

001

**Le magazine
des donateurs**
été 2025

INSTITUT DE LA

VISION





SOMMAIRE

P 4-5 NOTRE VISION

Par Emmanuel Gutman,
José-Alain Sahel et Isabelle Audo

P 6-7 GRÂCE À VOUS

- L'impact de vos dons
- Les dernières avancées de l'Institut de la Vision

P 8-9-10 PORTRAIT

Coralie Fassier,
Co-directrice de l'équipe Développement
des circuits sensoriels et moteurs

P 11-12-13 REGARDS CROISÉS

Les maladies rares de la vision

P 14 SOUTENIR L'INSTITUT DE LA VISION

- Comment nous soutenir
- Vos contacts

P 15 TÉMOIGNAGES

- Notre partenaire : Optic 2000
- Hommage à Benoît Jaubert
- Témoignage des donateurs

MERCI À

Isabelle Audo,
Coralie Fassier,
Emmanuel Gutman,
Sandrine Ladoux,
Anne-Sophie Pautre Brassard,
Laurent Pautre,
Serge Picaud,
Christina Zeitz.

ONT PARTICIPÉ À CE NUMÉRO

Coordinateur de la publication :
Pierre Plumet
Rédaction scientifique :
Arthur Amiel
Comité éditorial :
Anne-Maud Fablet,
Stéphanie Ringeissen,
Léa Wetterhold,
Sylvie Jumel
Conception graphique :
Arnaud Berroy
Impression :
Siman



Découvrez
l'Institut de la Vision
sur notre site internet

ÉDITO

SERGE PICAUD

Directeur de l'Institut de la Vision



**Chères donatrices,
chers donateurs,**

Chaque jour, à l'Institut de la Vision, nous menons un combat silencieux mais déterminé : celui de préserver et restaurer la vue. Ce combat, nous ne le menons pas seuls. Nous le partageons avec vous.

Grâce à votre confiance et votre générosité, nos recherches avancent plus vite, plus loin. **Vous permettez à nos équipes de franchir des étapes décisives, de faire naître des innovations thérapeutiques qui, hier encore, relevaient de l'imaginaire.** Vous contribuez à transformer la vie de milliers de personnes touchées par des maladies de la vision souvent invalidantes, parfois rares et sans traitement.

Dernièrement, des essais cliniques prometteurs ont été lancés, des outils diagnostiques de nouvelle génération déployés et de nouvelles collaborations entre chercheurs, cliniciens et ingénieurs ont ouvert des perspectives inédites.

Nous avons aussi vu émerger une génération de jeunes chercheurs passionnés, que vous aidez à former et à équiper.

Mais au-delà des résultats, ce sont les histoires humaines que nous portons avec fierté : celles de patients qui retrouvent une perception visuelle, de l'autonomie, parfois même l'espoir d'une vie transformée. Ces victoires, sont les fruits de votre engagement.

Pour continuer de les partager et les fêter avec vous, nous avons imaginé un nouveau support d'information. Je vous laisse découvrir notre nouveau magazine et votre nouveau rendez-vous avec notre recherche pour vivre ensemble nos projets, découvertes et réussites.

En nous apportant votre soutien, vous devenez des acteurs à part entière de cette grande aventure humaine et scientifique.

Je vous adresse, au nom de toutes les équipes de l'Institut de la Vision, notre plus profonde gratitude.

« DEVENEZ DES ACTEURS À PART ENTIÈRE DE CETTE GRANDE AVENTURE HUMAINE ET SCIENTIFIQUE. »

Serge Picaud

NOTRE VISION

Emmanuel Gutman,
Directeur de la fondation
de l'Institut de la Vision



**« ENSEMBLE, AVEC AUDACE
ET DÉTERMINATION, NOUS
CONSTRUISONS L'AVENIR DE LA
RECHERCHE EN OPHTALMOLOGIE
ET PORTONS L'AMBITION
D'UNE ÈRE NOUVELLE GUIDÉE
PAR LA VISION POUR TOUS
ET L'EXIGENCE D'Y PARVENIR
PLUS VITE. »**



