

SWISS OphthAWARD

Am SOG-Jahreskongress 2014 in Interlaken wurde der SWISS OphthAWARD an vier Preisträger überreicht. Die Konkurrenz in den Kategorien war äusserst hoch, entsprechend dem herausragenden Niveau, das etliche Schweizer Institutionen in der Augenheilkunde erreichen. Prof. Dr. Klara Landau, Jury-Präsidentin, begrüßte die Gewinner.

Der Award wird seit 2013 von der Schweizerischen Ophthalmologischen Gesellschaft (SOG) vergeben. Die Wahl wird durch eine unabhängige Jury der SOG getroffen. Sponsor ist die Bayer Schweiz AG, die für die drei Preise insgesamt 30 000 CHF zur Verfügung stellt. Ausgezeichnet werden junge Forschende aus der Schweiz oder junge Forschende an Schweizer Institutionen bis zum vollendeten 43. Lebensjahr für Arbeiten, deren Publikation akzeptiert ist oder deren Publikation nicht länger als zwei Jahre zurück liegt. Auch 2015 wird der Preis wieder ausgelobt. Im Jahr 2015 werden neue Kategorien definiert, bitte informieren Sie sich auf www.opthaward.ch

Die Preisträger 2014

Beste experimentelle Arbeit

Wie auch bereits im letzten Jahr wurde dieser Preis unter zwei Bewerbern mit exakt der gleichen Beurteilung durch die Jury aufgeteilt:

- **Dr. phil. Corinne Kostic**, Hôpital ophtalmique Jules-Gonin in Lausanne. *Kostic C, Lillico SG, Crippa SV, Grandchamp N, Pilet H, Philippe S, Lu Z, King TJ, Mallet J, Sarkis C, Arsenijevic Y, Whitelaw CB. Rapid Cohort Generation and Analysis of Disease Spectrum of Large Animal Model of Cone Dystrophy. PLoS One. 2013 Aug 19;8(8):e71363*
- **PD Dr. med. Dr. phil. Daniel Barthelmes**, Abteilung für Augenheilkunde des UniversitätsSpitals Zürich. *Barthelmes D, Irhimeh MR, Gillies MC, Karimipour M, Zhou M, Zhu L, Shen WY. Diabetes impairs mobilization of mouse bone marrow-derived Lin-⁻VEGF-R2⁺ progenitor cells. Blood Cells Mol Dis 2013;51:163-73.*

Höchste klinische Relevanz

- **PD Dr. med. Dr. sc. nat. Mathias Abegg**, Abteilung für Augenheilkunde des Inselspitals Bern. *Abegg M, Dysli M, Wolf S, Kowal J, Dufour P, Zinkernagel M. Microcystic Macular Edema: retrograde maculopathy caused by optic neuropathy. Ophthalmology 2014; 121:142-9.*

Beste Innovation

- **Dr. phil. Carlo Rivolta**, Department für medizinische Genetik der Universität Lausanne. *Nishiguchi KM, Tearle RG, Liu YP, Oh EC, Miyake N, Benaglio P, Harper S, Koskiniemi-Kuendig H, Terasaki H, Berson EL, Katsanis N, Rivolta C: Whole genome sequencing in patients with retinitis pigmentosa reveals pathogenic DNA structural changes and NEK2 as a new disease gene. Proc Natl Acad Sci USA 2013;110:16139-44.* •

Prix national d'encouragement en ophtalmologie

En 2014 ont été décernés pour la deuxième fois des prix d'encouragement aux jeunes chercheurs travaillant dans les instituts de recherche suisses ou d'origine suisse. La présidente de la jury, le Prof. Dr Klara Landau, a remis à l'occasion du Congrès annuel de la Société Suisse d'Ophthalmologie (SSO) le SWISS OphthAWARD des prix.

