

Journée des Maladies Rares 2023 : GenSight Biologics sensibilise à la Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (NOHL)

- La neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) est une maladie rare qui touche principalement les personnes âgées de 15 à 35 ans et qui entraîne une perte de vision grave et irréversible menant à la cécité
- Les patients, les soignants et la société dans son ensemble portent le fardeau de la NOHL
- La méconnaissance de la NOHL entraîne des erreurs de diagnostic et impose un lourd fardeau psychologique aux patients et à leurs familles
- Lancement d'une campagne européenne de sensibilisation à la NOHL, en étroite collaboration avec les experts de la NOHL

Paris, France, le mardi 28 février 2023, 07h30 CET – GenSight Biologics (Euronext : SIGHT, ISIN: FR0013183985, éligible PEA-PME), société biopharmaceutique dédiée au développement et à la commercialisation de thérapies géniques innovantes pour les maladies neurodégénératives de la rétine et du système nerveux central, souligne, à l'occasion de la Journée des Maladies Rares, son engagement dans la lutte contre les maladies neurodégénératives rares en contribuant à faire connaître la Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (NOHL) au travers du lancement d'une campagne européenne de sensibilisation au premier trimestre 2023, en étroite collaboration avec les experts de la NOHL.

La Journée des Maladies Rares est un mouvement coordonné au niveau mondial visant à mieux faire connaître les 300 millions de personnes vivant avec une maladie rare dans le monde. GenSight Biologics est heureuse de se joindre au mouvement et de profiter de cette occasion pour faire connaître la NOHL, une maladie rare dont les besoins non couverts sont importants.

Neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) : une maladie rare et dévastatrice qui entraîne une perte de vision grave et irréversible, menant à la cécité

La NOHL est une maladie relativement peu connue qui frappe des personnes dans la force de l'âge. Elle se caractérise par une évolution rapide, généralement irréversible, indolore et sévère¹⁻⁴.

On estime que cette maladie touche de 1 personne sur 30 000 à 1 personne sur 50 000 en Europe¹⁻³. Bien que les femmes soient également touchées par cette maladie, la NOHL touche le plus souvent les jeunes hommes². La maladie se déclare généralement entre 15 et 35 ans, mais elle a aussi été observée chez des patients âgés de 2 à 87 ans¹.

Les patients perdent généralement la vision centrale d'un œil et en quelques semaines ou mois, la vision commence à se dégrader dans le second œil⁵. L'acuité visuelle finit par se stabiliser à un niveau d'acuité visuelle très faible¹, la progression naturelle de la maladie conduisant à la cécité légale⁶.

Les patients, les soignants et la société dans son ensemble portent le fardeau de la NOHL.

Les patients sont affectés physiquement mais aussi socialement et mentalement^{7,8}. La détérioration de la vision centrale entrave gravement la capacité de mener à bien les activités du quotidien telles que lire, écrire et cuisiner. Les interactions sociales deviennent plus difficiles, et les passe-temps individuels plus complexes à réaliser. Pour de nombreux patients, la perte d'autonomie est un choc émotionnel. Faire une promenade, par exemple, devient presque impossible⁷⁻⁹. Les patients déclarent également ressentir des impacts psychologiques liés à la maladie.

Dans une enquête en ligne, près de **22 % des patients atteints de NOHL ont déclaré avoir pensé au suicide** après avoir subi une perte de vision bilatérale¹⁰.

« On m'a dit que j'avais la NOHL, que c'était une maladie génétique transmise par la mère, qu'elle était rare et que je perdrais la vue en trois mois. Tout se dérobe : je ne pourrai pas conduire, je ne pourrai pas voir le visage de ma femme, je ne pourrai pas distinguer les couleurs ou ce que je mange ». Patient atteint de NOHL

Bien qu'on l'oublie souvent, les aidants peuvent également être affectés par la NOHL⁹. Ils peuvent voir leur vie bouleversée par les exigences de la maladie, et les aidants disent se sentir obligés de mettre leur carrière en pause ou de réorganiser leur vie afin d'accompagner le patient au jour le jour⁹.

« J'ai dû travailler à temps partiel pour avoir le temps et l'énergie émotionnelle de m'occuper des choses qui surgissent soudainement, de la paperasse, des réunions, etc. » Parent d'un patient NOHL

L'impact de la NOHL se fait sentir au-delà du cercle social immédiat du patient. Les autres coûts associés à cette maladie comprennent l'augmentation des frais médicaux due aux visites répétées à l'hôpital et à l'administration des soins de santé, ainsi que le coût des aides visuelles, des soins à domicile et des modifications apportées au domicile du patient¹¹.

Les estimations de la perte de productivité annuelle due à la cécité légale s'élèvent à 411 milliards de dollars⁸.

La méconnaissance de la NOHL entraîne des erreurs de diagnostic et impose un fardeau psychologique aux patients et à leur famille.

La NOHL, comme de nombreuses maladies rares, est souvent négligée et le diagnostic retardé car il peut être confondu avec des affections plus connues comme la névrite optique (sclérose en plaques) et la rétinopathie^{12,13}. C'est une épreuve psychologique pour les patients et leurs proches qui sont souvent envoyés chez différents médecins avant d'obtenir enfin un diagnostic définitif grâce aux tests génétiques. Les interventions de soutien psychologique, qui renforcent les mécanismes d'adaptation et modifient la perception de la maladie sont essentielles pour les patients atteints de NOHL⁹. En outre, une intervention visant à éduquer les patients sur les technologies d'aide visuelle peut contribuer à améliorer leur bien-être psychologique, de même que les groupes de patients et les organisations caritatives locales peuvent apporter un soutien aux personnes atteintes de déficience visuelle^{14,15}.

