

**INDICATION AMM**

- **Traitement des patients adultes et des enfants présentant une perte visuelle due à une dystrophie rétinienne héréditaire résultant de mutations bi-alléliques confirmées du gène RPE65 et possédant suffisamment de cellules rétiniennes viables.**

**AMM européenne** ■ 28/11/2019

Médicament ayant fait l'objet d'une ATUc dans l'indication « traitement des patients d'âge  $\leq 20$  ans, présentant une perte visuelle due à une dystrophie rétinienne héréditaire résultant de mutations bi-alléliques confirmées du gène RPE65 et possédant suffisamment de cellules rétiniennes viables et ayant été diagnostiqués dans l'enfance comme atteints d'amaurose congénitale de Leber » (début ATUc : 19/10/2018 - Fin ATUc : 29/04/2019).

**Avis HAS/CT** ■ [03/04/2019](#)

**Agrément aux collectivités** ■ [06/08/2021](#)

**Liste en sus** ■ [06/08/2021](#)

**SMR important, ASMR II (importante)**

Place dans la stratégie thérapeutique : 1<sup>ère</sup> intention chez les adultes et les enfants ayant une perte visuelle due à une dystrophie rétinienne héréditaire résultant de mutations bi-alléliques (homozygotes et hétérozygotes composites) confirmées du gène RPE65 et possédant suffisamment de cellules rétiniennes viables.

**Pertinence scientifique**

► Etude [AAV2-hRPE65v2-301](#) (*Russel et al*) de phase III, randomisée (n=29), ouverte, multicentrique, comparant Luxturna (n=20) à « l'absence de traitement » (n=9) chez des enfants  $\geq 3$  ans et des adultes ayant une amaurose congénitale de Leber résultant de mutations du gène RPE65 (traitement des 2 yeux de façon séquentielle). Le critère de jugement principal était la variation du score du test de performance de mobilité en ambiance lumineuse variable (MLMT, *Multi-Luminance Mobility Test*) en vision binoculaire à 1 an par rapport à l'inclusion (ce test évalue la capacité des patients à se déplacer correctement dans l'espace à différents niveaux de luminosité et reflète la vision fonctionnelle du patient). La variation moyenne du score de mobilité en ambiance lumineuse variable MLMT (score de -1 à +6) après au moins 1 an de suivi (critère de jugement principal) a été plus importante dans le groupe Luxturna que dans le groupe non traité : +1,8 point versus +0,2 point soit différence moyenne +1,6 points, IC95% = [0,72 ; 2,41] ; p = 0,001.

**Références bibliographiques :**

[Russell S, Bennett J, Wellman JA et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec \(AAV2-hRPE65v2\) in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. Lancet. 2017;390:849-860.](#)