Chacun de ces prix est doté d'une enveloppe de CHF 10 000.—. La décision d'attribution des prix a été prise par un jury représentatif et indépendant. Bayer (Schweiz) AG est le sponsor de cet événement. Bayer (Schweiz) AG coopère avec la SSO à l'attribution de ces prix annuels, qui seront à nouveau décernés en 2015 pendant le congrès annuel de la SSO à Fribourg, mais selon des catégories de participation légèrement différents (voir www.opthaward.ch).

Les lauréats 2014

Meilleur travail expérimental

Les candidatures relevant de cette catégorie sont récompensés conjointement les travaux de deux participants :

- **Dr phil. Corinne Kostic**, PhD, de l'Hôpital ophtalmique Jules-Gonin, Lausanne. *Kostic C, Lillico SG, Crippa SV, Grandchamp N, Pilet H, Philippe S, Lu Z, King TJ, Mallet J, Sarkis C, Arsenijevic Y, Whitelaw CB. Rapid Cohort Generation and Analysis of Disease Spectrum of Large Animal Model of Cone Dystrophy. PLoS One. 2013 Aug 19;8(8):e71363*
- **PD Dr méd. Dr phil. Daniel Barthelmes**, du département d'ophtalmologie USZ Zurich. *Barthelmes D, Irhimeh MR, Gillies MC, Karimipour M, Zhou M, Zhu L, Shen WY. Diabetes impairs mobilization of mouse bone marrow-derived Lin-⁻VEGF-R2⁺ progenitor cells. Blood Cell Mol Dis 2013;51:163-73.*

Meilleure pertinence clinique

- **PD Dr méd. Dr sc. nat. Mathias Abegg**, de la clinique universitaire d'ophtalmologie, Inselspital Berne. *Abegg M, Dysli M, Wolf S, Kowal J, Dufour P, Zinkernagel M. Microcystic Macular Edema: retrograde maculopathy caused by optic neuropathy. Ophthalmology 2014; 121:142-9*

Meilleure innovation

- **Dr. phil. Carlo Rivolta**, Department of Medical Genetics, University of Lausanne. *Nishiguchi KM, Tearle RG, Liu YP, Oh EC, Miyake N, Benaglio P, Harper S, Koskiniemi-Kuendig H, Terasaki H, Berson EL, Katsanis N, Rivolta C: Whole genome sequencing in patients with retinitis pigmentosa reveals pathogenic DNA structural changes and NEK2 as a new disease gene. Proc Natl Acad Sci USA 2013;110:16139-44.* •

Die prämierten Arbeiten

Ein grosses Tiermodell für Gen-Untersuchungen bei Zapfendystrophie

Die Arbeit von Dr. Corinne Kostic (Lausanne) entstand in internationaler Kooperation unter Beteiligung des Teams für Biotherapie und Biotechnologie CRICM und New Vectys (Paris), des Roslin Instituts der Universität von Edinburgh und des Unit of Gene Therapy and Stem Cell Biology (UGTSCB) des Hôpital Jules-Gonin in Lausanne.

Bisher gibt es nur wenige bis keine brauchbaren Modelle grösserer Tiere für genetische Untersuchungen der Retina z.B. bei erblichen Zapfendystrophien. Untersuchungen an Primaten haben relativ hohe Hürden; das Schwein könnte eine Alternative sein. Die dem menschlichen Auge etwa entsprechende Grösse seiner Augen, die spezifische Verteilung der Zapfen in der Netzhaut, die Physiologie und die Verfügbarkeit sprechen dafür. Die Technik der lentiviralen Transgenese zum Einbringen mutierter Gene in einen Organismus bietet eine wirksame Strategie zur Erforschung der Zapfenkrankheiten.

Dr. Kostics Arbeitsgruppe brachte per Transgenese ein dominantes mutiertes Allel für eine Zapfendystrophie in Schweine-Zygoten ein, welche in Jungsauen injiziert wurden. Unter den Abkömmlingen waren 60% transgen, und dies in veränderlicher phänotypischer Ausprägung, wie man es auch beim Menschen antrifft.

