra-vitréen.

Retour sur les recherches de l'équipe VISION :

Rappel sur la fonction de la rétine. La rétine est le tissu qui tapisse le fond de l'œil, elle est composée de plusieurs couches neuronales et sur la couche en profondeur se trouvent les photorécepteurs qui captent la lumière. Derrière les photorécepteurs se trouve leur tissu de soutien, l'épithélium pigmentaire rétinien. La choroïdémie est caractérisée par la dégénérescence des photorécepteurs et de l'épithélium pigmentaire rétinien.

Pour étudier cette maladie, ils étudient les cellules humaines de la rétine.

Ils ont commencé avec l'épithélium pigmentaire rétinien des patients.

1er modèle d'étude : on fabrique de l'épithélium pigmentaire en prenant de la peau du patient, on convertit les cellules de peau en cellules souches (sans identités) puis on les différencie en épithélium pigmentaire. Beaucoup de travail sur ces tissus ces 10 dernières années dans le cadre de la choroïdémie : on a pu utiliser le tissu humain pour valider des mutations *CHM* comme pathogènes, pour tester l'efficacité d'une approche pharmacologique et pour valider des approches de thérapie génique.

Actuellement avec l'arrivée des thérapies géniques au niveau clinique, **ils souhaitent comprendre pourquoi les tissus rétiniennes dégénèrent dans la choroïdémie afin de trouver des traitements pour la ralentir.**

La particularité dans cette maladie est qu'on connaît bien le gène, la protéine et son rôle mais on ne sait pas comment la maladie est provoquée.

Il est important de chercher d'autres traitements pouvant éventuellement être combinées à la thérapie génique.

Première étude : que se passe-t-il dans l'épithélium pigmentaire ?

Viki rappelle l'importance de l'épithélium pigmentaire et de ses différents rôles dans la rétine. Dans chaque cellule de l'épithélium pigmentaire, dans la membrane extérieure, se trouve des canaux. Ils sont très importants pour que les cellules puissent fonctionner. Ces canaux font entrer et sortir des ions (balance ionique aide à fonctionner correctement). Une étude vient d'être publiée en 2021 par l'équipe de Viki sur la fonction de plusieurs canaux dans l'épithélium pigmentaire humain. Cette étude montre la fonction de différents canaux ioniques soit en définissant de nouveaux rôles soit en les validant.

Quel est l'importance pour la choroïdérémie ? L'équipe soupçonne qu'une famille de canaux, les canaux calciques, jouent un rôle dans la pathogenèse de la choroïdérémie. Ils ont donc utilisé les mêmes techniques pour étudier le fonctionnement des canaux calciques dans l'épithélium pigmentaire de patients atteints de choroïdérémie et ils ont montré qu'effectivement ces canaux sont dysfonctionnels et que ceci mène à la dérégulation de certaines fonctions du tissu.

Ces travaux font partie de la thèse de Zhour Jazouli, dont France choroïdérémie a participé au financement des deux premières années.

Deuxième étude : que se passe-t-il chez les photorécepteurs ?

L'équipe a utilisé la même approche de cellules souches afin de générer des organoïdes rétinien (structure en 3D) contenant une couche de photorécepteurs. Il faut 7 à 9 mois de culture afin d'avoir des photorécepteurs matures. Ces organoïdes contiennent les 2 types de photorécepteurs : cônes permettent de voir le jour et bâtonnets pour la nuit. La rétine humaine est bien reproduite. Des organoïdes de 2 patients CHM ont été réalisés, et ont atteint la maturité de 7 mois. L'équipe va donc pouvoir commencer à étudier ce qui se passe dans les photorécepteurs des patients CHM.

Suite des travaux :

- Confirmer les observations faites sur les canaux calciques dans l'épithélium pigmentaire de 2 patients CHM dans l'épithélium de 2 autres patients.
- Regarder la fonction d'autres canaux et leur effets sur l'épithélium de patients.