José-Alain Sahel,
Président de la fondation
de l'Institut de la Vision



**« AVEC LA FORCE DE NOS ÉQUIPES SCIENTIFIQUES,
LA CONFIANCE DE NOS PARTENAIRES
ET LA GÉNÉROSITÉ DE NOS DONATEURS,
L'INSTITUT DE LA VISION POURSUIT RÉSOLUMENT
SA ROUTE. ENSEMBLE, PORTONS PLUS LOIN LA
PROMESSE D'UN MONDE OÙ CHAQUE REGARD
COMPTERA, OÙ CHAQUE DÉCOUVERTE FERA RECULER
LES MALADIES DE LA VISION ET OÙ RECOURRER
LA VUE NE SERA PLUS UN ESPOIR, MAIS UNE
RÉALITÉ POUR TOUS. »**

Isabelle Audo,
Directrice adjointe
de l'Institut de la Vision



« L'INTERDISCIPLINARITÉ
ET LA PROXIMITÉ SONT LES
FORCES DE NOTRE DYNAMIQUE :
LES IDÉES ISSUES DE LA RECHERCHE
FONDAMENTALE DOIVENT
RENCONTRER LE BESOIN MÉDICAL
EXPRIMÉ PAR LES CLINIENS
ET LES PATIENTS. »

GRÂCE À VOUS

**À l'Institut de la Vision,
chaque don est bien plus qu'un geste
de générosité :**

c'est un levier décisif pour transformer la recherche en solutions concrètes pour les patients.

Depuis sa création en 2008, l'Institut de la Vision s'est imposé comme un acteur majeur de la recherche sur les maladies de la vision en France mais aussi à l'international.

**L'INSTITUT DE LA VISION
RÉUNIT À PARIS, DES CHERCHEURS,
MÉDECINS, START-UPS ET PATIENTS
POUR ACCÉLÉRER L'INNOVATION
MÉDICALE AU SERVICE DE LA VUE.**

Les maladies de la vision touchent aujourd'hui des millions de personnes en France et dans le monde.

- DMLA,
- glaucome,
- neuropathies optiques,
- pathologies cornéennes,
- rétinopathies diabétiques...

Face à ces enjeux, l'Institut de la Vision mène de front recherche fondamentale et translationnelle : de la compréhension des mécanismes cellulaires à la mise en œuvre de thérapies innovantes, comme les thérapies génique et cellulaire, ou les dispositifs de vision artificielle.



■ L'impact concret de vos dons

Grâce à votre soutien, l'Institut de la Vision finance des projets de recherche de pointe, l'acquisition d'équipements technologiques et l'épanouissement de jeunes talents scientifiques dans un environnement de travail adapté.

Vos dons ont récemment permis d'accélérer des essais cliniques prometteurs dans le cadre des projets de recherche sur la rétinopathie pigmentaire, une maladie génétique de la rétine, ou encore de renforcer les plateformes technologiques comme l'imagerie fonctionnelle de la rétine ou la modélisation cellulaire à partir de cellules souches.

■ Nos dernières avancées

Ces dernières années, le travail collaboratif entre biologistes, cliniciens, ingénieurs et spécialistes du handicap visuel nous a permis d'accélérer la recherche. Voici quelques exemples concrets des dernières avancées rendues possibles par votre générosité :



THÉRAPIE GÉNIQUE

Une nouvelle étape a été franchie dans le traitement de l'amaurose congénitale de Leber, une maladie génétique rare provoquant une cécité précoce. Des essais cliniques menés en partenariat avec l'Hôpital National des 15-20 ont montré une amélioration significative de la perception visuelle chez certains patients.



MODÉLISATION CELLULAIRE

À partir de cellules souches reprogrammées, nos équipes parviennent à modéliser certaines maladies de la rétine en laboratoire, afin d'en comprendre les mécanismes précis et tester de nouvelles molécules plus rapidement.



VISION ARTIFICIELLE

Les recherches autour des implants rétiniens progressent avec des prototypes de plus en plus performants, capables de restituer une vision fonctionnelle partielle. Les tests en environnement simulé (simulateur de conduite, rue artificielle) permettent de mesurer concrètement les bénéfices pour l'autonomie des patients.



IMAGERIE ULTRA-HAUTE RÉSOLUTION

Le développement d'outils d'imagerie optique avancée permet aujourd'hui de détecter très précocement des lésions rétiniennes invisibles à l'œil nu, ouvrant la voie à un diagnostic plus précoce et à des traitements préventifs.

Ces avancées ne sont pas seulement scientifiques, elles sont humaines. Elles traduisent notre engagement commun pour faire reculer la cécité et améliorer la vie de millions de personnes. Grâce à vous, cet avenir est en marche. Soutenir l'Institut de la Vision, c'est croire en une science au service de l'humain et permettre à la recherche de franchir une étape cruciale vers la guérison des maladies visuelles.