Dreizehn transgene und 9 normale Schweine wurden untersucht, u.a. mit einem photopischen Elektroretinogramm, im Hindernisparcours, mit OCT-Bildern der Retina und Retina-Histologien zu unterschiedlichen Zeitpunkten.

Es gelang dem Team zu zeigen, dass die lentivirale Transgenese mit retinaler Expression bei etwa 60% der Tiere gut funktioniert, dass sich rasch eine Kohorte von Tieren mit einem breiten Spektrum an Krankheitsphänotypen generieren lässt und dass die Expression der für diese Studie gewählten Allele mit abnormalen retinalen Morphologien, Funktionstests und Histologien einhergeht. Die retinalen Veränderungen schritten nur langsam voran.

Mit dem Vorliegen dieses Modells bei einem grossen Tier kommt die Forschung einen deutlichen Schritt weiter in der Testung klinischer Anwendungen bei diesen oder ähnlichen Genveränderungen.



Dr. Corinne Kostic (Lausanne)

Möglichkeiten einer Endothelzellreparatur bei diabetischer Retinopathie

Privatdozent Dr. Dr. Daniel Barthelmes (UniversitätsSpital Zürich und Save Sight Institute, University of Sydney) unter-

Travaux ayant reçu des primes

Un grand modèle animal pour les études génétiques en cas de dystrophie de cône

Le travail du Dr Corinne Kostic a été réalisé dans le cadre d'une coopération internationale, avec la participation de l'équipe de Biothérapie et Biotechnologie CRICM et New Vectys (Paris), de l'Institut Roslin de l'Université d'Edimbourg et de l'Unité de Thérapie Génique et de Biologie des Cellules Souches de l'Hôpital Jules-Gonin à Lausanne.

Jusqu'à présent, on ne dispose que de peu ou pas de modèles de grands animaux utilisables dans le cadre des études génétiques de la rétine, par exemple dans le cas des dystrophies importantes des cônes. Des obstacles importants viennent compliquer les études menées sur les primates ; le cochon pourrait donc représenter une alternative intéressante pour les investigations génétiques. La taille de ses yeux, qui correspond environ à celle de l'œil humain, la répartition spécifique des cônes dans la rétine, la physiologie et la disponibilité de l'animal sont des critères favorables à son utilisation. La technique de la transgenèse lentivirale, visant à introduire des gènes mutés dans un organisme, offre un stratégie valable pour étudier les maladies des cônes.

Le groupe de travail du Dr Kostic a introduit par transgénèse tout d'abord un allèle dominant muté pour une dystrophie des cônes chez des zygotés de cochons, qui ont été injectés à de jeunes truies. Parmi la descendance, 60% étaient transgéniques, et ce, avec une expression phénotypique variable, telle que rencontrée aussi chez l'homme.

13 cochons transgéniques et 9 cochons normaux ont été étudiés, entre autres avec un électrorétinogramme photopique, une course d'obstacle, des images OCT des couches rétinienne et les histologies de la rétine à des moments différents.

L'équipe a réussi à montrer que la technique de la transgénèse lentivirale avec expression rétinienne fonctionne bien chez environ 60% des animaux, qu'une cohorte d'animaux ayant un large spectre de phénotypes de maladie peut être générée rapidement et que l'expression de l'allèle choisi pour cette étude s'accompagne d'anomalies dans les morphologies de la rétine, les tests fonctionnels et les histologies. Les modifications rétinienne n'ont progressé que lentement. Avec la présence de ce modèle chez un grand animal, la recherche fait un progrès décisif dans l'essai des applications cliniques, en cas de modifications génétiques correspondantes ou similaires.

