

INFO LETTRE CRMR

Édition N°4

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



1. Edito

Chères patientes, chers patients,
chères familles, chers partenaires,

L'automne est une saison de transition, mais aussi de rencontres, d'échanges et de nouveaux projets.

Pour ce quatrième numéro de notre infolettre, nous avons choisi de mettre à l'honneur les nombreuses façons de vivre, de créer et d'agir avec une déficience visuelle.

Cette édition accompagnera notre prochaine **Après-midi des patients**, organisée le

13 novembre 2026 autour d'un thème qui nous tient à cœur

« Nos patients ont du talent ».

Peindre, dessiner, courir, organiser des événements, partager son expérience... Les talents prennent des formes très diverses.

Ils racontent des passions, des rencontres et l'envie de continuer à construire des projets.

Vous découvrirez également les psychologues du CRMR, quelques conseils pratiques pour mieux préparer votre dossier MDPH, ainsi que les dernières nouvelles de la recherche.

À travers ces témoignages et ces informations, nous souhaitons continuer à vous accompagner au plus près de vos préoccupations.

Nous espérons vous retrouver nombreux le 13 novembre.

Très bel automne à toutes et à tous !

Pr Isabelle Audo

Coordinatrice du CRMR-RefeRet

Une version
numérique est
disponible via le
QR code



15-20
HÔPITAL NATIONAL
DE LA VISION
PARIS

Centre de Référence des
Maladies Rares RefeRet

INSTITUT
DE LA
VISION
PARIS



SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES

2. À la rencontre des psychologues du

CRMR Mettre des mots sur ce que l'on traverse

Recevoir le diagnostic d'une maladie rare de la vision, constater une aggravation de sa vision ou envisager de participer à un protocole de recherche peut faire naître de nombreuses émotions : inquiétude, colère, tristesse, mais aussi espoir.

Au CRMR, **Anaëlle Cariou, Steven Jaron et Julia Baldini** vous accueillent dans un espace de parole, bienveillant et sans jugement, au rythme de chacun.

Leur rôle n'est pas de vous aider à « accepter » votre maladie. Leur travail consiste plutôt à vous aider à comprendre ce que vous traversez, à mettre des mots sur vos difficultés et, peu à peu, à trouver votre propre manière d'avancer avec cette nouvelle réalité.

À différents moments du parcours : vous pouvez rencontrer un psychologue à plusieurs étapes de votre prise en charge.

Après l'annonce d'un diagnostic ou lors d'un bilan, vous pouvez

vous sentir inquiet, perdu ou parfois sidéré. Une journée d'examens peut également remettre au premier plan la maladie et les difficultés visuelles.

Ce temps de parole permet de faire une pause et d'évoquer ce que vous vivez : peur de l'évolution, perte d'autonomie, difficultés professionnelles ou familiales, sentiment de solitude.

Certaines personnes souhaitent parler immédiatement. D'autres préfèrent attendre quelques semaines ou plusieurs mois. Rien n'est imposé : l'essentiel est de respecter votre rythme et de savoir que cet espace reste disponible.

La souffrance ne s'exprime d'ailleurs pas uniquement dans le bureau du psychologue. Elle peut apparaître pendant un examen ou au détour d'un échange avec un membre de l'équipe. Un médecin, un orthoptiste, un infirmier, un attaché de recherche clinique ou un patient partenaire peut alors vous proposer cette rencontre.

Quand la recherche suscite de l'espoir : la recherche représente une source d'espoir importante pour les personnes atteintes de maladies rares de la vision et pour les équipes qui les accompagnent.

Lorsqu'un protocole vous est proposé, cet espoir peut

s'accompagner de nombreuses questions :

Est-ce que ce traitement va stabiliser ma maladie ? Vais-je retrouver un peu de vision ? Quels sont les risques ?

Le psychologue vous aide à exprimer vos attentes, vos doutes et vos inquiétudes. Il vous accompagne dans votre réflexion, sans jamais décider à votre place. Ce temps est important, car vos espoirs, ceux de vos proches et les objectifs attendus de l'étude ne sont pas toujours les mêmes. L'accompagnement peut se poursuivre tout au long de l'étude et même après.

« Et les autres, comment font-ils ? »

Vivre avec une maladie rare peut donner le sentiment que personne ne comprend vraiment ce que l'on traverse.