Objectif de ce travail à long terme est de tester des molécules pharmacologiques qui puissent corriger le défaut de problème lié au flux calcique. L'objectif n'est pas de guérir mais améliorer et ralentir la progression de la maladie.

Différents projets :

- regarder les photorécepteurs des patients CHM (car actuellement pas de publications à ce sujet)
- voir si dans les photorécepteurs il y a également un problème de flux de calcium
- évaluer la fonctionnalité des photorécepteurs, mise en place de tests.

Ces projets intéressants, pourront aider à comprendre si dans la choroïdérémie les photorécepteurs dégénèrent tout seul car problème génique ou si c'est à cause de la dégénérescence de l'épithélium rétinien en premier lieu (important pour la survie des photorécepteurs).

Coût du projet annuel : salaires d'une ingénieure et d'une thésarde (50000+34000 euros) et fonctionnement (20000 euros).

La troisième année de la thèse de Zhour est financée par la CRF. Mais la thèse a été prolongée de 6 mois du au contexte sanitaire donc Viki demande à France Choroïdérémie 15000 euros pour financer les 6 derniers mois de thèse de et 10000 euros pour les coûts de fonctionnement associé.

Viki souhaite poursuivre les études au-delà de la fin de la thèse, et donc à demander à la CRF

le financement d'un post-doc.

Viki remercie l'association de son soutien. Elle précise qu'il est important de continuer les différentes recherches sur CHM.

Questions :

L'essai thérapeutique consiste à « remettre le gène CHM » et voir ce qui se passe ?
Le gène est présent mais muté, et donc ne peut pas produire sa protéine, donc l'idée est de remettre une copie saine qui peut produire la protéine. Lorsqu'on introduit quelque chose dans le corps celui-ci réagit, donc il y a beaucoup de choses à étudier pour mieux comprendre les résultats de l'essai.

Questions sur les différents groupes de patients si choisis car mutations différentes ?
Confirme que les 2 patients ont des mutations différentes mais dans les deux cas la protéine n'est pas produite.

Participez vous au réseau dont a parlé la CRF ?

Oui.

1ère réunion fin août. Ils étaient nombreux, il y a quelques années peu d'équipes travaillaient sur la choroïdérémie. Certains présents étaient intéressés pour commencer à travailler sur cette maladie.

2ième réunion constitution de groupes de travail :

- un qui va étudier les critères d'évaluations pour les essais cliniques
- un qui s'intéresse à la pathophysiologie
- un qui s'intéresse aux femmes porteuses
- un qui s'occupe du contact industriel

Vous indiquez des besoins pour 2022, pensez vous que cette recherche va se poursuivre longtemps ?

Oui car avec les modèles présentés ainsi que d'autres travaux qu'on a effectué que je n'ai pas pu présenter, on possède beaucoup d'information et d'outils pour répondre à de nombreuses questions, mais pour cela nous devons traiter énormément de données.

Une de nos projets est de répondre à la question de qu'est ce qui se passe chez les patients traités et non traités et peut être répondre à la question pourquoi la thérapie génique n'a pas donné les résultats espérés.

Mais est ce qu'il faudra longtemps pour obtenir des résultats ?

Explique qu'elle a des échéances, le premier travail est de confirmer le travail de Zhou sur 2 nouveaux patients afin de voir s'ils observent la même chose sur les canaux calciques, cela permettra de clore sa thèse et de publier ses résultats.

Puis de partir sur d'autres questions sur de nouveaux canaux.

Est-ce que le modèle est mis à disposition des autres équipes ?

Oui, il existe des modèles aux USA, mais a déjà échangé son modèle avec d'autres équipes travaillant sur CHM.

I.5.2 La recherche : Intervention de Cécile équipe de Moosajee Mariya (Moorfields Eye Hospital NHS Fondation Trust)

Cette intervention est une vidéo pré enregistrée.

Rappel que la choroïdérémie est due à la mutation du gène CHM qui code la protéine REP1. REP1 est exprimée dans toutes les cellules du corps et rappelle sa fonction.