Possibilité d'une réparation des cellules endothéliales en cas de rétinopathie diabétique

Le privat-docent Dr Daniel Barthelmes (Hôpital universitaire de Zurich et Institut «Save Sight» de l'Université de Sydney) a étudié avec ses collègues des deux instituts les progéniteurs endothéliaux (EPC). Son travail a permis de démontrer que les EPC aux stades précoces ne sont pas

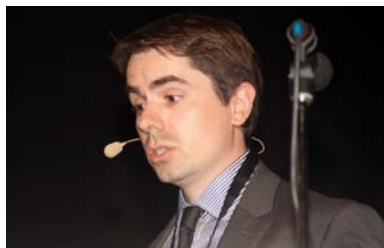
suchte mit Kollegen beider Institute endotheliale Progenitorzellen (EPC) und zeigte, dass EPCs in frühen Diabetes-Stadien defizitär freigesetzt werden. Hieraus ergibt sich ein möglicher Ansatz zur Behandlung. Auch er erreichte den geteilten 1. Platz «Beste experimentelle Arbeit».

Bei Diabetes mellitus treten an der Netzhaut bereits sehr früh mikrovaskuläre Schäden auf, ohne dass klinisch Veränderungen zu beobachten sind. Der Körper verfügt zur Reparatur von Gefässschäden über sog. endotheliale Progenitorzellen (EPC). Diese stammen zum grossen Teil aus dem Knochenmark. Sie haben Stammzeleigenschaften mit festgelegtem künftigen Funktionsbereich. Es wäre interessant, EPCs für eine frühzeitige Therapie retinaler diabetesassoziierter Gefässschäden verfügbar zu machen, um mikrovaskuläre Veränderungen zu beeinflussen.

Tatsächlich ist die Anzahl dieser Zellen im peripheren Blut bei Diabetes vermindert. Untersucht wurden möglichen Ursachen für die verminderte Anzahl sowie die Frage, ob ein retinaler Gefässschaden in der Retina mit endothelialen Progenitorzellen (EPC) aus dem Knochenmark repariert werden kann.

Die Bildung und Funktion der EPCs aus dem Knochenmark sind im Mausmodell bei frühem Diabetes nicht gestört, und bei Injektion ins Auge können sie tatsächlich eine vaskuläre Reparatur bewirken. Auch die für eine normale Endothelfunktion wichtigen funktionsbezogenen Gene sind nicht verändert. Doch werden bei Diabetes deutlich weniger EPCs ins periphere Blut mobilisiert.

Die Arbeit weist eine signifikante Herabsetzung des Gens sowie des Genprodukts für den Faktor SDF-1 (Stromal cell-derived factor-1) nach, der für die Mobilisierung wesentlich mit verantwortlich ist. Das ist umso interessanter, als eine pharmakologische Stimulation der EPC-Mobilisation aus dem Knochenmark über SDF-1 bei Ratten mit myokardialen Infarkt bereits erfolgreich eingesetzt wurde, um die durch den Infarkt hervorgerufenen mikrovaskulären Schäden am Myokard deutlich zu reduzieren.



Dr. Dr. Daniel Barthelmes (Zürich)

réduits en cas de diabète, mais que leur libération est déficitaire. Il en résulte une approche thérapeutique possible. Le Dr Barthelmes a atteint également la première place de la catégorie « Meilleur travail expérimental ».

En cas de diabète sucré, des dommages microvasculaires se produisent dès un stade précoce au niveau de la rétine, sans que l'on ne puisse observer de modifications cliniques. Le corps dispose, pour la réparation des lésions vasculaires, de cellules appelées les progéniteurs endothéliaux (EPC). Ceux-ci proviennent en grande partie de la moelle osseuse, et possèdent les propriétés des cellules souches, avec un domaine fonctionnel futur fixé. Il serait intéressant de pouvoir disposer des EPC pour une thérapie précoce des dommages vasculaires associés au diabète, dans le but de réduire les modifications microvasculaires. En réalité, le nombre de ces cellules est réduit dans le sang périphérique en cas de diabète. Les causes possibles de ce nombre réduit ont été étudiées, ainsi que la question de savoir si un dommage vasculaire rétinien peut être réparé dans la rétine avec des progéniteurs endothéliaux (EPC) ayant été isolés à partir de la moelle osseuse.