Le CRMR propose des **groupes d'échange** aux personnes atteintes de dystrophies rétinienne ainsi qu'à leurs accompagnants/aidants. Ils permettent de partager vos expériences, vos difficultés et vos solutions dans un cadre confidentiel et bienveillant. Écouter le vécu des autres peut vous aider à vous sentir moins seul et à envisager autrement certaines difficultés. Animés par un psychologue du service, ces

groupes réunissent une dizaine de participants, durent environ une heure et demie et sont gratuits.

Faut-il aller très mal pour consulter ? Non

Vous pouvez rencontrer un psychologue parce que vous traversez une période douloureuse, mais aussi parce que vous vous posez des questions, que vous vous sentez isolé ou que vous souhaitez simplement parler librement à une personne extérieure à votre entourage. Une rencontre peut rester ponctuelle ou se poursuivre si vous en ressentez le besoin. Vos proches peuvent eux aussi être reçus, car la maladie peut bousculer les repères de la famille.

Rencontrer un psychologue ne signifie pas que vous êtes fragile. C'est vous accorder un espace pour parler de ce que la maladie change dans votre vie et trouver, à votre rythme, de nouvelles façons d'avancer.

Pour solliciter un rendez-vous, vous pouvez en parler à l'un des professionnels du CRMR ou écrire à psychologues@15-20.fr

Pour participer aux groupes d'accompagnants écrire à psychologuedrc@15-20.fr ■

3. Dossier MDPH : faire comprendre votre handicap visuel et vos besoins

Remplir un dossier auprès de la **Maison départementale des personnes handicapées**, ou MDPH, peut sembler long et compliqué.

Une question revient souvent : **Comment expliquer mes difficultés pour qu'elles soient bien comprises ?**

La MDPH ne s'intéresse pas seulement au nom de votre maladie ou aux résultats de vos examens. Elle cherche surtout à comprendre ce que votre déficience visuelle change concrètement dans votre vie. C'est cette réalité quotidienne qui permet d'évaluer vos besoins et votre taux d'incapacité.

Commencez par préciser vos demandes. Le dossier peut ouvrir différents droits ou prestations de compensation du handicap : carte mobilité inclusion (CMI), reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH), allocations, aides techniques /humaines, orientation vers un service médico-social. Afin de bien identifier vos besoins, d'exprimer votre situation et vos demandes de droits, il est préférable d'être

accompagné par un service social, une association, un patient partenaire ou un professionnel connaissant bien le handicap visuel.

Décrivez votre quotidien, pas seulement votre maladie. Deux personnes ayant la même maladie peuvent rencontrer des difficultés très différentes. Expliquez ce que votre vision change réellement dans votre vie : déplacements, lecture, téléphone, reconnaissance des visages, tâches domestiques, travail, études, fatigue ou aide apportée par vos proches. Cette partie consacrée à la vie quotidienne est essentielle. Elle permet à l'équipe de la MDPH de comprendre une réalité souvent invisible et d'accorder des droits et des aides.

Racontez quelques exemples concrets, évitez les formulations trop générales : Quelques situations précises suffisent à rendre vos difficultés plus compréhensibles, visibles et peuvent justifier des droits et des aides. **Ne minimisez pas vos efforts.** Avec le temps, vous avez peut-être appris à anticiper, à trouver des astuces ou à demander discrètement de l'aide. Ces adaptations peuvent donner l'impression que vous êtes autonome, alors qu'elles vous demandent beaucoup d'énergie.

Décrivez ce que vous pouvez réellement faire seul, sans danger et dans un temps raisonnable. Précisez aussi si vos capacités varient selon la luminosité, la fatigue ou l'environnement. Il ne s'agit ni d'exagérer ni de se dévaloriser, mais de donner une image juste de votre quotidien.

Soignez la partie médicale. Pour une déficience visuelle, le dossier doit comporter 2 certificats médicaux : le volet ophtalmologique spécifique, complété avec précision et le volet certificat médical MDPF complété par le médecin traitant. Ils mentionnent le diagnostic, le caractère éventuellement évolutif de la maladie et ses conséquences fonctionnelles. Et il est impératif de fournir un champ visuel biloculaire. Tous ces documents médicaux sont valables 6 mois pour la soumission. Le dossier MDPH est distinct des demandes d'affection longue durée (ALD, 100 %) et de l'invalidité qui relèvent de la Sécurité Sociale.