PORTRAIT À LA RENCONTRE DE



**CORALIE
FASSIER,**

co-directrice de l'équipe Développement
des circuits sensoriels et moteurs
à l'Institut de la Vision



■ Faire repousser des axones pour repousser le glaucome

Genèse d'un projet à la croisée des expertises

Experte, Coralie Fassier l'est indiscutablement dans son domaine. Là où en plissant les yeux devant un microscope nous voyons une cellule tremblotante, elle utilise la microscopie à fluorescence pour voir une architecture complexe de filaments et de tubes microscopiques qui se font et se défont. « *Les cellules ont un squelette dynamique qui régule leur forme et leurs mouvements* » précise la chercheuse. « *Ce cytosquelette répond aux signaux extérieurs et se remodèle pour adapter le comportement des cellules à leur environnement.* »

Depuis son arrivée à l'Institut de la Vision il y a 5 ans, Coralie s'intéresse à la dynamique de ce cytosquelette dans les cellules ganglionnaires de la rétine, dont les longs prolongements appelés axones forment le nerf optique, un câble connectant la rétine au cerveau. Plus précisément, la chercheuse explore l'importance du cytosquelette dans l'établissement de ces connexions neuronales entre la rétine et le cerveau, un processus essentiel pour l'intégration et le traitement des informations visuelles. « *Lors du développement embryonnaire, les axones des cellules ganglionnaires de la rétine doivent croître et naviguer sur de longues distances à travers notre cerveau jusqu'à atteindre leur destination finale, où ils établissent des connexions avec des neurones bien spécifiques. Il faut donc imaginer l'axone comme une voiture autonome circulant sur*

les routes du cerveau, guidée par des molécules qui font office de panneaux de signalisation. Le cytosquelette est non seulement le moteur qui fait avancer l'axone, mais également ses radars et son GPS, lui permettant de reconnaître son environnement et de s'y diriger, respectivement. » Ses travaux ont permis d'identifier des protéines qui régulent ce cytosquelette et sont critiques pour guider les axones formant le nerf optique vers leurs cibles dans le cerveau.

Mais pour Coralie, ces avancées ne sont pas une fin en soi et une question la taraude : « *Comment ces découvertes pourraient-elles déboucher sur des applications cliniques ?* » Pour elle, sa recherche doit être à la fois fondamentale et translationnelle. « *J'ai toujours eu en tête les patients et leur maladie* » confie la chercheuse. « *Or il se trouve que la recherche de thérapies contre le glaucome bute sur cette problématique de la trajectoire des axones du nerf optique et de leur connectivité.* »





« Pour moi la recherche naît souvent dans une impasse. Même si des traitements symptomatiques existent, un grand nombre de pathologies de la vision restent à ce jour incurables. La découverte de traitements se heurte à un manque de connaissances sur les mécanismes à l'origine de ces maladies, ou sur ceux limitant l'efficacité des stratégies thérapeutiques déjà testées. J'aime aller là où ça coince, et remonter à l'origine du problème, là où la recherche fondamentale œuvre au service de la recherche clinique ; là où les expertises se rencontrent et se complètent pour franchir ces obstacles et proposer des thérapies innovantes. C'est l'essence même de ma vocation pour ce métier. »

Deuxième cause mondiale de cécité, le glaucome est en effet un défi majeur pour la recherche.

Cette maladie indolore et insidieuse, qui entraîne la dégénérescence progressive des cellules ganglionnaires de la rétine, touche les hommes et les femmes à partir de 40 ans. S'il est possible de freiner la progression de certaines formes de glaucome (en diminuant la pression intraoculaire), aucune solution ne permet de restaurer la vue. Parmi les pistes thérapeutiques prometteuses, on trouve la thérapie régénérative, visant à faire repousser les axones lésés, ou encore la thérapie cellulaire basée sur la transplantation de cellules ganglionnaires de la rétine. Néanmoins, malgré les avancées majeures de ces dernières décennies, les études pré-cliniques montrent que les axones des neurones transplantés ou en régénération ne parviennent pas à se connecter au cerveau, à cause d'un défaut de croissance ou de leur incapacité à emprunter le bon chemin à travers le cerveau.