La formation et la fonction des EPC de la moelle osseuse ne sont pas perturbées dans le modèle de souris en cas de diabète précoce et, lors de l'injection dans l'œil, ils peuvent réellement induire une réparation vasculaire. Les gènes liés à la fonction, qui sont importants pour une fonction endothéliale normale, ne sont pas modifiés. Toutefois, en cas de diabète, un nombre nettement inférieur d'EPC a été mobilisé dans le sang périphérique.

Le travail met en évidence une diminution significative du gène et du produit génique pour le facteur SDF-1 (Stromal cell-derived factor-1), qui est coresponsable dans une grande mesure de la mobilisation. Ceci est d'autant plus intéressant qu'une stimulation pharmacologique de la mobilisation des EPC de la moelle osseuse via le SDF-1 chez les rats avec infarctus du myocarde a déjà été utilisée avec succès, afin de réduire nettement les dommages microvasculaires au niveau du myocarde, provoqués par l'infarctus.

Mikrozystisches Makulaödem nicht nur bei MS

Zwei Arbeiten aus Brain und Lancet Neurology, die das mikrozystische makuläre Ödem (MME) mit der Multiplen Sklerose assoziieren, weckten das Interesse von Dr. Dr. Mathias Abegg (Bern). Die Forscher vom Inselspital Bern (Abteilung für Augenheilkunde) und des ARTORG Center for Biomedical Engineering Research der Universität Bern demonstrieren, dass das MME keineswegs nur bei MS auftritt. Diese Arbeit lag daher in der Kategorie «Höchste klinische Relevanz» an vorderster Stelle.

Dr. Abegg beobachtete den Fall einer Dreizehnjährigen, die bereits zweimal zur Zwangsernährung wegen Anorexia nervosa hospitalisiert worden war und über verschlechtertes Sehen klagte. Der Visus war beidseits reduziert, und es fand sich ein relatives afferentes Pupillendefizit. Als Ursache für die beidseitige Visusminderung wurde in der Folge ein Keimzelltumor mit Kom-

Œdème maculaire microkystique pas uniquement en cas de SeP

Deux travaux de Brain et Lancet Neurology, qui associent l'œdème maculaire microkystique (OMM) à la sclérose en plaques (SEP), ont éveillé l'intérêt du Dr Mathias Abegg (Berne). Les chercheurs de l'Hôpital de l'île de Berne (Service d'ophtalmologie) et du Centre ARTORG Center for Biomedical Engineering Research de l'Université de Berne ont démontré que l'OMM ne survient absolument pas qu'en cas de SEP. Ce travail s'est donc imposé en tête de la catégorie « Meilleure pertinence clinique ».

Le Dr Abegg a observé le cas d'une jeune fille de 13 ans, qui avait déjà été hospitalisée à deux reprises pour nutrition forcée en raison d'une anorexie nerveuse, et se plaignait d'une dégradation de sa vue. L'acuité visuelle était réduite des deux côtés et un relatif

pression des Chiasma opticum gefunden. In der Retina fiel ein mikrozystisches Makulaödem auf mit feinen vertikalen Vakuolen in der inneren nukleären Schicht. Das führte zur Überlegung, ob MME auch Folge einer Optikusneuropathie (ON) sein könnten.

Um diese Hypothese zu prüfen, evaluierte Abegg 180 Augen mit ON retrospektiv. Bei 8 % war das MME nachweisbar, als perifervealer Ring, im Infrarotbild und auch mit automatischer Segmentierung im OCT gut erkennbar. Es ist damit keineswegs pathognomonisch für die Multiple Sklerose.