Avant 60 ans : il est essentiel de renouveler son dossier MDPH au plus tard **12 mois avant cet âge** afin de continuer à bénéficier pleinement des aides techniques et autres prestations. **Au-delà de 60 ans :** si aucun dossier MDPH n'a été ouvert, **il n'est**

généralement plus possible d'en déposer un, sauf si on documente que la pathologie a bien commencé avant 60 ans.
<https://www.monparcourshandicap.gouv.fr/aides/formulaire-de-demande-la-mdph-cerfa-ndeg-1569201>

À savoir – déficience visuelle et auditive

Si vous présentez à la fois des difficultés importantes à voir et à entendre, il existe un forfait surdicécité dans le cadre de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH). Pensez à joindre au dossier les volets « médical auditif et ophtalmologique » ; Il existe aussi un forfait cécité attribué à condition d'avoir 1/20^{ème} ou moins à chaque œil.

Vérifiez la cohérence du dossier

Vos demandes, la description de votre quotidien, les certificats médicaux et les pièces jointes doivent raconter la même situation. Des bilans complémentaires peuvent être utiles : compte rendu ophtalmologique, bilan basse vision, évaluation en locomotion, devis pour une aide technique ou courrier d'un professionnel qui vous accompagne. Avant l'envoi, vérifiez que le formulaire est daté et signé, que toutes les pièces sont jointes et conservez une copie complète. Pour un

renouvellement, anticipez suffisamment : les délais peuvent être longs.

Un bon dossier est celui qui permet à une personne qui ne vous connaît pas de comprendre clairement vos difficultés, vos adaptations et vos besoins.

Vous avez le droit d'être accompagné pour le remplir.
Contact assistantes sociales :
01 40 02 10 64
servsoc@15-20.fr ■

4. Nos patients ont du talent

Il n'y a pas si longtemps, c'était la rentrée littéraire et nous avons envie de vous présenter deux portraits singuliers.

Catherine Cointe : quand le dessin devient une langue

Il y a des histoires qui commencent par hasard. Celle de **Catherine Cointe** avec l'Hôpital national des 15-20 débute aux urgences, à la suite d'un trouble visuel. Les premiers examens font penser à une uvéite. Finalement, les lésions observées sur la rétine de son œil gauche sont anciennes. Elles seraient liées à

une infection par la **rubéole contractée *in utero***.

Pour Catherine, cette découverte prend une dimension particulière. Elle apporte enfin une explication à une autre histoire, beaucoup plus ancienne : **sa surdité depuis la naissance**.

Le dessin comme langue maternelle. Enfant, Catherine se sent différente au sein de sa famille. Mais elle grandit aussi auprès d'un grand-père qui gardait lui-même les séquelles d'une poliomyélite contractée dans son enfance. Et surtout, il y a le dessin. Son père est dessinateur. Très tôt, Catherine dessine à son tour. Elle invente des histoires, crée des personnages, imagine tout un univers peuplé notamment de créatures anthropomorphes. Elle le dit avec une expression très forte : **« Le dessin, c'est ma vraie langue maternelle. »**

Pour l'enfant sourde qu'elle était, dessiner est bien davantage qu'un loisir. C'est une manière de communiquer avec les autres, de peupler les moments de solitude et de donner une forme à ce qu'elle ne peut pas toujours exprimer autrement.

« Le dessin m'a aidée à m'exprimer et à me rendre heureuse. C'est le plus important ! »

Un rêve empêché... mais une passion intacte. Petite, Catherine rêve de devenir médecin. La surdité rendra ce projet impossible. Mais elle ne lui enlèvera jamais son goût pour le dessin, ni son humour. Car Catherine aime regarder les choses sérieuses en faisant un léger pas de côté.

En 2020, pendant la pandémie de Covid-19, elle publie de nombreux dessins consacrés au coronavirus sur son blog. Certains sont ensuite sélectionnés pour l'e-book **#DrawTheCoronaVirus**, édité par le Cartoon Museum de Londres.