En effet, dans le contexte de la recherche de thérapie pour le glaucome, à l'âge adulte, les axones rétiniens mais aussi l'environnement dans lequel ils progressent sont très différents de ceux que Coralie a étudiés au cours du développement embryonnaire. Pourtant, c'est à cette étape critique que les travaux de son équipe sur le cytosquelette prennent tout leur sens : *« Les régulateurs du cytosquelette que nous avons identifiés comme essentiels à la croissance et à l'orientation des axones du nerf*

optique ne sont plus présents à l'âge adulte. Cela pourrait expliquer leur incapacité à trouver leur route dans un contexte régénératif. Réexprimer ces modulateurs clés du cytosquelette dans les cellules ganglionnaires de la rétine des patients pourrait s'avérer être une stratégie efficace pour faciliter la régénération et la connectivité du nerf optique dans certaines pathologies dégénératives comme le glaucome. C'est exactement comme ça que j'aime faire de la science : en revenant aux mécanismes fondamentaux pour apporter un regard nouveau sur une problématique et identifier des cibles permettant de lever certaines barrières. »



Le paysage vu par une personne atteinte de glaucome est rétréci car le champ visuel se réduit progressivement en commençant par la perte de la vision périphérique

Les pistes ouvertes par Coralie se confrontent néanmoins à la complexité du vivant : la régulation du cytosquelette n'est qu'une partie du problème de restauration du nerf optique. *« Il faut imaginer que chez un patient glaucomateux, l'axone en régénération ou issu de cellules saines transplantées va devoir repousser dans un environnement adulte, où certains signaux de guidage ne sont plus présents ; et pathologique, où la pression intra-oculaire peut-être mal contrôlée et où une réponse immunitaire inflammatoire inhibe la régénération et brouille certains signaux de guidage Il est donc nécessaire de développer des stratégies combinatoires visant à corriger à la fois le cytosquelette des axones et leur environnement ».* Pour cela, la chercheuse s'appuie sur une approche collaborative : *« Les découvertes ne se font jamais seules et reposent rarement sur une expertise unique. Pour résoudre ce genre de challenge, il en faut d'ailleurs de nombreuses... heureusement, nous avons la chance d'avoir toutes les expertises requises à l'Institut de la Vision pour appréhender cette problématique ».*

Pour Coralie, la collaboration entre scientifiques est primordiale, tout comme l'ouverture à d'autres domaines et disciplines. *« J'ai commencé mon parcours en génétique humaine, avant de m'orienter vers les neurosciences et les maladies du cerveau et de me spécialiser ensuite en biologie cellulaire du neurone. C'est en explorant l'importance du cytosquelette dans la connectivité du système nerveux, du neurodéveloppement à la neurodégénérescence, que j'ai trouvé ma voie. Avant d'arriver à l'Institut de la Vision, je ne n'avais jamais travaillé sur le système visuel ! »* Au sein de l'institut, l'interaction avec des cliniciens et chercheurs experts du glaucome, de l'inflammation ou encore de la thérapie cellulaire a créé une émulation intellectuelle dont Coralie se réjouit : *« Pour faire avancer la science il faut échanger sans cesse avec les autres, sortir de sa zone de confort, faire un effort d'apprentissage et de vulgarisation, même entre scientifiques. C'est la force de l'environnement de l'Institut de la Vision : les rencontres accélèrent tout, elles font germer des idées nouvelles, elles sont un catalyseur de la créativité ! »* C'est cet état d'esprit qui a amenée Coralie à élargir son champ de recherche et à y intégrer de nouveaux outils, comme les organoïdes rétiniens, ces mini-organes en trois dimensions créées à partir de cellules souches humaines, qui reproduise la structure et

certaines fonctions de la rétine. *« Je me forme à ces approches innovantes en même temps que les étudiants que je dirige, on progresse tous ensemble. »*

Depuis peu, avec quatre autres équipes de l'Institut de la Vision, Coralie travaille justement à mettre en place un projet pluridisciplinaire, multi-équipe, visant à accélérer le développement de thérapies innovantes pour restaurer le nerf optique dans le glaucome. Les chercheurs utiliseront entre autres des organoïdes de rétine pour tester leurs stratégies thérapeutiques ciblant le cytosquelette et l'inflammation dans la connectivité visuelle. *« L'objectif est in fine de créer un pôle d'expertise glaucome à l'institut, avec entre autres notre propre modèle in vitro de nerf optique humain sur puce. Nous avons également intégré un réseau européen qui réunit 15 doctorants, évoluant dans des laboratoires répartis sur quatre pays, et visant à améliorer le dépistage précoce et accélérer la découverte de thérapies pour le glaucome. »* L'association entre l'expertise en biologie fondamentale de Coralie et celle de ses collaborateurs devrait permettre de franchir les limitations actuelles des traitements contre le glaucome, et de proposer thérapies innovantes pour reconnecter la rétine au cerveau. *« C'est encore en maturation, nous cherchons des financements, les interactions se développent...*