Die innere nukleäre Schicht ist verdickt, was auf ein echtes Ödem hindeutet. Da in der Angiographie keine Gefässleckage assoziiert ist, wird vermutet, dass eine Dysfunktion der Müllerzellen zu einer verminderten Wasseraufnahme in der Netzhaut und so zum Anschwellen der inneren nukleären Schicht führt. Ein Risikofaktor ist nach Abeggs Daten ein junges Alter.

Nach den Beobachtungen der Arbeitsgruppe dauert es mindestens drei Monate ab Beginn einer Optikusneuropathie, bis das MME sichtbar wird. Als bessere Beschreibung der retinalen Vorgänge schlägt er die Verwendung des Begriffs «retrograde Makulopathie» vor.



Dr. Dr. Mathias Abegg (Bern)

déficit pupillaire afférent était présent. Comme cause de la diminution de la vue des deux yeux, on a identifié par la suite un tumeur des gamètes avec une compression du chiasma optique. Dans la rétine, on a observé un œdème maculaire microkystique, avec de fines vacuoles verticales dans la couche nucléaire interne. Cela a conduit à se demander si l'OMM pourrait être aussi la conséquence d'une neuropathie optique (ON). Pour vérifier cette hypothèse, Abegg a évalué rétrospectivement 180 yeux avec ON. Chez 8 %, l'OMM a pu être mis en évidence sous forme d'un anneau périfovéal, bien identifiable à l'image infrarouge et aussi avec segmentation automatique à l'OCT. Ainsi, il n'est absolument pas pathognomonique pour la sclérose en plaques.

La couche nucléaire interne est épaissie, ce qui indique un véritable œdème. Étant donné qu'aucune fuite vasculaire n'y est associée à l'angiographie, on suppose qu'un dysfonctionnement des cellules de Müller entraîne une réduction de l'absorption d'eau dans la rétine, et donc, un gonflement de la couche nucléaire interne. Selon les données d'Abegg, le jeune âge est un facteur de risque.

D'après les observations du groupe de travail, il faut au moins trois mois à compter du début d'une neuropathie optique pour que l'OMM soit visible. Le Dr Abegg propose d'utiliser le concept de « maculopathie rétrograde » pour mieux illustrer les processus rétinien.

Komplette Gen-Sequenzierung bei Retinitis pigmentosa ist lohnend

Dr. Carlo Rivolta, PhD (Lausanne) erzielte mit seiner Arbeit die höchste Punktzahl aller eingereichten Arbeiten für seinen Nachweis, dass es lohnt, die Nadel im Heuhaufen zu suchen: Mit der kompletten Sequenzierung des Genoms kommen Forschende bei der Retinitis pigmentosa (RP) trotz einer grossen Informationsflut auch im Hinblick auf mögliche Therapien entschieden weiter. Beteiligt waren etliche weitere Institute in Japan, den USA, Kanada, Israel und in der Schweiz.

Die hereditären Netzhautdegenerationen mit RP sind genetisch die heterogenste Gruppe an Erbkrankheiten: 259 Gene und Genloci wurden ermittelt, die am Ende zur gleichen Krankheit führen. Aber noch immer finden sich bei jedem Dritten keine verursachenden Gene.

In der Gentechnik ist seit etwa 5 Jahren eine Revolution im Gang. Wo sich frühere Untersuchungen mit Techniken begnügen mussten, die 0.0001 % der humanen Gen-Information analysieren, kann man jetzt 4'000'000 DNA-Varianten pro Individuum nachweisen, in 100 % des Genoms. Eine einzige komplette Genomsequenzierung verschlang vor 13 Jahren 100 Mio \$, kostet heute aber «nur» noch 4000 \$. Ist dieses Übermass an Gen-Information jedoch sinnvoll?

