**60. Informations BBS Février 2015 à Avril 2015.Résumé par F.Lestel d’articles parus sur Internet ou dans la presse**

*Comme toujours, sous réserve d’éventuelles erreurs de l’article originel ou de la traduction.*

1. **SIGHT AGAIN : un projet de partenariat public-privé pour rendre la vue aux patients atteints de rétinopathie pigmentaire.Source =Orphanet**

[GenSightBiologics](http://www.gensight-biologics.com/), société pionnière dans le développement de thérapie génique pour les maladies dégénératives rétiniennes, [Pixium Vision](http://www.pixium-vision.com/fr/), société développant des systèmes de restauration de la vision et la [Fondation voir et entendre](http://www.fondave.org/), fondation de coopération scientifique visant à dynamiser le potentiel scientifique et médical de l’Institut de la vision pour relever le défi des handicaps sensoriels de la vision et de l’audition, s’associent en un projet commun, SIGHT AGAIN, avec un financement de 18,5 millions d’euros sur une durée de cinq ans, au titre du Programme d’investissement d’avenir.
Ce projet de partenariat public-privé doté d’un budget global de 47 millions d’euros a pour ambition de restaurer la vision de patients aveugles atteints de rétinopathie pigmentaire, une maladie rare atteignant la rétine et conduisant à la cécité. Deux produits thérapeutiques seront développés : un produit de thérapie génique et un système de restauration de la vision comportant un implant rétinien. SIGHT AGAIN contribuera en France à la création d’une filière d’excellence en ophtalmologie.
[Pouren savoir plus](http://www.gensight-biologics.com/uploads/Sight%20Again_Communique%20de%20presse_7%20janvier%202015_VF.pdf)

1. **Des mutations en IFT172 causent unedégénérationrétinienne isoléeet leBardet-Biedl syndrome.**

Source: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25168386?dopt=Abstract>

**Lien en anglais, voici le résumé en français**:

L’assemblage et la maintenance des cils primairessont facilités par l’intraflagellar transport (IFT), uneprotéinebidirectionnellecirculant le long du cil. Des mutations dans lesgènes codant pour lescomposants IFT ont été associésavec un groupede maladies appelées ciliopathies. En utilisantle séquençage complet des exons dans 3familles, nous avonsidentifiédes mutations [IFT172 (Chlamydomonas)] qui génèrent une dégénération rétinienneisolée et le Bardet-Biedl syndrome. Des analyses extensivesfonctionnellesdesmutations identifiéesenculturecellulaire, sur la rétine de rat et de poisson-zèbreontdémontré leur nature hypomorphique ou nulle. On a récemment rapport quedes mutations en IFT172 causentdessyndromesciliopathiquessévèresincluant des anomaliesde squelette, reins, hépatiqueet rétiniennes (Jeune &Mainzer-Saldino syndromes). Ici nous rapportons pour la première fois que des mutations dans cegènepeuvent aussi conduire à uneforme isolée dedégénération rétinienne. Les données fonctionnellespour les mutations peuvent partiellement expliquerdesphénotypes plus modérés; cependant, l’implication d’allèlesmodifiés dans les phénotypesassociés à l’IFT172 ne peuvent être exclus.Ces découvertes élargissent le spectredes maladies associéesaux mutations en IFT172 et suggèrent que les mutations dans lesgènesoriginellement reportéspourraient êtreassociées avec des ciliopathies syndromiqueset desdystrophiesrétiniennes non-syndromiques.

1. **Conférences**
2. Le meeting annuel ARVO (American Research in Vision &Ophthalmology) aura lieu à Denver, Colorado du 3 au 7 Mai 2015. Voir:<http://www.arvo.org/Annual_Meeting/Program/>
3. La réunion annuelle BBS anglaiseaura lieu du17 au 19 Avril 2015 àl’Hôtel Hilton, Northampton. Programme : <http://lmbbs.org.uk/LMBBS/file/conference.php>

Le rapport de conférence 2014 se trouve sur le même lien.

**60 – Information BBS February 2015 to April 2015. Summary by F.Lestel of articles from the Internet or press releases.**

*As usual, without guarantee of possible mistakes in the original article or in the translation*.

1. **SIGHT AGAIN : un projet de partenariat public-privé pour rendre la vue aux patients atteints de rétinopathie pigmentaire. Source = Orphanet**

GenSight (<http://www.gensight-biologics.com/>) and Pixium Vision ([www.pixium-vision.com](http://www.pixium-vision.com) ) are two French companies associated for that projectSIGHT AGAIN, with a financingof 18,5 million euros over 5 years.Press release in French :www.gensight-biologics.com/uploads/Sight%20Again\_Communique%20de%20presse\_7%20janvier%202015\_VF.pdf

1. **Mutations in IFT172 cause isolatedretinaldegeneration and Bardet-Biedl syndrome.**

Source:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25168386?dopt=Abstract>

**Abstract**:

Primary cilia are sensory organelles present on most mammalian cells. The assembly and maintenance of primary cilia are facilitated by intraflagellar transport (IFT), a bidirectional protein trafficking along the cilium. Mutations in genes coding for IFT components have been associated with a group of diseases called ciliopathies. These genetic disorders can affect a variety of organs including the retina. Using whole exome sequencing in three families, we identified mutations in Intraflagellar Transport 172 Homolog [IFT172 (Chlamydomonas)] that underlie an isolated retinal degeneration and Bardet-Biedl syndrome. Extensive functional analyses of the identified mutations in cell culture, rat retina and in zebrafish demonstrated their hypomorphic or null nature. It has recently been reported that mutations in IFT172 cause a severe ciliopathy syndrome involving skeletal, renal, hepatic and retinal abnormalities (Jeune and Mainzer-Saldino syndromes). Here, we report for the first time that mutations in this gene can also lead to an isolated form of retinal degeneration. The functional data for the mutations can partially explain milder phenotypes; however, the involvement of modifying alleles in the IFT172-associated phenotypes cannot be excluded. These findings expand the spectrum of disease associated with mutations in IFT172 and suggest that mutations in genes originally reported to be associated with syndromic ciliopathies should also be considered in subjects with non-syndromic retinal dystrophy.

1. **Conferences**
2. The annual ARVO meeting (American Research in Vision& Ophthalmology) will take place in Denver, Colorado from 3rd to 7th May 2015.See:<http://www.arvo.org/Annual_Meeting/Program/>
3. The annual British family BBS meeting will take place on17th, 18th, 19th April 2015 at the Hilton Hotel, Northampton. Program : <http://lmbbs.org.uk/LMBBS/file/conference.php>

The conference report 2014 is online with the same link.