

GenSight Biologics annonce la publication dans le *Journal of Neuro-Ophthalmology* d'une étude de l'impact de la NOHL sur la vie des patients et de leurs proches

- La première étude du genre à explorer l'impact de la NOHL sur les patients et leurs proches dans quatre pays différents.
- L'étude a déterminé que l'impact de la NOHL va au-delà des limitations d'activité liées à la vision.

Paris, France, le 19 Mai 2022, 7h30 CEST – GenSight Biologics (Euronext : SIGHT, ISIN : FR0013183985, éligible PEA-PME), société biopharmaceutique dédiée au développement et à la commercialisation de thérapies géniques innovantes pour les maladies neurodégénératives de la rétine et du système nerveux central, annonce aujourd'hui que le très réputé *Journal of Neuro-Ophthalmology* a publié une étude qualitative visant à explorer l'impact de la Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (NOHL) sur les patients et leurs proches. L'étude a été présentée dans un article publié le mois dernier sur le site Web du journal et intitulé "*The Impact of Leber Hereditary Optic Neuropathy on the Quality of Life of Patients and Their Relatives : A Qualitative Study*". Il s'agit de la première étude de ce type à explorer cette maladie et son impact sur les patients et leurs proches dans quatre pays différents.

L'étude a déterminé que l'impact de la NOHL va au-delà des limitations d'activité liées à la vision, tout en abordant son impact psychosocial. Elle a conclu qu'il est vital d'aider les patients et leurs proches à s'adapter et à faire face à la perte de vision. Il est aussi crucial d'établir un diagnostic précis et rapide afin d'adresser ces questions et de permettre une intervention précoce.

"*Cette étude est la première à décrire l'impact de la NOHL sur les familles des personnes touchées. Les partenaires et les familles des personnes atteintes assument de nombreuses responsabilités et portent une partie du fardeau de la NOHL. L'impact de la NOHL sur les partenaires et les familles n'a pas été rapporté auparavant et il est vital que nous reconnaissons le soutien et les soins qu'ils apportent*", explique **Patrick Yu-Wai-Man**, MD, PhD, Moorfields Eye Hospital et Département de Neurosciences Cliniques, Université de Cambridge, Royaume-Uni.

Les participants ont déclaré s'être sentis dévastés par le diagnostic de la NOHL après un long et inquiétant parcours diagnostique. Ils ont également été frustrés par la perte d'autonomie qui a affecté leurs proches. Les participants ont décrit des difficultés dans plusieurs domaines : capacités physiques, bien-être émotionnel, relations interpersonnelles, travail et études, finances et activités de loisirs.

En outre, l'étude a déterminé que, bien qu'ils résident dans des pays différents, les patients atteints de la NOHL ainsi que leurs proches ont décrit des expériences similaires dans les quatre domaines d'intérêt de cette étude. Ces domaines comprennent (1) l'expérience menant au diagnostic, (2) l'impact de leur maladie sur divers aspects de la vie, (3) les perceptions du traitement et (4) les attentes à l'égard de futures thérapies.

"*Cette étude confirme ce que nous savons depuis longtemps dans les cliniques ophtalmologiques, à savoir que la NOHL a un impact sur tous les aspects de la qualité de vie, et pas seulement sur les activités qui dépendent de la vision. Comprendre comment la NOHL affecte les personnes qui développent une perte de vision permet aux médecins d'intervenir précocement et de fournir des soins qui amélioreront la qualité de vie des personnes touchées*", a commenté **Benson Chen**, MD, Département de Neurosciences Cliniques, Université de Cambridge, Royaume-Uni. "*Il pourrait s'agir de différents types d'évaluations dans les cliniques ophtalmologiques qui mesureraient l'impact émotionnel et psychologique de la NOHL, ou de développer des parcours de soin permettant aux personnes touchées d'accéder à un soutien psychologique ainsi que d'être de nouveau formés au niveau professionnel ou sur des compétences particulières.*" a-t-il ajouté.

La NOHL est une maladie mitochondriale héréditaire caractérisée par une perte de vision bilatérale sévère et une déficience visuelle chronique. L'objectif de cette étude était d'explorer de manière exhaustive l'impact de la NOHL sur la vie des patients et de leurs proches au moment du diagnostic et maintenant.