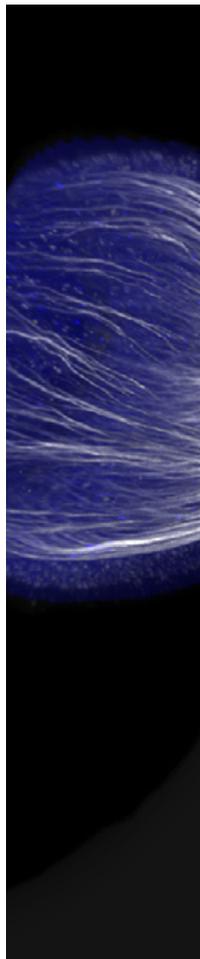
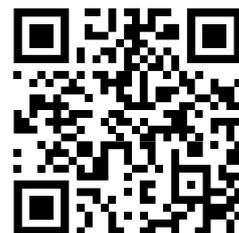
C'est très enthousiasmant : on partage nos données, nos outils, nos protocoles, on croise nos expériences au sein de l'Institut de la Vision et dans le réseau européen. »

Pleinement engagée dans la recherche contre cette maladie, Coralie a pris la parole dans le quatrième épisode du podcast Au fond des yeux, pour présenter ses travaux. *« On n'est encore pas capable de freiner tous les types de glaucomes, et j'ai vraiment envie de donner de la visibilité à ce sujet, à cette maladie. Tout ce que j'ai mis en place depuis mon arrivée à l'Institut de la Vision m'a mis sur cette voie. L'environnement de l'Institut m'offre également un plus large spectre d'application pour d'autres maladies neurologiques associées à des dysfonctionnements du cytosquelette. »*



Écoutez Coralie Fassier dans la saison 2 de notre podcast « Au fond des yeux »

« Glaucome ?
Juste une mise au point »



REGARDS CROISÉS

LES MALADIES RARES DE LA VISION

Depuis sa création, l'Institut de la Vision a pensé sa recherche autour du rapprochement entre les chercheurs, les médecins et leurs patients. Cette triple dimension prend tout son sens dans le cadre de la lutte contre les maladies rares de la vision. De la science la plus fondamentale aux essais thérapeutiques, Un véritable écosystème s'est développé pour soutenir les patients tout au long de cette recherche particulièrement complexe.

Beaucoup de maladies de la vision ont une composante génétique.

Les plus communes, comme le glaucome et la Dégénérescence Maculaire Liée à l'Âge (DMLA), se développent progressivement au cours de la vie par l'interaction de différents facteurs dont l'environnement, le mode de vie et une susceptibilité génétique. Il en va cependant autrement pour les maladies rares de la vision, qui concerneraient jusqu'à 40 000 personnes en France. La plupart se déclenchent tôt, souvent pendant l'enfance, progressent rapidement et sont directement associées à des mutations sur certains gènes. A travers le monde, plus de 60% des cas de cécité chez l'enfant sont ainsi dus à l'une de ces 900 maladies. Elles peuvent toucher différents tissus des yeux, mais les plus courantes affectent la rétine et sont regroupées sous le terme de « dystrophies rétinienne » : rétinopathie pigmentaire, maladie de Stargardt, amaurose congénitale de Leber...

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000.

La plus courante des maladies rares de la vision, la rétinopathie pigmentaire, ne concerne qu'une personne sur 4000. Cette rareté ainsi que les complexités génétiques et cliniques rendent leur étude difficile. En France, seule une personne sur deux touchée par une maladie rare dispose d'un diagnostic précis, et pour plus d'un quart des patients, il faut en moyenne cinq ans pour l'obtenir. Tous ces éléments sont des freins importants pour le développement de traitements adaptés. Face à la nécessité de rassembler les patients pour faire avancer la recherche et améliorer leur prise en charge, l'Etat français a lancé au début des années 2000 les plans maladies rares, notamment afin de constituer des centres de référence.

Depuis 2004, les professeurs José-Alain Sahel et Isabelle Audo structurent le Centre de Référence des Maladies Rares neuro-rétiniennes au sein des Quinze-Vingts.

