

INFO LETTRE CRMR

Édition N°1

Centre de Référence des Maladies Rares RefeRet
Hôpital national des 15-20



1. C'est la première !

Chères patientes, Chers patients,
Chères familles, Chers partenaires,

Nous avons souhaité créer cette première infolettre du CRMR afin de mieux vous informer sur les actions menées au sein du **Centre de Référence des Maladies Rares** de la rétine et du nerf optique des 15-20, un des centres coordonnateurs de **la filière Sensgène** et en lien étroit avec les équipes de **l'Institut de la Vision (IDV)**.

Ce partenariat renforce la continuité entre le diagnostic, la recherche clinique et la recherche translationnelle et accélère l'accès aux innovations thérapeutiques destinées aux patients atteints de maladies rares de l'œil.

Cette infolettre constitue un support accessible et pensé pour vous accompagner dans votre parcours de soin.

Vous y trouverez des informations sur nos activités cliniques, nos projets de recherche, nos actions d'éducation thérapeutique et les

ressources à votre disposition. Dans ce premier numéro, nous mettons en lumière le rôle déterminant de nos Patients Partenaires, dont l'engagement est aujourd'hui un pilier essentiel de l'amélioration continue de la prise en charge.

Nous espérons que cette lecture vous apporte des informations éclairantes et contribue à mieux comprendre les maladies rares de l'œil ainsi que les dispositifs mis en place pour vous accompagner.

Cette infolettre sera publiée chaque trimestre et une version numérique sera disponible via le QR Code ci-dessous.



Très cordialement,
Pr Isabelle Audo
Coordinatrice du CRMR-RefereRet



SENSGENE FILIÈRE
Maladies Rares Sensorielles DE SANTÉ
MALADIES RARES



15-20
HÔPITAL NATIONAL
DE LA VISION
PARIS

Centre de Référence des
Maladies Rares **RefeRet**

2. Nos Patients Partenaires transforment leur expérience en expertise au CRMR

Ils répondent aux prénoms de **Céline, Arthur et Isabelle.**
Ils ont suivi une formation professionnalisante auprès de l'Université des Patients (Sorbonne Université) et de la société *Comment Dire.*



Leur mission s'inscrit dans une démarche de **partenariat patient-institution**, essentielle pour renforcer l'accompagnement, l'autonomisation et l'inclusion des

personnes en situation de handicap visuel.

Ce dispositif innovant vise à :

- développer l'inclusion et l'autonomie des personnes déficientes visuelles,
- améliorer la qualité de vie et le parcours de soin,
- favoriser l'employabilité,
- institutionnaliser le partenariat patient,
- contribuer à une meilleure compréhension du vécu de la maladie.

Avec plus de **600 entretiens annuels**, leurs missions vont bien au-delà des murs du service. Ils assurent :

- un accompagnement individualisé concernant les droits sociaux (MDPH, invalidité), les solutions de compensation du handicap visuel (lecture, déplacements, vie professionnelle) ainsi qu'un partage d'astuces et de conseils pratiques, une orientation vers les associations, les assistantes sociales, les centres de réadaptation, etc...
- la co-construction et l'animation de programmes d'Éducation Thérapeutique ;
- la sensibilisation des personnels au handicap visuel

- la représentation dans les commissions des usagers et événements institutionnels.

Ils tiennent des permanences dans les salles d'attente lors des journées de consultation, à raison de trois fois par semaine et sont également joignables par **SMS** pour toute demande d'information ou de soutien.

Merci à **Céline** (06 09 74 05 63), **Arthur** (06 33 79 90 27) et **Isabelle** (06 62 42 28 14) qui s'investissent au quotidien pour mettre leur expérience au service des patients et des projets du service ■

3. L'Éducation Thérapeutique au cœur de la prise en charge du CRMR

L'Éducation Thérapeutique des Patients (ETP) est une démarche nouvelle, collective, interactive basée sur des outils pédagogiques et ludiques, qui se développe au sein du CRMR grâce au soutien de la filière Sensgène dont nous dépendons.

L'ETP vise rendre les patients acteurs de leur soin et de leur prise en charge en les aidant à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux

leur vie avec une maladie chronique.

Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient et permet d'aider les personnes concernées à mieux comprendre leur diagnostic, mieux vivre avec la maladie, mieux identifier leurs besoins et mieux mobiliser leurs compétences.

Les programmes sont coconstruits avec les Patients Partenaires et l'équipe pluridisciplinaire : ophtalmologues, orthoptistes, psychologues, assistantes sociales, conseillère en génétique, cadre de santé et aide-soignante.