Peu à peu, une idée germe. Dans son histoire personnelle, trois virus se croisent : **la rubéole**, à l'origine de sa surdité, **la poliomyélite**, qui avait marqué la vie de son grand-père, et désormais **le Covid-19**, qui bouleverse la planète. Alors Catherine décide de prendre sa revanche à sa manière : **les transformer en personnages de bande dessinée et les tourner en dérision.**

Quand les virus deviennent les héros

De cette idée naît **Le Variant ultime**, un album de bande dessinée publié en septembre 2025.

Sur la couverture, virus et personnages scientifiques semblent tout droit sortis d'une aventure fantastique : armures, seringues, masques, créatures grimaçantes et nuages de particules. L'univers est coloré, drôle et volontairement exubérant.

Mais derrière la fantaisie, Catherine tient aussi à transmettre des informations justes et accessibles. **Faire sourire sans minimiser. Expliquer sans alourdir.** C'est toute la force de son dessin : transformer des sujets parfois inquiétants en personnages que l'on peut regarder autrement.



Rire de ce qui nous a fait du mal

Il y a quelque chose de très personnel derrière ces drôles de virus. La rubéole a profondément marqué la vie de Catherine. Pourtant, plutôt que de laisser le virus occuper toute la place, elle en fait un personnage, lui donne une « tronche », le caricature. Le dessin permet ainsi de transformer une histoire subie en une histoire racontée. **Créer, inventer, faire rire : une façon de reprendre la main sur ce qui ne pouvait pas être changé.**

Et l'aventure continue. En décembre 2025, Catherine expose des planches du *Variant ultime* et d'une nouvelle bande dessinée en cours de création à la bibliothèque de l'Alcazar, à Marseille. Son travail avait déjà été récompensé en 2016 par le **prix du public du festival BDFIL de Lausanne**, pour une bande dessinée d'une page consacrée aux migrations. Elle y est retournée en 2026 pour participer à l'exposition organisée à l'occasion des vingt ans du festival, avec une création autour du peintre Félix Vallotton.

Continuer à raconter. Des amis imaginaires de l'enfance aux virus grimaçants du *Variant ultime*, un même fil traverse le parcours de Catherine : **dessiner pour communiquer.** Pour expliquer, faire sourire, transmettre des

connaissances, mais aussi transformer une difficulté personnelle en quelque chose que l'on peut partager avec les autres. Chez Catherine, le handicap n'a pas fait disparaître le désir de raconter. Il lui a peut-être donné une langue supplémentaire.

→ **Découvrez l'univers de Catherine Cointe et *Le Variant ultime* sur catherine-cointe.fr et sur Instagram [@catherine.cointe](https://www.instagram.com/catherine.cointe) ■**

Yris Miro : quand les mots permettent de dire l'invisible

Derrière le nom de **Yris Miro**, il y a d'abord un jeu avec les mots. *Yris*, comme l'iris de l'œil. *Miro*, comme cette façon familière de parler de celui qui voit mal. Un nom de plume qui dit déjà beaucoup, tout en préservant la personne qui se cache derrière. Car Yris aime les masques. Non pas pour tromper, mais pour conserver une part d'intimité. Écrire permet de se dévoiler tout en restant à l'abri. Une ambivalence que Yris assume : **le besoin de raconter est immense, mais celui de se préserver l'est tout autant.**

Quand la lumière devient une ennemie. Yris présente une **dystrophie évolutive des cônes**

de la rétine, accompagnée d'une importante photophobie.

Dans ***Ma Tue-Vue ? Voyage au cœur d'un monde qui s'efface***, Yris raconte ce handicap visuel souvent invisible aux yeux des autres : la lumière devenue difficile à supporter, les visages moins faciles à distinguer, les couleurs qui se transforment, mais aussi toutes les stratégies mises en place pour préserver son autonomie. La présentation du livre évoque justement « les ruses du quotidien » et l'épuisement de devoir parfois faire semblant.

Pour Yris, la maladie reste une épreuve profondément douloureuse. Les mots employés lors de notre échange sont forts : « **l'échec de ma vie** », une « catastrophe » qui n'est pas encore totalement digérée. Il subsiste aussi un sentiment de honte, difficile à expliquer mais bien présent, comme si le handicap continuait parfois à poursuivre celui ou celle qui tente pourtant d'avancer. C'est précisément là que l'écriture a trouvé sa place.

