

La Rétinite Pigmentaire (RP)



Chez Janssen, nous nous donnons pour mission de **préserv**er la vision des personnes atteintes de maladies héréditaires de la rétine, telle que la rétinite pigmentaire.



La rétinite pigmentaire touche près d'**1 personne sur 3 000 à 4 000 dans le monde.**¹

On compte environ **30 000 cas en France** et plus d'**1,5 millions de cas dans le monde.**^{2,3}

Qu'est-ce que la rétinite pigmentaire ?

La rétinite pigmentaire est un ensemble de **dystrophies rétinienne**s héréditaires caractérisées par la dégénérescence progressive des photorécepteurs; les bâtonnets dans un premier temps, puis les cônes. Il s'agit de l'une des principales causes de déficience visuelle dans le monde et, bien que la majorité des cas de RP soient non-syndromiques, 20 à 30% des patients atteints de RP présentent également une affection non-oculaire associée.³

Quelles sont les causes de la rétinite pigmentaire ?

3 modes de transmission possibles pour la RP³ :

- Transmission **autosomique récessive** : 50 à 60 % des cas (le plus fréquent)
- Transmission **autosomique dominante** : 30 à 40 % des cas
- Transmission **liée au chromosome X** : 5 à 15 % des cas

En raison de son caractère héréditaire, la RP liée à l'X touche majoritairement les hommes.⁴ La RP est un ensemble de signes cliniques dont plus de 80 gènes pouvant être responsables ont été identifiés.³

Les premiers symptômes de la RP surviennent le plus souvent dès l'enfance ou l'adolescence. De caractère évolutif, ils se manifestent généralement au départ par une cécité nocturne, évoluant progressivement vers une perte de la vision périphérique appelée « vision en tunnel ». La perte de la vision centrale ne surviendra que plus tardivement.³



Rétinite pigmentaire : des répercussions lourdes et multiples

La perte de la vision et la déficience visuelle peuvent sembler effrayantes et accablantes pour les personnes qui en font l'expérience, pouvant entraîner de graves répercussions sur leur santé mentale.⁵

Nombre d'entre elles se sentent désespérées et se demandent si elles pourront conserver leur autonomie, assurer les soins médicaux nécessaires, garder leur emploi et subvenir à leurs besoins et à ceux de leur famille.⁵

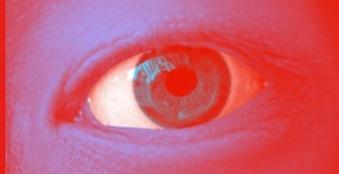
Les activités du quotidien comme conduire une voiture, cuisiner, faire du shopping, visiter un musée ou aller au cinéma peuvent également sembler hors de portée.^{4,6}

La déficience visuelle a été associée à des **conséquences sanitaires et socio-économiques négatives.**

Elle peut affecter la qualité de vie, l'indépendance et la mobilité d'une personne. Elle est liée à une augmentation du risque de chutes et de blessures, ainsi qu'à un plus grand besoin d'aide sociale.^{5,7}

La déficience visuelle a également un impact négatif sur les capacités cognitives, la vie sociale, l'emploi et la réussite scolaire.⁵





Diagnostic de la rétinite pigmentaire



Le diagnostic de la RP est généralement établi lors d'un bilan ophtalmologique faisant suite à certains signes cliniques évocateurs ou lors d'antécédents familiaux.^{1,2}

Cependant, la grande hétérogénéité phénotypique et génotypique de la RP peut rendre le diagnostic difficile.^{2,8} Le test génétique est alors devenu la référence pour mettre en avant la cause génétique d'une perte de la vision ou d'une déficience visuelle, et permet ainsi de confirmer ou de clarifier le diagnostic.⁸



En effet, le test génétique peut aider à identifier **près de 80 %** des mutations responsables d'une maladie héréditaire de la rétine.⁹



Néanmoins, la communauté et le corps médical manquent de sensibilisation et de soutien à l'égard des maladies héréditaires de la rétine.^{10,11}

Comment la rétinite pigmentaire est-elle prise en charge ?