Dr. Rivoltas Arbeitsgruppe analysierte nicht miteinander verwandte Patienten mit rezessiver RP durch komplette Genomsequenzierung. Er untersuchte zwei Extreme an Populationen: je 8 Patienten aus den USA, die dort üblicherweise mindestens zwei

Le séquençage complet des gènes est valable en cas de rétinite pigmentaire

Le Dr Carlo Rivolta (Lausanne) a obtenu avec son travail de recherche le score le plus élevé au total de tous les travaux remis, en prouvant que cela vaut la peine de chercher une aiguille dans une botte de foin: avec le séquençage complet du génome, les chercheurs avancent résolument dans la recherche et les possibles thérapies pour la rétinite pigmentaire, malgré un flot d'informations important. Ont participé d'autres instituts au Japon, aux États-Unis, au Canada, en Israël et en Suisse.

Les dégénérescences héréditaires de la rétine, comprenant la rétinite pigmentaire (RP), sont génétiquement le groupe le plus hétérogène de maladies héréditaires: 250 gènes et loci ont été déterminés, qui conduisent en fin de compte à la même maladie; toutefois, chez une personne sur trois environ, aucun gène à l'origine de la maladie ne peut être trouvé.

Une révolution est en marche depuis environ 5 ans dans la recherche génétique: le séquençage de génomes complets. Là où la recherche précédente devait se contenter de techniques qui permettaient l'analyse de quelques mutations, en ciblant environ le 0,0001 % du génome humain, on peut maintenant analyser 4'000'000 de variantes de l'ADN par individu, sur le 100 % du génome. Cependant, un seul séquençage de génome qui, il y a 13 ans, coûtait 100 millions de dollars, ne coûte plus aujourd'hui «que» 4000 \$. Cet excès d'informations sur les gènes est-il toutefois utile?

Le groupe de travail du Dr Rivolta a analysé des patients non apparentés entre eux, présentant une RP récessive, en procédant à

betreffene Mitglieder in der Familie haben und sehr gut charakterisiert sind, und aus Japan, wo üblicherweise isolierte, kaum charakterisierte Fälle auftreten.

Zwei von fünf Patienten liessen Mutationen infolge chromosomaler Änderungen erkennen, die mit den bisherigen Systemen nicht entdeckt worden wären, sodass sich der Aufwand klar lohnt. Diese Resultate deuten darauf hin, dass selbst in bekannten Krankheitsgenen noch «unkonventionelle» Mutationen entdeckt werden können, sodass bei Netzhautdegenerationen die Genomsequenzierung wohl die Gentechnik der nahen Zukunft ist. Das Aufspüren von Mutationen ist für die Diagnose auf molekularer Ebene und für genbasierte Studien ausserordentlich wichtig, essenziell aber auch für therapeutische Ansätze zur Korrektur dieser genetischen Fehler. Dank dieser Art genetischer Informationen wurden in jüngster Zeit klinische Studien in Kanada, den USA Staaten und Grossbritannien durchgeführt, mit sehr ermutigenden Ergebnissen für die Patienten. •



Dr. Carlo Rivolta (Lausanne)

un séquençage complet du génome. Il a étudié deux extrêmes de populations : 8 patients venus des USA, ayant au moins deux membres touchés dans leur famille et qui sont très bien caractérisés, et 8 patients venus du Japon, où des cas normalement isolés, peu caractérisés se produisent.

Deux patients sur cinq ont présenté des mutations dues à des modifications chromosomiques, qui n'auraient pas été découvertes avec les systèmes existants, de sorte que le coût élevé vaut ici clairement la peine. Ces résultats indiquent que même dans les gènes de la maladie qui sont déjà connus des mutations «non conventionnelles» peuvent être détectées, de sorte que, pour les dégénérescences de la rétine, le séquençage du génome constitue bien la technique génique de l'avenir proche. La détection des mutations est extrêmement importante pour le diagnostic sur le plan moléculaire mais surtout pour des thérapies basées sur la correction de ces défauts génétiques. Grâce à ce type d'informations génétiques, des essais cliniques ont été conduits récemment au Canada, Etats-Unis et Royaume-Uni avec des résultats très encourageants pour les patients. •