Lancement d'une campagne de sensibilisation auprès des ophtalmologistes et des neurologues en Europe en étroite collaboration avec les experts de la NOHL

En tant qu'entreprise de santé, GenSight a une responsabilité qui va bien au-delà de donner accès à des solutions de rupture aux patients. Nous nous engageons à soutenir activement et à contribuer à améliorer la prise en charge des patients souffrant de maladies ophtalmiques rares, telles que la NOHL. La société a donc développé, en étroite collaboration avec des experts de la NOHL, une campagne de sensibilisation

visant à éduquer et à mieux faire comprendre cette maladie dévastatrice. L'objectif ultime : accélérer le délai de diagnostic.

La campagne sera lancée dans les 4 principaux pays de l'UE et au Royaume-Uni au premier trimestre 2023 par les équipes locales de GenSight dans les pays, et s'adresse aux ophtalmologistes et aux neurologues.

Nous recommandons à toute personne soupçonnant d'être atteinte de NOHL de contacter son professionnel de santé et demander le soutien des groupes de patients locaux.

Références:

1. Newman NJ, Carelli V, Taiel M, Yu-Wai-Man P. Visual Outcomes in Leber Hereditary Optic Neuropathy Patients With the m.11778G>A (MTND4) Mitochondrial DNA Mutation. *J Neuroophthalmol*. 2020;40(4):547-557.
2. Sahel JA, Newman NJ, Yu-Wai-Man P, et al. Gene Therapies for the Treatment of Leber Hereditary Optic Neuropathy. *Int Ophthalmol Clin*. 2021;61(4):195-208.
3. Sundaramurthy S, SelvaKumar A, Ching J, Dharani V, Sarangapani S, Yu-Wai-Man P. Leber hereditary optic neuropathy-new insights and old challenges. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2021;259(9):2461-2472.
4. Carelli V, Hawlina M, Klopstock T, Vignal-Clermont, Yu-Wai-Man P. Leber's Hereditary Optic Neuropathy – A Global Perspective. *Eur Ophthalmic Rev*. 2019;13(Suppl 2):Epub ahead of print.
5. Atlas of LHON: Chapter 1 – Natural History. Available at: <https://www.studiodazeglio.it/libri/atlas-of-lhon>
6. Man PYW, Chinnery PF. Leber Hereditary Optic Neuropathy. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; October 26, 2000.
7. Kirkman MA, Korsten A, Leonhardt M, et al. Quality of life in patients with leber hereditary optic neuropathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009;50(7):3112-3115.
8. Burton MJ, Ramke J, Marques AP, et al. The Lancet Global Health Commission on Global Eye Health: vision beyond 2020. *Lancet Glob Health*. 2021;9(4):e489-e551
9. Chen BS, Holzinger E, Taiel M, et al. The Impact of Leber Hereditary Optic Neuropathy on the Quality of Life of Patients and Their Relatives:A Qualitative Study. *J Neuroophthalmol*. 2022;42(3):316-322.
10. Liu H, Gale J, Khoshenvis, M, et al. (2018, May 31 – June 3). Suicidal Ideation and psychological symptoms in bilateral vision loss. [Paper presentation] Canadian Ophthalmology Society Annual Meeting and Exhibition, Toronto, Ontario, CA. <https://sites.grenadine.co/sites/cos-sco/en/toronto2018/schedule/617>.
11. Lafuma A, Brézin A, Lopatriello S, et al. Evaluation of non-medical costs associated with visual impairment in four European countries: France, Italy, Germany and the UK. *Pharmacoeconomics*. 2006;24(2):193-205.
12. Carelli V, Hawlina M, Klopstock T, Vignal-Clermont, Yu-Wai-Man P. Leber's Hereditary Optic Neuropathy – A Global Perspective. *Eur Ophthalmic Rev*. 2019;13(Suppl 2):Epub ahead of print.
13. Carelli V, Carbonelli M, de Coo IF, et al. International Consensus Statement on the Clinical and Therapeutic Management of Leber Hereditary Optic Neuropathy. *J Neuroophthalmol*. 2017;37(4):371-381.
14. Hage R, Vignal-Clermont C. Leber Hereditary Optic Neuropathy: Review of Treatment and Management. *Front Neurol*. 2021;12:651639
15. LHON Community. <https://www.lhon.org/community>. Accessed 31 October, 2022.

Contacts

GenSight Biologics

Directrice Communication Corporate
Caillet Clothilde
ccaillet@gensight-biologics.com

Taddeo

Communication et Relations Presse
Julia Friedlander-Most
julia.friedlander@taddeo.fr
+33 (0)6 83 00 97 55

LifeSci Advisors

Relations avec les Investisseurs
Guillaume van Renterghem
gvanrenterghem@lifesciadvisors.com
+41 (0)76 735 01 31

Orpheon Finance

Investisseurs Particuliers
James Palmer
j.palmer@orpheonfinance.com
+33 (0)7 60 92 77 74



À propos de GenSight Biologics

GenSight Biologics S.A. (GenSight Biologics) est une société biopharmaceutique dédiée au développement et à la commercialisation de thérapies géniques innovantes pour le traitement des maladies neurodégénératives de la rétine et du système nerveux central. Le portefeuille de recherche de GenSight Biologics s'appuie sur deux plates-formes technologiques : le ciblage mitochondrial (*Mitochondrial Targeting Sequence*, ou MTS) et l'optogénétique, visant à préserver ou restaurer la vision chez les patients atteints de maladies neurodégénératives de la rétine.