**30 – Informations BBS Juin 2011. Résumé par F.Lestel d’articles parus sur Internet**

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

**1) Listes des médicaments orphelins en Europe (source Orphanet)**

La mise à jour vient de paraître. Elle contient la liste des médicaments ayant obtenu une autorisation de mise sur le marché en Europe avec une indication pour une maladie rare, qu’ils aient ou non bénéficié au préalable de la désignation orpheline. Le document contient l’indication détaillée pour laquelle les produits ont reçu une autorisation de mise sur le marché de l’Agence européenne des médicaments (EMA). Comme dans l'édition précédente, les données sont présentées par ordre alphabétique de nom de spécialité, par date décroissante d’AMM, par catégorie ATC ou par titulaire d’AMM pour les deux listes.

**2) Syndrome de Bardet-Biedl : une thérapie génique prévient la dégénérescence rétinienne dans un modèle murin**

[Simons et coll.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=21444805) ont mis au point un vecteur viral adéno-associé porteur du gène Bbs4 qui, dans un modèle murin de syndrome de Bardet-Biedl (Bbs4-/-), a permis le rétablissement de la bonne localisation de la rhodopsine et la préservation d’une morphologie quasi-normale des segments externes des bâtonnets. La mort des photorécepteurs a été prévenue et l’analyse de l’onde a de l’électrorétinogramme indiquait que, du point de vue fonctionnel, les bâtonnets préservés ne se distinguaient pas des bâtonnets de type sauvage. Attention, ceci n’a pas **amélioré** la vue, seulement préservé.

**3) Conférences**

3.1) L’édition 2011 du forum « **Internet et les associations** », organisé par Orphanet en partenariat avec l’Alliance Maladies Rares, avec le soutien de la Fondation Groupama pour la Santé, aura lieu le jeudi 30 juin prochain à Paris. Vous pouvez vous inscrire dès maintenant en utilisant le [bulletin-réponse](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/ReponseForum2011.pdf).
Consulter le [pré-programme](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/PreProgrammeForum2011.pdf)

3.2) la conférence DeViNT (Déficients Visuels & Nouvelles Technologies) a eu lieu le jeudi 26 Mai 2011 à Sophia-Antipolis (Alpes Maritimes), elle a rassemblé 300 personnes ; les résumés des auteurs (en français et anglais) se trouvent sous :

<http://devint.polytech.unice.fr/index.html>

Le site sera mis à jour quand les auteurs auront donné une copie de leur présentation.

A cette occasion, un lecteur DAISY gratuit fonctionnant sous Android en français et anglais a été présenté ; il est compatible des formats 2.02 & 3. Ceux qui voudraient aider son auteur (Julian Harty) à le traduire dans une autre langue peuvent le contacter de ma part à julianharty@gmail.com . Je l’ai fait pour le français.

Daisy 2.02 est toujours le choix prédominant en Europe. Les livres sont généralement constitués par l’enregistrement de la voix d’un narrateur.

Aux USA les livres sont plutôt au format DAISY 3. Les livres sont majoritairement constitués par des fichiers plein-texte. Pour écouter ces livres le lecteur a besoin d’une synthèse vocale. On peut facilement générer soi même des livres DAISY 3 plein texte avec Microsoft Word et Openoffice, il suffit de télécharger une ligne de menu supplémentaire sur [www.daisy.org](http://www.daisy.org) .

**30 – Information BBS June 2011. Summary by F.Lestel of articles from Internet**

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

**1) List of orphan drugs in Europe (source Orphanet)**

The update has been issued. It includes the list of drugs authorised for Europe with an indication for a rare disease, whether they have or not been classified previously as orphan drug. The document contains the detailed indication for which the products have received from EMA (European Medicines Agency) orphan designation to European market authorisation, cross-linked with diseases. As in previous issue, data are sorted out by several criteria (alphabetical order of speciality, date of release, etc...).

**2) Bardet-Biedl syndrome: gene therapy prevents photoreceptor death and preserves retinal function in a mouse model**

The authors developed an adeno-associated viral vector, mediating Bbs4 delivery, that rescued rhodopsin mislocalization, maintained nearly normal-appearing rod outer segments, and prevented photoreceptor death in a Bardet-Biedl syndrome mouse model (Bbs4-null mice). Analysis of the electroretinogram a-wave indicated that rescued rod cells were functionally indistinguishable from wild-type rods.
[Read the PubMed abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=21444805)

3) Conferences

3.1) On 30th June 2011 the forum « **Internet and associations** », organised by Orphanet will take place (French language). Please read the article in French on top of this newsletter.

3.2) the DEViNT conference took place on Thursday 26 May 2010 in Sophia-Antipolis (French Silicon Valley, in-between Cannes and Nice), with 300 participants.

DeViNT is a French acronym which means « New Technologies for Visually Impaired ». The main language is French, with some English speakers with real time translation.

Authors summaries can be found (in both French and English) on :

<http://devint.polytech.unice.fr/index.html>

The website will be updated when speakers will release their presentation.

That was the opportunity to present a free DAISY player working on Android in French and English ; it is compatible with formats 2.02 & 3. Those who would like to help its author (Julian Harty) to translate it towards another language can contact him (as I did it for French) on julianharty@gmail.com .

Daisy 2.02 is still the predominant choice in Europe. The books tend to consist of pre-recorded full audio material; narrated by a person.

In the USA the books tend to be in DAISY 3 format. The books predominantly consist of full-text material. To listen to these books the player needs some form of speech synthesis.

To generate DAISY 3 full-text books, word processing software, such as Microsoft Word and Openoffice, offer ‘save as DAISY’ utilities as optional features.