La question est : comme CHM est exprimé dans toutes les cellules du corps, une mutation dans le gène CHM affecte-elle le reste du corps ?

Ils ont réalisé une étude métabolique : récupérations des échantillons sanguins de personnes atteintes (groupe 1) et non atteintes (groupe 2) de choroïdérémie de même sexe et même âge, permettant d'extraire plus de 1000 métaboliques (protéines, lipides, glucides, vitamines...)

Les participants ont rempli un questionnaire sur leurs habitudes alimentaires et leur fréquence de consommation.

La quantité de 80 métaboliques diffère entre les 2 groupes. Ces 80 métaboliques peuvent être classés en 3 groupes : stress oxydatif, sérotonine, lipides.

Chez les patients atteints de choroïdérémie, est observé:

1. Taux important de stress oxydatif

Ce stress est dû à des molécules d'oxygène chargées qui entraînent des dommages dans la cellule dont la mort cellulaire.

Pour réduire ce stress, il est précisé de

=> Manger des fruits et légumes frais car riche en anti-oxydant

=> Prendre des anti-oxydant par voie orale, actuellement 1 anti-oxydant est en essai clinique dans le cas de la rétinite pigmentaire

2. Augmentation du taux de sérotonine dans le sang

Un fort taux peut entraîner

- le syndrome sérotoninergique caractérisé par de l'anxiété, des spasmes musculaires ou tremblements, fréquence cardiaque élevée et de l'hypertension.
- mais aussi d'autres syndromes qui peuvent entraîner des comportements agressifs, troubles du sommeil, humeurs changeantes

3. Perturbation des lipides

Identification de la perturbation de certains lipides, pouvant ainsi être utilisé comme bio marqueur pour pouvoir traiter le plus rapidement et le plus tôt possible.

Le cholestérol est un des lipides perturbés. Étude de 2 traitements sur les poissons zèbres CHM. Résultats de l'étude publiés dans Journal JCI insight.

Existe des traitements neuro protecteurs, qui sont actuellement en études, certains en essais cliniques (mais sur des patients atteints de rétinite pigmentaires, rétinopathie diabétique...).

Des résultats préliminaires de traitements neuro-protecteurs des poissons zèbre CHM sont présentés.

Retenir de l'étude que la mutation du gène CHM ne toucherait pas uniquement les yeux.

Mais pour en être sûr, un suivi sur le long terme des patients atteints de choroïdérémie doit être réalisé et ce pour connaître le risque d'avoir des maladies systémiques.

Pour toutes informations, site de l'équipe (en anglais) <https://gene.vision/>

6) Projets 2021

➤ Groupe de travail suite annonce Biogen sur les Essais thérapeutiques (Stéphanie, Benoît et Thomas)

○ contact associations américaine (CRF) et allemande, visio pour avoir leurs retours sur cette annonce. Ils souhaitent temporiser et attendre les retours de Biogen. Pour rappel la CRF récolte des témoignages de patients cf dernière newsletter de France Choroidérémie.²

○ contact en septembre 2021 de Biogen par courrier pour leur demander la publication des résultats de la thérapie. Biogen a répondu très récemment qu'il nous rencontrerait dès qu'il serait prêt. L'association reste vigilante et recontactera Biogen régulièrement.

○ contact avec le Professeur Mac Laren, qui opère à Oxford, il travaille avec Biogen dans l'analyse des résultats. Il faut attendre la sortie de ces résultats.

➤ Contact avec Professeur AUDO, du 15/20,

Des membres du bureau ont rencontré par vision-conférence le Professeur Audo du 15/20. Le Professeur a présenté quelques recherches réalisées au 15/20. Une prochaine rencontre est prévue et ce pour voir si l'association peut soutenir certains projets.

➤ Meilleure gestion du fichier adhérent et mailing : appel à candidature

➤ MDPH : appel à candidature pour travailler avec Nathalie.