L'expertise clinique de ces deux ophtalmologues se double aussi d'une expertise scientifique : José-Alain Sahel dirigeait alors l'Institut de Vision qui s'est implanté les années suivantes en face du centre de référence. Au sein de l'institut, Isabelle Audo et Christina Zeitz, ont créé une unité de recherche dédiée à la découverte des gènes impliqués dans les maladies rares de la vision, à la compréhension de leurs mécanismes et à l'ouverture de pistes thérapeutiques. Ensemble, elles ont construit une expertise de « A à Z », de la connaissance génétique du patient jusqu'à son traitement, s'inscrivant dans la démarche de recherche translationnelle portée par l'Institut de la Vision. Cette dualité a permis de mettre en place au sein du centre de référence une cohorte unique en France, qui regroupe aujourd'hui près de 3 000 patients, et d'aboutir à des découvertes, sources d'espoir pour les personnes touchées par ces maladies et leurs familles.

■ Pour Erwan et Morgan, tout a commencé avec un dépistage de routine

Âgés de deux mois, Erwan et Morgan ne parviennent pas à percevoir les mouvements de main de la pédiatre. Un électrorétinogramme le confirme : leurs rétines ne répondent pas aux stimulations lumineuses. Commence alors pour les jumeaux et leurs parents une errance diagnostique qui durera près d'un an jusqu'à leur arrivée au Centre de Référence des Maladies Rares neuro-rétiniennes.

Grâce à la cartographie des gènes construites depuis plus de 20 ans par les chercheurs de l'Institut de la Vision et les cliniciens de l'hôpital, un diagnostic précis peut-être posé : Erwan et Morgan sont atteints par l'amaurose congénitale de Leber. Cette maladie, qui conduit rapidement à la cécité au cours des premières années de la vie, représente 20% des maladies rares de la rétine mais peut être causée par des mutations sur une quinzaine de gènes différents. La forme qui touche Erwan et Morgan est peu commune, au point d'être parfois qualifiée d'ultra-rare. Elle vient de deux mutations sur le gène AIPL1, essentiel dans le fonctionnement et la survie des photorécepteurs, les cônes et les bâtonnets de la rétine. Si des thérapies géniques sont actuellement à l'étude pour plusieurs gènes à l'origine de l'amaurose congénitale de Leber, proposer un traitement adapté à chaque gène est un défi majeur pour la recherche et la médecine.

Alors depuis 10 ans, Anne-Sophie et Laurent se battent pour développer l'autonomie d'Erwan et Morgan, et leur offrir un accompagnement adapté. Les enfants ont appris le braille, le piano et le chant, et ont trouvés une structure scolaire adaptée à leur handicap grâce à la mobilisation de leurs parents. Au-delà de ces luttes du quotidien, la famille se mobilise également pour donner de la visibilité à la recherche. A l'occasion de la journée des maladies rares le 28 février 2025, Anne-Sophie, Laurent, Erwan et Morgan ont témoigné en vidéo de leur parcours, et de leur soutien aux travaux menés à l'Institut de la Vision et aux Quinze-Vingts. Ils ont ensuite pu visiter les laboratoires aux côtés d'Isabelle Audo, un moment important pour eux car il a permis de donner forme à leurs espoirs. Si le temps long de la recherche peut décourager, Anne-Sophie et Laurent ne se posent qu'une question : comment l'accélérer ?

« AUCUNE MALADIE NE
DOIT ÊTRE LAISSÉE DE
CÔTÉ PAR LA RECHERCHE :
IL FAUT LUI DONNER DES MOYENS
ET LUI LAISSER LE TEMPS,
MÊME SI ON VOUDRAIT QU'ELLE
AILLE TOUJOURS PLUS VITE. »



Anne-Sophie et Laurent Pautre Brassard,
parents d'Erwan et Morgan



Retrouvez
en vidéo
la visite d'Erwan
et Morgan à
l'Institut
de la Vision



Le soutien et la mobilisation des patients et de leur famille sont essentiels pour faire avancer la recherche. L'Institut de la Vision s'est bâti avec et autour de ce soutien, grâce à la proximité de l'hôpital et de ses patients partenaires. Au sein du centre de référence, les patients qui n'ont pas encore de traitement peuvent être accompagnés par des structures de réhabilitation visuelle, et contribuer au développement de nouvelles thérapies en participant à des essais cliniques. Cette ouverture des patients à la recherche et à une médecine participative s'inscrit dans une démarche d'enseignement qui est le troisième volet de lutte contre les maladies rares, avec la recherche et le soin.

