



# Communiqué de presse

## De l'espoir pour le traitement de la rétinite pigmentaire

*Lausanne, le 20 mars 2024* - L'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin, service d'ophtalmologie de la Faculté de biologie et de médecine de l'Université de Lausanne (UNIL), en collaboration avec une équipe de recherche de la Faculté des sciences de l'Université de Genève (UNIGE), est parvenu à améliorer la vision de souris atteintes par cette maladie génétique grâce à la combinaison de deux formes d'un gène sain. L'article sur cette recherche, publié hier dans la revue **EMBO Molecular Medicine**, représente près de 10 ans d'efforts pour développer un nouveau vecteur de thérapie génique pour la rétinite pigmentaire 28.

### La thérapie génique ophtalmique

Un certain nombre de maladies génétiques peuvent être traitées en introduisant un gène sain pour pallier le rôle de celui défectueux. Cette approche a été tentée avec quelques ciliopathies\* affectant la rétine. Certaines d'entre elles sont des pathologies faisant partie des rétinites pigmentaires pouvant entraîner la cécité. Malheureusement, les études effectuées en introduisant de grandes quantités de gène sain ont montré des résultats décevants pour ces maladies. En revanche, en combinant deux formes différentes (isoformes) du gène responsable de la rétinite pigmentaire 28 et une quantité précise administrée, la vision des rongeurs s'améliore.

### Deux isoformes plutôt qu'une

La rétinite pigmentaire 28 est liée à des anomalies du gène FAM161A qui est responsable de la structure des cils rétiniens. Ces derniers se trouvent à l'intérieur des photorécepteurs (cellules qui captent la lumière). Les cils font office de tunnel reliant le corps cellulaire du photorécepteur à son extension superficielle qui capte la lumière. La perte de FAM161A entraîne une désorganisation du cil qui cause la mort des cellules photoréceptrices et des troubles de la vision. « En combinant deux variantes différentes de FAM161A, on obtient des résultats prometteurs chez les souris », explique la Dre Corinne Kostic, responsable du groupe « Retinal Disorder Research ».

Ces travaux menés par les équipes de la Dre ès sc. Corinne Kostic et du Prof. Yvan Arsenijevic du Centre de recherche des sciences de la vue de l'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin ont bénéficié en outre de la collaboration de la Dre Virginie Hamel et du Prof. Paul Guichard de l'UNIGE.

### Ciliopathies dans d'autres organes

Cette découverte est porteuse d'espoir. En effet, un grand nombre de cellules sont pourvues de cils qui assurent la transmission de différents signaux vers l'intérieur de celles-ci. Comprendre comment combiner les différents isoformes de ce gène impliqué dans la structure ciliaire et

comment bien les doser ouvre des perspectives de traitements pour plusieurs autres maladies pas uniquement dans le domaine de l'ophtalmologie.

\* Les **ciliopathies** sont un groupe de maladies causées par des cils défectueux. Les cils sont de minuscules structures en forme de poils qui se trouvent sur la surface de la plupart, voire de toutes les cellules de notre corps. Ces problèmes sont d'origine génétique et peuvent être transmis d'une génération à l'autre.

Lien à la publication dans EMBO Molecular medicine :

<https://www.embopress.org/doi/full/10.1038/s44321-024-00053-x>

*Les plus de 600 collaborateurs de la Fondation Asile des aveugles se mobilisent chaque jour au service de la santé visuelle et offrent des prestations de diagnostic, de traitement et d'accompagnement aux personnes atteintes dans leur vision. Les activités de la Fondation incluent l'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin et son centre de recherche des sciences de la vue, un centre pédagogique pour élèves handicapés de la vue et un établissement médico-social spécialement aménagé pour les aînés malvoyants, l'EMS Clair-Soleil à Ecublens.*