

La Choroïdérémie

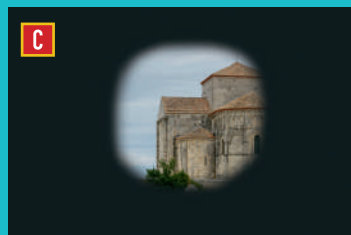
est une maladie génétique héréditaire rare qui cause une perte progressive de la vue, ressemblant à une rétinite pigmentaire avec des signes cliniques communs : difficultés de vision de nuit, atteinte de la vision périphérique (maladresse, la personne se cogne facilement), perte lente des bâtonnets (vision en faible luminance) puis des cônes (vision centrale et acuité visuelle).

La Choroïdérémie

se distingue des rétinites pigmentaires



B et C : Evolution de la maladie



SOUTENEZ
la RECHERCHE
Faîtes
un DON



par l'aspect du fond d'oeil avec des vaisseaux rétiniens de calibre respecté, une choroïde fine (aspect granité) puis atrophiée et la longue préservation de la rétine centrale.

Dans l'enfance, la cécité nocturne est le premier symptôme habituel. Par la suite, le malade perd la vision périphérique puis la vision centrale. Cette évolution altère gravement l'autonomie du malade, sa locomotion, sa communication.



Merci pour votre soutien !

La **Choroïdérémie**

est une maladie liée à la mutation du gène *CHM* porté par le chromosome X. Les femmes ont deux chromosomes X et elles ont donc deux copies des gènes portés par le X. Les hommes ont 1 chromosome X et un chromosome Y : ils n'ont ainsi qu'une seule copie des gènes portés par le X. Généralement, l'enfant atteint est un garçon puisque son unique copie appartenant à son unique X est altéré. Il est le plus souvent né d'une mère porteuse (ou conductrice) dont l'un des X inclut une altération du gène impliqué.

Classiquement, les femmes conductrices ne développent pas la pathologie grâce à la copie normale du gène portée sur le 2ème X. La mère conductrice court un risque sur deux de transmettre la copie altérée à ses enfants.

Si la copie altérée est transmise à une fille, elle sera conductrice et aura également un risque sur deux de transmettre le gène altéré à ses enfants.

Si la copie altérée est transmise à un garçon, il sera malade. Les garçons d'un homme atteint d'une pathologie liée à l'X ne peuvent pas développer la pathologie puisqu'ils ont obligatoirement hérité du chromosome Y de leur père. Les filles d'un homme atteint d'une maladie liée à l'X sont classiquement conductrices puisqu'elles ont hérité du X de leur père atteint.

Thérapies Géniques en cours d'évaluation

Introduire une copie complète non altérée du gène *CHM* par soulèvement de la rétine centrale.

Introduire la copie non altérée du gène *CHM* par chirurgie intra-vitréenne en évitant ainsi le soulèvement de la rétine centrale.

D'autres études sont en cours notamment sur des modèles rétiens humains (Dr KALATZIS, INM) afin de mieux comprendre l'origine de la maladie et permettre l'identification de cibles thérapeutiques complémentaires.

Votre Aide est Précieuse !

- collecter des fonds pour soutenir et promouvoir les programmes de recherche scientifique sur la choroïdérémie ;
- créer des liens entre les malades, leurs familles et tous les sympathisants en France et dans le monde ;
- informer le public, les malades, les organismes d'État et les professionnels de la santé sur la choroïdérémie.





L'association est animée par des personnes atteintes de choroïdérémie ou des parents. Afin de sensibiliser l'opinion publique, nous participons à toutes formes d'événements susceptibles d'être relayés par les médias (Congrès, Émissions TV, Presse, Événements sportifs, musicaux...).

Les fonds récoltés sont intégralement dédiés à la recherche.



France Choroïdérémie

est membre de l'Alliance des Maladies Rares (www.alliance-maladies-rares.org)

L'implication au sein de ce regroupement d'associations garantit la prise en compte de la choroïdérémie en tant que maladie rare par les pouvoirs publics.

Nous sommes également en contact avec les scientifiques français, britanniques et américains travaillant dans le domaine de l'ophtalmologie et de la génétique.

Centres de Référence «Maladies Rares»

<https://www.sensgene.com/les-centres-de-reference>

Pr Isabelle MEUNIER

MAOLYA-CHU de MONTPELLIER

Tél. : 33 (0)4 67 33 02 78

msg@chu-montpellier.fr

Pr Hélène DOLFUS

CARGO - Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Tél. : 33 (0)3 88 11 67 53

cargo@chru-strasbourg.fr

Pr José-Alain SAHEL

Pr Isabelle AUDO

Dr Saddek MOHAND-SAÏD

REFERET - CHNO XV-XX, Paris

Tél. : 33 (0)1 40 02 14 30 / 14 32

cmr4@15-20.fr

Pr Dominique BREMOND-GIGNAC

OPHTARA - Hôpital Necker, Paris

Tél. : 33 (0)1 44 49 45 02

ophtara.necker@aphp.fr

Pr Pierre FOURNIE

CRNK - CHU de Toulouse

Tél. : 33 (0)5 61 77 99 99 (le matin)

RIEN QUE
POUR VOIR

Fiche d'adhésion à France Choroidérémie



Si vous souhaitez nous aider,
Si vous partagez notre volonté d'agir
et si vous voulez donner les moyens à nos chercheurs

Rejoignez-nous en adhérant ou en offrant un don à France Choroidérémie.

L'adhésion annuelle est de seulement 30€.

Cette fiche est à photocopier ou à envoyer accompagnée de votre chèque du montant de l'adhésion et/ou de vos dons à : **Association France Choroidérémie 1 rue de la Lergue - Cambous - 34725 Saint-André de Sangonis.**

Nom : Prénom :

Profession :

Adresse :

Ville : Code postal :

e-mail : Téléphone :

France Choroidérémie est une association Loi 1901.

Un reçu fiscal vous sera adressé pour vos dons, ouvrant droit à une réduction d'impôts.

1 rue de la Lergue - Cambous - 34725 Saint-André de Sangonis

Site : www.france-choroideremie.org Mail : france.choroideremie@gmail.com