Le parcours d'un patient commence par une consultation au centre de référence, avec un examen clinique poussé. Si une maladie génétique est suspectée, un test génétique est proposé au patient et à sa famille. Si aucune mutation n'est identifiée dans les gènes connus, des analyses exploratoires plus poussées sont mises en place par l'équipe d'Isabelle Audo et de Christina Zeitz à l'Institut de la Vision. C'est là que la cohorte de patients et l'implication des familles prennent tout leur sens. En comparant le nouveau cas aux cas non résolus, environ 30% de la cohorte, aux membres de leur famille ainsi qu'aux autres bases de données nationales et internationales, il est possible de faire ressortir des gènes candidats communs à plusieurs personnes présentant la même pathologie. Récemment, les travaux de l'équipe ont par exemple permis d'identifier un nouveau gène impliqué dans une forme rare de rétinopathie pigmentaire liée au chromosome X.

Une fois les défauts génétiques identifiés, les chercheuses travaillent à comprendre les mécanismes cellulaires impliqués. En laboratoire, elles étudient les effets des mutations sur le fonctionnement de la rétine. La collaboration avec les équipes et plateformes de l'Institut de la Vision leur permet d'utiliser une grande diversité de modèles, dont des organoïdes de rétine à partir des cellules de peau du patient mais aussi des outils bio-informatiques de pointe. Cette connaissance fondamentale constitue le premier pas vers le développement d'une piste thérapeutique. Qu'il s'agisse de stopper l'évolution de la maladie, d'agir sur les mécanismes

impactés par les mutations, de corriger le gène défaillant par la thérapie génique, restaurer la vision grâce à l'optogénétique ou par des greffes, aucune approche n'est mise de côté. Récemment, les chercheuses se sont penchées sur les mutations au sein de l'ADN dit non-codant qui sert de cadre à la transcription des gènes, une dimension encore peu explorée mais prometteuses pour les cas non résolus.

Depuis 2007, Isabelle et Christina ont été témoins d'avancées formidables. Leur équipe est l'une des premières à avoir appliqué le séquençage haut débit pour la caractérisation génétique des patients atteints de maladies rares de la rétine. Les progrès dans ce domaine ont permis d'identifier plus de 300 gènes impliqués dans les dystrophies rétinienne, dont une quinzaine découverts par les deux chercheuses. Cela a permis d'expliquer près de 70% de ces maladies. Elles savent qu'une découverte peut tout changer, et accélérer le développement d'une thérapie. *La start-up Sparing Vision* en est le meilleur exemple. Issue de l'Institut de la Vision, l'entreprise mène actuellement un essai clinique coordonné aux Quinze-Vingts par Isabelle Audo pour évaluer le bénéfice d'une thérapie génique visant plusieurs dystrophies rétinienne. S'il est nécessaire que des industriels se saisissent du développement des thérapies, le modèle de l'Institut de la Vision et sa proximité avec l'Hôpital national des Quinze-Vingts permettent un équilibre entre la clinique et la recherche pour amener le plus vite possible les avancées de la science au chevet du patient.

« FACE À UNE PATHOLOGIE VISUELLE NOUVELLE, NOUS EXPLORONS LA GÉNÉTIQUE MAIS AUSSI UNE HISTOIRE PERSONNELLE ET FAMILIALE UNIQUE. »

Isabelle Audo, ophthalmologue, cheffe d'équipe et directrice adjointe de l'Institut de la Vision



Isabelle Audo & Christina Zeitz

« TROUVER LES GÈNES IMPLIQUÉS DANS LA MALADIE EST LA PREMIÈRE ÉTAPE, MAIS IL RESTE BEAUCOUP À APPRENDRE SUR LE FONCTIONNEMENT DE LA RÉTINE POUR ENVISAGER DES THÉRAPIES INNOVANTES. »

Christina Zeitz, cheffe d'équipe et directrice de recherche INSERM à l'Institut de la Vision

SOUTENIR L'INSTITUT DE LA VISION

SOUTENIR LA RECHERCHE POUR LA VUE : PLUSIEURS FAÇONS DE FAIRE UN DON

Chaque don à l'Institut de la Vision est un pas de plus vers la découverte de traitements pour les maladies de la vision. Que vous souhaitiez agir aujourd'hui ou transmettre un engagement durable, il existe plusieurs manières de nous soutenir.

LE DON PONCTUEL

Simple et rapide, le don ponctuel permet de soutenir immédiatement les projets de recherche en cours. Chaque contribution, même modeste, compte. Vous pouvez faire un don en ligne par carte bancaire, par chèque ou par virement.