La conception de l'étude qualitative comprenait huit entretiens avec des groupes de discussion menés en France, en Allemagne, au Royaume-Uni et aux États-Unis, auxquels ont participé 17 personnes porteuses de la mutation m.11778G>A ainsi que leurs proches. Des groupes de discussion séparés pour les patients et leurs proches ont été animés par un modérateur en français, allemand ou anglais. Les neuro-ophtalmologistes des quatre pays qui ont participé ont aidé à identifier des patients supplémentaires qui remplissaient les critères d'échantillonnage sous-représentés. Les quatre pays ont été sélectionnés parce qu'ils disposent tous de réseaux établis de personnes atteintes de la NOHL et que des études antérieures sur la NOHL avaient été menées dans ces mêmes lieux.

Les entretiens avec les groupes de discussion ont été menés dans le cadre d'une étude de marché sponsorisée par GenSight Biologics, et conçue et réalisée de manière indépendante par groupH, un cabinet d'études de marché et d'analyse dans le domaine de la santé. La conception et la réalisation de l'étude ont été conformes aux directives de l'Association Européenne des Etudes de Marché Pharmaceutiques et de la British Healthcare Business Intelligence Association.

"*Chez GenSight, nous sommes depuis longtemps convaincus qu'en proposant une solution thérapeutique innovante pour la NOHL, nous offririons bien plus qu'une amélioration de la vision. La documentation de l'impact de la NOHL ressenti par tous les participants de l'étude met en évidence le fait que nous pourrions donner davantage de pouvoir aux patients et améliorer leur capacité à jouir d'une vie épanouissante, tout en allégeant les sollicitations envers leurs proches. C'est précisément la raison pour laquelle nous nous consacrons au développement d'une solution thérapeutique durable pour les patients atteints de la NOHL*", explique **Magali Taiel**, Directrice Médicale de GenSight. "*Nous avons bon espoir de pouvoir un jour aider les patients à recouvrer non seulement leur vision, mais aussi leur sentiment d'autonomie et de bien-être*", a-t-elle ajouté.

Le texte intégral de cet article est disponible sur le site web de la revue : https://journals.lww.com/jneuro-ophthalmology/Abstract/9900/The_Impact_of_Leber_Hereditary_Optic_Neuropathy_on.77.aspx.

***A propos de l'article :**

L'impact de la neuropathie optique héréditaire de Leber sur la qualité de vie des patients et de leurs proches : Une étude qualitative

Auteurs : Benson S. Chen, MD, Erik Holzinger, MBA, Magali Taiel, MD, Patrick Yu-Wai-Man, MD, PhD

References:

1. Carelli V, Carbonelli M, de Coi IF, Kawasaki A, Klopstock T,

1. Lagrèze WA, La Morgia C, Newman NJ, Orssaud C, Pott JWR, Sadun AA, van Everdingen J, Vignal-Clermont C, Votruba M, Yu-Wai-Man P, Barboni P. International consensus statement on the clinical and therapeutic management of Leber hereditary optic neuropathy. *J Neuroophthalmol*. 2017;37:371–381.
2. Wallace DC, Singh G, Lott MT, Hodge JA, Schurr TG, Lezza AM, Elsas LJ II, Nikoskelainen EK. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber's hereditary optic neuropathy. *Science*. 1988;242:1427–1430.
3. Newman NJ, Carelli V, Taiel M, Yu-Wai-Man P. Visual outcomes in Leber hereditary optic neuropathy patients with the m.11778G.A (MTND4) mitochondrial DNA mutation. *J Neuroophthalmol*. 2020;40:547–557.
4. Yu-Wai-Man P, Newman NJ, Carelli V, La Morgia C, Biousse V, Bandello FM, Clermont CV, Campillo LC, Leruez S, Moster ML, Cestari DM, Foroozan R, Sadun A, Karanjia R, Jurkute N, Blouin L, Taiel M, Sahel JA; Group LRS. Natural history of patients with Leber hereditary optic neuropathy-results from the REALITY study. *Eye (Lond)*. 2021 Apr 28 doi: <https://doi.org/10.1038/s41433-021-01535-9> (epub ahead of print).
5. Braithwaite T, Calvert M, Gray A, Pesudovs K, Denniston AK. The use of patient-reported outcome research in modern ophthalmology: impact on clinical trials and routine clinical practice. *Patient Relat Outcome Meas*. 2019;10:9–24.
6. Mangione CM, Lee PP, Gutierrez PR, Spritzer K, Berry S, Hays RD. National Eye Institute visual function questionnaire field test I. Development of the 25-item National Eye Institute visual function questionnaire. *Arch Ophthalmol*. 2001;119:1050–1058.
7. Kirkman MA, Korsten A, Leonhardt M, Dimitriadis K, De Coe IF, Klopstock T, Griffiths PG, Hudson G, Chinnery PF, Yu-Wai-Man P. Quality of life in patients with Leber hereditary optic neuropathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2009;50:3112–3115.
8. Cui S, Jiang H, Peng J, Wang J, Zhang X. Evaluation of vision-related quality of life in Chinese patients with Leber hereditary optic neuropathy and the G11778A mutation. *J Neuroophthalmol*. 2019;39:56–59.
9. Gale J, Khoshnevis M, Frousiakis SE, Karanjia R, Poincenot L, Sadun AA, Baron DA. An international study of emotional response to bilateral vision loss using a novel graphical online assessment tool. *Psychosomatics*. 2017;58:38–45.
10. Garcia GA, Khoshnevis M, Gale J, Frousiakis SE, Hwang TJ, Poincenot L, Karanjia R, Baron D, Sadun AA. Profound vision loss impairs psychological well-being in young and middle-aged individuals. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:417–427.
11. Gale NK, Heath G, Cameron E, Rashid S, Redwood S. Using the framework method for the analysis of qualitative data in multi-disciplinary health research. *BMC Med Res Methodol*. 2013;13:117.
12. Steinberg EP, Tielsch JM, Schein OD, Javitt JC, Sharkey P, Cassard SD, Legro MW, Diener-West M, Bass EB, Damiano AM, Steinwachs DM, Sommer A. The VF-14. An index of functional impairment in patients with cataract. *Arch Ophthalmol*. 1994;112:630–638.
13. Cohen JS, Biesecker BB. Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2010;152A:1136–1156.
14. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med*. 2017;5:758–773.
15. James CA, Hadley DW, Holtzman NA, Winkelstein JA. How does the mode of inheritance of a genetic condition influence families? A study of guilt, blame, stigma, and understanding of inheritance and reproductive risks in families with X-linked and autosomal recessive diseases. *Genet Med*. 2006;8:234–242.
16. Turriff A, Nolen R, D'Amanda C, Biesecker B, Cukras C, Sieving PA. "There are hills and valleys": experiences of parenting a son with X-linked retinoschisis. *Am J Ophthalmol*. 2020;212:98–104.
17. Nyumba TO, Wilson K, Derrick CJ, Mukherjee N. The use of focus group discussion methodology: insights from two decades of application in conservation. *Methods Ecol Evol*. 2018;9:20–32.

Contacts

GenSight Biologics

Directrice de la Communication Corporate
Clothilde Caillet
ccaillet@gensight-biologics.com

LifeSci Advisors

Relations avec les Investisseurs
Guillaume van Renterghem
gvanrenterghem@lifesciadvisors.com
+41 (0)76 735 01 31

Image 7

Communication et Relations Presse
Julia Friedlander-Most / Romain Grière
gensight@image7.fr
+33 (0)6 83 00 97 55 / +33 (0)7 86 53 17 29

Orpheon Finance

Investisseurs Particuliers
James Palmer
j.palmer@orpheonfinance.com
+33 (0)7 60 92 77 74



À propos de GenSight Biologics

GenSight Biologics S.A. (GenSight Biologics) est une société biopharmaceutique dédiée au développement et à la commercialisation de thérapies géniques innovantes pour le traitement des maladies neurodégénératives de la rétine et du système nerveux central. Le portefeuille de recherche de GenSight Biologics s'appuie sur deux plates-formes technologiques : le ciblage mitochondrial (*Mitochondrial Targeting Sequence*, ou MTS) et l'optogénétique, visant à préserver ou restaurer la vision chez les patients atteints de maladies neurodégénératives de la rétine. En utilisant son approche de thérapie génique, les candidats médicaments de GenSight Biologics sont destinés à offrir aux patients une récupération visuelle fonctionnelle durable après une seule injection intra-vitréenne dans chaque œil. Développé dans le traitement de la neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL), le principal produit candidat de GenSight Biologics, LUMEVOQ® (GS010 ; lenadogene nolparvovec), est actuellement en cours d'examen pour enregistrement en Europe, et en phase III préalablement au dépôt de la demande d'autorisation de mise sur le marché aux Etats-Unis (*Biologics License Application* [BLA]).