**51 – Informations BBS Avril 2013. 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) **La HAS approuve l’utilisation de l’implant épirétinien ARGUS II (source Orphanet)**  
 En décembre 2012, la Haute autorité de santé (HAS) a publié son rapport d’évaluation d’ARGUS II, une prothèse épirétinienne, destinée à « *compenser le handicap lié à la perte de vision induite par la rétinopathie pigmentaire en restituant une fonction visuelle au patient*». La HAS et la Commission Nationale d’Evaluation des Dispositifs Médicaux et des Technologies de Santé (CNEDiMTS) estiment que « *le Service Attendu est insuffisant* » pour l'inscrire d’emblée sur la liste des Produits et Prestations Remboursables. Ils soulignent « *qu’il est indispensable d’encourager et de soutenir le recueil de données cliniques complémentaires en vie réelle par le biais d’études bien conduites compte tenu du fort potentiel de cette technologie*». Dans l’attente de ces études, la HAS a publié un avis relatif à la prise en charge temporaire et dérogatoire de la prothèse épirétinienne ARGUS II et des actes inhérents à son implantation. Il convient de noter que la prothèse vient d’être approuvée par la FDA (Food and Drug Administration) aux Etats-Unis.

**2) Rétinite pigmentaire et dystrophie des cônes et des bâtonnets : le séquençage ciblé de nouvelle génération est très utile au diagnostic, notamment pour les formes précoces (source Orphanet)**  
 Informations en anglais sur <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22968130?dopt=Abstract>

50 patients (36 inconnus et 14 contrôlés positifs) ont été scannés, et des mutations pathogènes ont été identifiées dans 25% des patients «  inconnus », dont 53% dans les cas à déclanchement précoce. Tous les patients avec de nouvelles mutations détectées avaient un âge de déclanchement <21 ans et 44% avaient des antécédents familiaux. 31% des mutations détectées étaient nouvelles.

**3) Interview d’Alain Sahel (source : Association Eclipse)**

L'émission "révolutions médicales" sur France Culture du 19/03/13 avait pour titre "Les maladies de la vision".  
Invité:José-Alain Sahel, ophtalmologiste, membre de l'Académie des Scienceset directeur de l'Institut de la vision.  
  
Page de l'émission (avec de nombreux liens intéressants) :  
<http://www.franceculture.fr/emission-revolutions-medicales-les-maladies-de-la-vision-2013-03-19> Fichier MP3 à écouter ou télécharger : <http://media.radiofrance-podcast.net/podcast09/12574-19.03.2013-ITEMA_20461220-0.mp3> Résumé : Peut-on remplacer la rétine, cette membrane magique qui permet la vision ? Voilà la question que pose le professeur José-Alain Sahel, directeur de l'Institut de la Vision où il réunit chercheurs, cliniciens, industriels qui coordonnent leurs efforts et leurs intelligences pour proposer des solutions aux malvoyants : remplacer les cellules défaillantes par des cellules souches, stimuler les quelques cellules de la rétine qui pourront répondre à des lumières de couleurs différentes, vaincre la dégénérescence maculaire, cette zone centrale de la rétine qui nous donne la vision précise et dont l'atteinte est partagée par plus d'un million de personnes. Lesparoles du professeur Sahel sont tellement enthousiasmantes que nousvoyons ce qu'il évoque.

*Ces infomails sont libres et indépendants de toute association.*  
----------------------

**51 – Information BBS April 2013. Summary by F.Lestel of articles from Internet**

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

**1)ARGUS II subretinalImplant (source Orphanet)**  
In December 2012, French« Haute autorité de santé » (HAS) publishedtheirevaluation report for ARGUS II, a subretinal prosthesis.The use of this implant has been approved, but judged as insufficient to get a reimbursement for patients.But the US FDA (Food and Drug Administration) has approved it.

**2) Next-generation sequencing (NGS) as a diagnostic tool for retinal degeneration reveals a much higher detection rate in early-onset disease**.Source: Oxford Biomedical Research Centre, Wellcome Trust Centre for Human Genetics, University of Oxford, Oxford, UK.<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22968130?dopt=Abstract>

[Shanks ME](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Shanks%20ME%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Downes SM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Downes%20SM%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Copley RR](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Copley%20RR%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Lise S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Lise%20S%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Broxholme J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Broxholme%20J%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Hudspith KA](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Hudspith%20KA%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Kwasniewska A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Kwasniewska%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Davies WI](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Davies%20WI%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Hankins MW](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Hankins%20MW%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Packham ER](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Packham%20ER%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Clouston P](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Clouston%20P%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Seller A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Seller%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Wilkie AO](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Wilkie%20AO%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Taylor JC](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Taylor%20JC%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Ragoussis J](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=Ragoussis%20J%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130), [Németh AH](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=N%C3%A9meth%20AH%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22968130).

### Abstract

Inherited retinal degeneration (IRD) is a common cause of visual impairment (prevalence ∼1/3500). There is considerable phenotype and genotype heterogeneity, making a specific diagnosis very difficult without molecular testing. We investigated targeted capture combined with next-generation sequencing using Nimblegen 12plex arrays and the Roche 454 sequencing platform to explore its potential for clinical diagnostics in two common types of IRD, retinitis pigmentosa and cone-rod dystrophy. 50 patients (36 unknowns and 14 positive controls) were screened, and pathogenic mutations were identified in 25% of patients in the unknown, with 53% in the early-onset cases. All patients with new mutations detected had an age of onset <21 years and 44% had a family history. Thirty-one percent of mutations detected were novel. A de novo mutation in rhodopsin was identified in one early-onset case without a family history. Bioinformatic pipelines were developed to identify likely pathogenic mutations and stringent criteria were used for assignment of pathogenicity. Analysis of sequencing metrics revealed significant variability in capture efficiency and depth of coverage. We conclude that targeted capture and next-generation sequencing are likely to be very useful in a diagnostic setting, but patients with earlier onset of disease are more likely to benefit from using this strategy. The mutation-detection rate suggests that many patients are likely to have mutations in novel genes.

**3) Podcast in French: interview from Professor Sahel, Head of Institute for Vision, Paris, France.**<http://media.radiofrance-podcast.net/podcast09/12574-19.03.2013-ITEMA_20461220-0.mp3>

*These infomails are free and independents of any association.*  
----------------------