LE DON RÉGULIER

En choisissant le prélèvement automatique mensuel, vous soutenez durablement nos équipes, tout en étalant votre effort sur l'année. Ce type de don offre à l'Institut une visibilité sur le long terme et permet de planifier des projets ambitieux.

LES LIBÉRALITÉS

Vous pouvez désigner l'Institut de la Vision comme bénéficiaire d'un legs, d'un contrat d'assurance-vie, ou d'une donation. Ces formes de soutien s'inscrivent dans une démarche philanthropique sur le long terme et sont précieuses pour garantir l'avenir de la recherche.

LE MÉCÉNAT D'ENTREPRISE

Votre entreprise peut soutenir l'Institut par un don financier ou un partenariat. Le mécénat ouvre droit à une réduction d'impôt et renforce l'engagement sociétal de votre organisation.



CONTACT ET INFORMATIONS

Pour en savoir plus et échanger avec le service donateurs de l'Institut :



01 53 46 26 39



relation-donateur@institut-vision.org



www.institut-vision.org



Soutenez l'Institut de la Vision en scannant ce QR CODE depuis votre smartphone

AVANTAGE FISCAL

Vos dons à l'Institut de la Vision ouvrent droit à une réduction d'impôt :

66 %

du montant pour les particuliers

75 %

dans le cas d'un don au titre de l'impôt sur la fortune immobilière - IFI

60 %

du montant pour les entreprises

Un reçu fiscal vous est adressé pour chaque don.

TÉMOIGNAGES

« En 2021, notre petit-fils Tim, âgé de 8 ans, se mit soudainement à lire beaucoup moins, à s'approcher plus près du poste de télévision et, à l'école, à lire difficilement ce qui était écrit au tableau. Après consultation d'un ophtalmologiste local très maladroitement alarmiste et un mois de grande inquiétude, une journée d'examen approfondis à Lille permit d'établir le diagnostic : **Tim souffre d'une maladie génétique rare affectant fortement la vision et qui n'avait aucun précédent dans nos familles respectives : la maladie de Stargardt.**

Tim et ses parents furent reçus à l'Hôpital national des 15-20 par la professeure Isabelle Audo. Elle leur parla des recherches menées par l'Institut contre les maladies de la vision, notamment le Syndrome de Stargardt. **Depuis, nous soutenons cet institut, nous informant régulièrement sur les avancées et plaçant notre espoir dans ses projets.**

Cette année, pour l'anniversaire de nos 50 ans de mariage, nous avons voulu sensibiliser nos invités à cette cause. Au lieu de nous faire des cadeaux, nous leur avons proposé de soutenir l'Institut et avons récolté plus de 4 000€ pour les projets de recherche de la Professeure Audo.

Nous sommes reconnaissants pour le travail des chercheurs, dont le dévouement nous donne espoir en un avenir meilleur pour Tim et les personnes affectées par des maladies de la vision. Nous continuerons à soutenir cette cause avec tout notre cœur. »

Jamy et Christiane Fedou,
donateurs réguliers auprès de l'Institut de la Vision

« Consciente que la recherche sur les maladies oculaires nécessite du temps, de la persévérance et des ressources, Optic 2000 est engagée depuis plus de 15 ans aux côtés de l'Institut de la Vision.

En soutenant des programmes dédiés à la recherche fondamentale, thérapeutique et translationnelle, nous contribuons à faire émerger des nouveaux traitements pour améliorer la qualité de vie des patients. Nous sommes fiers de ce partenariat qui illustre notre engagement à accompagner durablement l'innovation au service des personnes malvoyantes. »

Benoît Jaubert
Directeur Général d'Optic 2000

 **Optic 2000**



Au moment de finaliser ce magazine à destination de nos donateurs, nous avons appris avec une profonde tristesse le décès de Benoît Jaubert, directeur général d'Optic 2000.

Nous adressons toutes nos pensées à sa famille, à ses proches ainsi qu'à l'ensemble des équipes d'Optic 2000.

**Pour accélérer la recherche
contre les maladies
de la vision,**

**VOTRE DON
EST ESSENTIEL.**

**Soutenir nos chercheurs,
c'est participer au développement
de solutions thérapeutiques
innovantes pour tous.**

**Voir le monde ensemble
est une chance.**



**Pour plus
d'informations**

Pierre Plumet
relation-donateur@institut-vision.org



institut-vision.org