Il n'existe actuellement que **très peu de traitements approuvés pour la RP.**²

En revanche, **plusieurs essais cliniques** ont été réalisés ou sont en cours pour déterminer le potentiel thérapeutique des thérapies géniques et cellulaires pour différentes maladies héréditaires de la rétine.^{12,13}



+ de 40 essais cliniques de thérapies géniques ou de thérapies cellulaires sont actuellement en cours dans la rétinite pigmentaire.^{15,16}

Certaines de ces thérapies pourraient avoir le potentiel d'**améliorer la vision et/ou d'interrompre la progression de la maladie grâce à un traitement unique.**¹⁶



Pour une personne atteinte de maladie héréditaire de la rétine, cela signifierait stopper la progression de la maladie et potentiellement améliorer sa vision fonctionnelle.¹⁶

À ce jour, les options thérapeutiques doivent encore être perfectionnées pour pouvoir apporter un plus grand bénéfice aux patients atteints de maladies héréditaires de la rétine, tant sur le plan fonctionnel que sur celui de leur qualité de vie.

- Martinez-Fernandez De La Camara C, Nanda A, *et al.* Gene therapy for X-linked retinitis pigmentosa. *Exp Opin Orp Drug.* 2018;6(3):167-177. Consulté en octobre 2023.
- SNOF. Rétinopathie pigmentaire. Disponible sur <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>. Consulté le 01/10/2023.
- Verbakel SK, Huet RAC van, Boon CJF, *et al.* Non-syndromic retinitis pigmentosa. *Prog Retin Eye Res* 2018 ; 66: 157-86
- Chivers, M., Li, N., Pan, F., *et al.* (2021). The Burden of X-Linked Retinitis Pigmentosa on Patients and Society: A Narrative Literature Review. *ClinicoEconomics and outcomes research: CEOR*, 13, 565-572. Disponible sur : <https://doi.org/10.2147/CEOR.S297287>. Consulté en octobre 2023 .
- Welp, A., Woodbury, RB., McCoy, M.A., *et al.* Making Eye Health a Population Health Imperative: Vision for Tomorrow. Washington (DC): National Academies Press (US): 3, The Impact of Vision Loss. Disponible sur <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK402367/> Consulté le 01/10/2023.
- Jones N, Bartlett HE, Cooke R. (2019) An analysis of the impact of visual impairment on activities of daily living and vision-related quality of life in a visually impaired adult population. *British Journal of Visual Impairment.* 37(1):50-63. Disponible sur : <https://doi.org/10.1177/0264619618814071>. Consulté le 01/10/2023.
- The Lancet Global Health Commission on Global Eye Health: vision beyond 2020. Published online February 16, 2021. Disponible sur [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(20\)30488-5](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(20)30488-5). Consulté le 01/10/2023.
- Lam, B.L., Leroy, B.P., Black, G. *et al.* (2021). Genetic testing and diagnosis of inherited retinal diseases. *Orphanet J Rare Dis*, 16, 514. Consulté en octobre 2023.
- Zanolli M, Oporto JI, Verdaguer JI, *et al.* (2020). Genetic testing for inherited ocular conditions in a developing country. *Ophthalmic Genet.*41(1):36-40. doi:10.1080/13816810.2020.173.
- Deloitte Access Economics (2019) The Socioeconomic Impact of Inherited Retinal Dystrophies (Ird) in the Republic of Ireland; Disponible sur <https://www.retina-international.org/wp-content/uploads/2019/11/cost-of-illness-final-report-roi.pdf>. Consulté le 01/10/2023.
- Deloitte Access Economics (2019) The Socioeconomic Impact of Inherited Retinal Dystrophies (Ird) in the United Kingdom; Disponible sur <https://www.retina-international.org/wp-content/uploads/2019/11/cost-of-illness-report-uk.pdf>. Consulté le 01/10/2023.
- Wang A.L, *et al.* Retinitis Pigmentosa: Review of Current Treatment. *Int Ophthalmol Clin.* 2019 Winter; 59(1), 263-280.
- Nuzbrokh, Y. *et al.* Gene therapy for inherited retinal diseases. *Ann Transl Med.* 9 août 2021 ; 9(15):1278. Disponible sur : <https://doi.org/10.21037/atm-20-4726> ; Consulté le 01/10/2023.
- ClinicalTrials.gov. Retinitis Pigmentosa ; Gene Therapy. Disponible sur : <https://clinicaltrials.gov/search?limit=50&cond=Retinitis%20Pigmentosa&intr=gene%20therapy&page=1> ; Consulté le 20/11/23.
- ClinicalTrials.gov. Retinitis Pigmentosa ; Therapy cells. Disponible sur <https://clinicaltrials.gov/search?limit=50&cond=Retinitis%20Pigmentosa&intr=therapy%20cells>. Consulté le 20/11/23.
- Samiy N. Gene therapy for retinal diseases. *J Ophthalmic Vis Res.* 2014 Oct-Dec;9(4):506-9. Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25709778/> ; Consulté le 01/10/2023.