A partir de décembre 2025, nous initions un programme ETP à destination des patients atteints de **Rétinopathie Pigmentaire (RP)** qui se déroulera en 4 ateliers (3 obligatoires et 1 optionnel). Ces ateliers sont animés par des personnels formés et sont axés sur les thématiques suivantes :

- les aspects médicaux y compris la génétique de la RP afin de mieux la comprendre,
 - les recommandations de vie quotidienne, d'hygiène de vie : conseils alimentaires, protection solaire ainsi que les aides optiques et techniques disponibles pour les personnes atteintes de RP,
 - les aspects psycho-sociaux et professionnels afin de maîtriser les éléments des droits sociaux et droits du travail auxquels les patients RP peuvent prétendre,
 - la recherche clinique et les avancées thérapeutiques.
- De nouveaux ateliers seront déployés au fil de l'année 2026, notamment autour :
- de l'annonce diagnostique ;
 - de la gestion émotionnelle ;
 - du soutien aux aidants ■

4. Médecine Narrative

Elle nous vient d'outre - atlantique et place les récits des patients au cœur des soins pour améliorer la compréhension, la relation soignant-soigné et les résultats thérapeutiques.

Contrairement à l'approche classique strictement factuelle, la médecine narrative valorise les émotions, les métaphores et le contexte personnel. Cette méthode conceptualisée par Rita Charon à l'Université Columbia reconnaît que chaque individu cherche à

donner un sens à son expérience de la maladie à travers le récit.

Nous expérimentons actuellement cette nouvelle approche au travers d'ateliers ludiques basés sur l'écoute, l'écriture et le partage de récits.

Il s'agit dans un premier temps de développer l'empathie et les qualités interpersonnelles de nos équipes. Cette méthodologie nous est enseignée par un attaché de recherche littéraire du Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil ■

5. Le livret d'accueil patient

Le service vient de publier un **nouveau livret d'accueil** qui reprend l'ensemble des informations spécifiques et démarches utiles liées à votre venue dans le service des Maladies Rares de l'œil.

Le livret est désormais transmis automatiquement avec la convocation de consultation via un lien numérique et un QR Code. Il a été conçu en partenariat avec nos Patients Partenaires pour garantir une accessibilité optimale aux personnes déficientes visuelles ■



6. 9^{ème} après-midi d'informations à destination des patients

à l'occasion de la
journée des maladies rares

Le 20 février 2026

Ne ratez pas l'occasion de suivre
en direct et sur site :

- les avancées de la recherche avec l'Institut de la Vision,
- des présentations cliniques,
- des témoignages et des échanges entre professionnels, patients et associations.

Plus d'informations prochainement
sur le site de l'hôpital www.15-20.fr

7. Mieux comprendre la génétique et les mécanismes des maladies rares de l'œil

La génétique occupe une place centrale dans la compréhension des maladies rares de l'œil. Il existe aujourd'hui plus de 500 gènes identifiés en cause dans les pathologies ophtalmologiques rares.

Plus de 300 gènes sont associés aux **dystrophies rétiniennes isolées ou syndromiques** (Rétinopathie pigmentaires -RP, syndromes de Usher, amaurose congénitale de Leber, maladie de Stargardt, maladie de Best, rétinosischisis lié à l'X, achromatopsies, etc...)

Par ailleurs, plus d'une centaine de gènes sont associés aux **neuropathies optiques isolées ou syndromiques** (neuropathies optique héréditaire de Leber, atrophie optique dominante, syndrome de Wolfram, etc...)

La biologie moléculaire permet de percer les mécanismes génétiques et d'associer un **phénotype** (expression clinique de la maladie) à un **génotype** (caractéristiques génétiques). Ces avancées sont essentielles pour :

- déterminer le type de dystrophie rétinienne et affiner le pronostic visuel ;
- établir le mode de transmission de la pathologie (autosomique dominant, autosomique récessif, lié au chromosome X ou mitochondrial) et ainsi évaluer le risque de transmission à la descendance
- comprendre les mécanismes en cause dans les maladies rares et ainsi identifier de potentielles cibles thérapeutiques ;

- pouvoir sélectionner les patients dès qu'un potentiel traitement ou protocole de recherche est ciblé sur leur cause génétique.



Nos ophtalmologues et notre conseillère en génétique sont à votre disposition pour expliquer ces mécanismes et répondre à vos questions ■

8. Les études et projets du CRMR

Le CRMR compte actuellement pas moins de **12 études cliniques en cours** menées pour certaines au Centre d'Investigation Clinique et en partenariat avec

• des industriels

PRODYGY, l'étude de phase 1/2 testant un facteur de survie des cônes menée en partenariat avec *Sparing Vision* constitue une approche très innovante issue directement de travaux de recherche de l'IDV.

NYRVANA, du même promoteur, l'étude de phase 1 vise la réactivation des cônes dormants dans la RP.

HYPERION, étude de phase 3 sur la molécule Sepofarsen chez des sujets porteurs d'un variant spécifique sur le gène CEP290, menée par *SEPUL BIO* et du même promoteur, l'étude **LUNA** de phase 2b avec la molécule Ultevursen chez des patients porteurs de variants sur l'exon 13 du gène *USH2A*.

