**35 – Informations BBS Novembre 2011. Résumé par F.Lestel d’information parues sur Internet.**

*Note importante : sans garantie quant à l’exactitude des informations synthétisées.*

#### 1) Le nouveau rapport sur la recherche en matière de maladies rares en Europe : les résultats du projet RDPlatform (source : Orphanet).

Un nouveau rapport, rédigé dans le cadre du projet européen RareDiseasePlatform ([RDPlatform](http://www.rdplatform.org/)) et couvrant une période de trois ans (mai 2008 - avril 2011), présente l’actualité et le futur de la recherche et du développement dans le domaine des maladies rares.   
  
Ce rapport **(EN ANGLAIS**), intitulé Report on Rare Disease Research, its Determinants in Europe and the Way Forward, est une compilation de données issues du projet RDPlatform. Il s’agit plus précisément d’un inventaire des initiatives de recherche dans le domaine des maladies rares financées par des fonds publics aux plans nationaux et international. Les données, accessibles sur le site Orphanet, incluent les projets de recherche en cours, les essais cliniques et les registres. Une importance particulière est également donnée à l’ontologie des maladies rares, aux référentiels de données et aux outils bioinformatiques.

Le rapport décrit les activités pays par pays et donne ainsi un aperçu de l’engagement de plus de 30 pays. Il présente également les décisions politiques prises afin de soutenir les actions de recherche et envisage d’éventuelles actions futures plus efficaces basées sur ce qui a déjà été accompli.   
  
Le rapport vient s’ajouter à la liste grandissante des ressources destinées à rendre la recherche en matière de maladies rares aussi productive que possible. Ce rapport, rédigé par des experts du projet RDPlatform avec la contribution d’un grand nombre d’intervenants, ainsi que celui concernant les maladies rares et médicaments orphelins rédigé l’année dernière par l’Institute of Medicine aux Etats-Unis ([en savoir plus](%20http://www.iom.edu/~/media/Files/Report%20Files/2010/Rare-Diseases-and-Orphan-Products-Accelerating-Research-and-Development/Rare%20Disease%20Research%202010%20Report%20Brief.pdf)), vont constituer la feuille de route de la réunion organisée dans le cadre de l’International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC) au Canada ce mois-ci..

2) un blog très intéressant en français qui explique les diverses thérapies géniques :

<http://evobio.blog.lemonde.fr/category/science/therapie-genique/>

On y explique les essais de thérapie génique visuelle (LCA) et l’amélioration récente des virus vecteur AAV pour leur efficacité et innocuité.

La très grande hétérogénéité génétique de la rétinite pigmentaire rend nécessaire le développement de traitements ralentissant la mort des cellules photoréceptrices et agissant indépendamment des mutations. Une stratégie prometteuse pour la neuroprotection des photorécepteurs est de faire sécréter de la neurotrophine par des cellules de Müller, principales cellules de la glie rétinienne. [Dalkara et coll.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=21522134) ont utilisé un vecteur AAV modifié transduisant spécifiquement les cellules gliales pour transférer un transgène codant le facteur neurotrophique dérivé des cellules gliales (GDNF) à des rats modèles (par voie intravitréenne). Ce traitement a permis de ralentir la progression de la dégénérescence rétinienne pendant plus de 5 mois.

**35 – Information BBS November 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) The new report on European research about Rare Diseases : the results of RDPlatform project (source : Orphanet).

The report, for the European project RareDiseasePlatform ([RDPlatform](http://www.rdplatform.org/)) covers the three years period (May 2008 - April 2011).   
  
The “Report on Rare Disease Research, its Determinants in Europe and the Way Forward”, is a compilation of the data from the project RDPlatform. The data are also accessible on the website Orphanet.

2) A very interesting blog (in French !) which explains the various gene therapies:

<http://evobio.blog.lemonde.fr/category/science/therapie-genique/>

For those who do not read French, you can click on the inserted videos in English, or Google keywords as “targeted genome editing method” or “zinc finger nucleases – ZFNs”. It tells about the improvements of AAV vectors.

Another AAV vector has been tested on Müller glia cells of mice to slow down the photoreceptors degradation :

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21522134?dopt=Abstract>