Divers

Il est rappelé que toutes les initiatives aux couleurs de France CHM sont possibles, des actions diverses et pas que sportives peuvent être réalisées. Quand on participe à une action, course, loto, chorale, etc. Appeler le journal local, le mettre sur les réseaux sociaux, aller sur la plateforme Alvarum.

Pensez aussi à solliciter les grandes entreprises qui ont des fondations et qui peuvent financer des projets.

Discussion des adhérents sur l'objectif primaire (15 lettres) fixée pour la thérapie

Un adhérent connaît le fonctionnement des essais cliniques et explique que les objectifs primaires et secondaires sont définis au démarrage donc cela ne devait pas être une surprise pour Biogen de ne pas atteindre cet objectif.

Il explique aussi que les sociétés ne sont pas tenues d'informer les patients sur les objectifs.

Site web : adhésion et don

Un adhérent exprime sa difficulté via le site à comprendre la différence entre don et adhésion.

2 Extrait de la newsletter de juillet 2021 sur l'envoi de témoignage à la CRF :

Depuis l'annonce de BIOGEN, ils récupèrent des témoignages de patients, de leurs familles ou amis. L'objectif est d'écrire une lettre qui décrit l'espoir que vous avez en cette thérapie et la manière dont vous avez vécu cette annonce.

* Si vous avez reçu la thérapie génique expliquez l'impact qu'elle a eu sur votre vie. * Si vous ne l'avez pas encore eue, décrivez quelles sont vos attentes et vos espérances de voir ce traitement approuvé pour stopper l'évolution de la maladie et conserver votre vision.

* Si vous êtes une maman porteuse du gène, expliquez l'espoir que vous avez qu'un traitement soit enfin trouvé pour vos enfants.

Les courriers ne doivent pas forcément être écrits en anglais. Le destinataire se chargera de les traduire si besoin avant de les transmettre à BIOGEN.

De même, pas d'obligation de préciser votre identité. L'idée est uniquement d'obtenir le plus de témoignages possibles car la CRF pense que ces témoignages peuvent avoir un impact sur les futures décisions prises par BIOGEN.

Ces témoignages doivent être envoyés à Cory MacDonald dont voici l'adresse mail : corymacdonald@curechm.org

Il s'occupera de les transmettre à BIOGEN.

L'association va revoir et reformuler pour éviter toute ambiguïté.
L'adhésion « à vie » va être supprimée.

Le rapport moral est adopté à l'unanimité

II Rapport financier

En 2020 France Choroidérémie a financé la recherche à hauteur de 50 000 euros (recherche de Viki).

En 2021, aux financements des projets de recherche de Viki se sont ajoutés une subvention de 20 000 euros à la recherche UK (les montants totaux ne sont pas encore arrêtés, les comptes n'étant à septembre 2021 pas finalisés).

Il est rappelé que l'adhésion doit passer soit par un bulletin postal soit par le site de l'association (pas par Alvarum qui est une plateforme de collecte).

Le bilan financier est **approuvé à l'unanimité**.

III bureau

Pas de changement cette année ; pour rappel :

Postes	Bureau 2021
Présidente	Marie-Catherine Grès-Faure
Vice Président	Gérard Mancel
Trésorière	Mathilde Mancel
Trésorière adjointe	Thomas Volle
Secrétaire	Nathalie Moitrier
Secrétaire adjoint	Françoise Leclercq

IV Résolutions et décisions de financement

Nous approuvons à l'unanimité le versement en 2021

- de **25000€** pour financer six mois de thèse et fonctionnement de Neija membre de l'équipe Vision du docteur Viki Kalatzis. Cette somme affectée à la recherche et sans contrepartie doit être exonérée des frais de gestion.

Prochaine AG le 12 mars 2022 à Montpellier

La séance est levée à 17h

Paris le 18 septembre 2021

La Présidente

Marie-Catherine GRES-FAURE

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'mcf', written over a horizontal line.

La secrétaire

Nathalie Moitrier

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'NM', written over a horizontal line.