• **des institutions académiques** celles de la *Foundation Fighting Blindness -Clinical Consortium*.

UNIRARE, étude d'histoire naturelle des dystrophies rétiniennes et des variants génétiques rares (près de 400 génotypes).

CLRN1, est une étude ancillaire de la précédente ciblée sur le syndrome de Usher de type 3.

RUSH2A, étude d'histoire naturelle de la dégénérescence rétinienne des patients porteurs de variants sur *USH2A* qui a été étendue à 7 et 9 ans.

GYROS, étude d'histoire naturelle de la dégénérescence rétinienne des patients atteints d'atrophie gyrée.

• **des laboratoires de recherche d'excellence**

ENS Mines-Télécom et *Streetlab*
RESEE, étude d'un système de suivi de l'œil miniaturisé dans une lentille chez des patients atteints de la maladie de Stargardt.

Et des études de promotion interne au CRMR

MYO7A est une étude d'histoire naturelle de la dégénérescence des photorécepteurs dans le syndrome de Usher de type 1B financée par la *Foundation Fighting Blindness*.

RP-DIAG, une étude pilote de suivi des patients post-annonce diagnostique co-financée par le programme Emergence APRESO (GIRCI).

EMOPA, une étude des mouvements oculaires chez les patients aveugles en collaboration avec l'*Institut de la Vision* et financée par l'*IHU FOReSight*.

Retrouver toutes les informations sur ces essais sur www.clinicaltrials.gov

Ces études sont essentielles pour mieux comprendre les maladies rares de la rétine, développer des outils diagnostiques et tester des approches innovantes.

IRD-DB : la nouvelle base du CRMR. Nous avons mis en place une nouvelle base de données patients spécifiques au CRMR soutenue financièrement par l'*IHU FOReSIGHT*. Cette base a été créée pour collecter l'ensemble des données cliniques, génétiques, démographiques et épidémiologiques ainsi que les données fonctionnelles et d'imagerie rétinienne issues du soin pour **mieux structurer la**

cohorte REFERET des dystrophies rétiniennes. Ceci nous permettra de mener des études rétrospectives, très utiles pour mieux comprendre les pathologies mais aussi d'être plus efficaces dans la sélection des patients pour les essais thérapeutiques innovants. ■

9. EMOPA : un projet clé pour l'optogénétique.

Emiliano Ronzitti, chercheur à l'IDV nous décrit l'objectif : « Parmi les principales causes de cécité irréversible figurent les maladies neurodégénératives liées au dysfonctionnement des photorécepteurs, comme la rétinite pigmentaire, qui touche plusieurs millions de personnes dans le monde. Notre étude EMOPA vise à mieux comprendre comment ces patients bougent leurs yeux et fixent leur regard. Les résultats nous permettront d'améliorer les stratégies de compensation, de rééducation et de traitement, notamment dans le cadre de la *thérapie optogénétique* récemment développée au sein de l'Institut de la Vision, *une approche qui permet de redonner une sensibilité à la*

lumière à des cellules rétiniennes qui ne la percevaient plus. » ■

10. Les conseils & astuces du quotidien

A chaque numéro nous vous proposons des solutions non médicales de compensation de la malvoyance.

- **Le numéro vert de l'association ARADEVA : 0800 013 010** est un relai régional intéressant pour obtenir des informations sur les démarches administratives, les professionnels de la basse vision (ophtalmologistes spécialisés, opticiens et orthoptistes basse vision), les aides aux transports ou autres soutiens sur tout le territoire national.
- **L'appli *Seeing AI*** compatible Android et Iphone est un outil de lecture vocale de document.
- **Fiches conseils 15-20** : Les 15-20 Conseils ont été élaborés par des professionnels, des patients partenaires et les représentants des usagers afin de vous apporter un autre regard et des solutions dans différents domaines pour faire face aux conséquences de votre pathologie qu'elles soient ponctuelles ou plus durables.
www.15-20.fr/patients/15-20-conseils/ ■

Des groupes d'échange ont été mis en place pilotés par nos psychologues pour les patients suivis au CRMR et les aidants.

Pour y participer, envoyez vos coordonnées et n° de dossier/IPP à groupecic@15-20.fr

Participation gratuite

11. Le mot de la fin

Cette première infolettre marque une étape importante pour le CRMR des 15-20 et l'IDV. Nous souhaitons qu'elle devienne un soutien régulier, accessible et riche en informations pour tous les patients, familles et partenaires.

→ Aidez-nous à faire vivre cette Info Lettre

Si vous souhaitez partager un besoin, une question, un souhait ou une inquiétude, n'hésitez pas à nous en faire part. Nous pourrions ainsi nous saisir de ces sujets, les travailler avec les équipes et les partager au plus grand nombre.

Chaque contribution renforce la dynamique collective et améliore la prise en charge globale.

Email : infolettrecrmr@15-20.fr