Le slam pour faire sortir les émotions. Yris aime écrire depuis toujours. Et le **slam** a offert quelque chose de différent : la possibilité de transformer une émotion en rythme, une souffrance en mots et une expérience intime

en message adressé aux autres. Jouer avec les sons, détourner les expressions, rechercher le mot juste... d'ailleurs, Yris se définit volontiers comme **troubadour littéraire**. « **La vie est un jeu** », nous confie Yris. Un jeu parfois cruel, mais auquel les mots permettent de répondre. Le slam est ainsi devenu une forme de compensation face au handicap visuel : un espace de liberté où l'on peut encore créer, surprendre, émouvoir et reprendre la main sur son histoire. *Ma Tue-Vue ?* est né dans le prolongement de cette écriture.



→ **Le livre est disponible gratuitement sur** monBestSeller.com

Écrire pour soi... et pour les autres. Dans le livre, Yris a choisi de donner au personnage principal **60 ans et deux petits-enfants**. Une manière supplémentaire de

maintenir une distance entre la personne, le personnage et le récit. Car raconter n'est jamais tout à fait simple. Écrire permet d'extérioriser le mal-être et la souffrance. Mais se livrer expose aussi une part de soi que l'on préférerait parfois garder secrète. Le masque permet alors ce curieux équilibre : **dire beaucoup sans tout montrer**. Cette pudeur n'empêche pas Yris d'avoir une ambition très claire pour le livre : contribuer à mieux faire connaître le handicap visuel. Celui qui ne se voit pas forcément. Celui que l'on doit expliquer. Celui qui oblige parfois à inventer en permanence de nouvelles façons de faire.

Continuer à écrire autrement

La déficience visuelle a également transformé la manière d'écrire. Yris travaille aujourd'hui sur un **ordinateur adapté**, avec synthèse et reconnaissance vocale. Ces outils permettent de poursuivre une activité devenue difficile avec un écran classique. Les progrès technologiques sont suivis avec beaucoup d'intérêt, mais aussi avec un regard critique. De nombreux logiciels restent encore insuffisamment pensés pour les personnes malvoyantes. Une interface peu lisible, un contraste mal choisi ou une fonction inaccessible peuvent suffire à transformer un outil censé faciliter la vie en obstacle supplémentaire.

Pour Yris, l'enjeu dépasse donc la seule technologie : **l'accessibilité doit être pensée dès la conception**.

Les mots comme point d'appui.

Yris ne raconte pas une histoire où tout serait désormais réglé. La maladie reste là. Certaines blessures aussi. Mais les mots ont ouvert un espace. Ils ont permis d'exprimer ce qui était difficile à dire, de transformer une expérience douloureuse en création et peut-être aussi de rejoindre d'autres personnes vivant les mêmes incompréhensions. Le titre du livre résume bien cette manière de résister en jouant avec le langage : **Ma Tue-Vue ?** Un peu d'humour, beaucoup de pudeur et, derrière le masque, une envie très sérieuse : **faire comprendre ce que signifie vivre dans un monde que l'on continue à regarder alors même qu'il change peu à peu sous nos yeux** ■

5. À écouter



Innovations

thérapeutiques Vraies avancées contre la cécité

Thérapie génique et cellulaire, restauration visuelle, greffes d'épithélium pigmentaire, implants rétiniens : la recherche avance

rapidement. Mais entre les progrès scientifiques et leur arrivée auprès des patients, il faut du temps pour valider chaque approche.

Dans cet intervalle, certaines offres peuvent paraître séduisantes, en promettant des résultats rapides sans cadre médical rigoureux. Quels traitements sont déjà en étude, lesquels se rapprochent de la clinique, et lesquels relèvent encore de l'espoir ?

Autour de la journaliste **Élisabeth Quin**, la **Pr Isabelle Audo** (coordinatrice du centre de référence pour les maladies rares) et **Serge Picaud** (Directeur de l'Institut de la Vision) partagent leurs travaux et les nouvelles thérapies en cours d'étude et de développement, sans langue de bois. Ils donneront aussi quelques repères utiles pour identifier des offres en sur-promesse de guérison.

Une émission pour savoir où en est précisément la recherche et rappeler l'importance d'une médecine fondée sur les preuves.

Émission à retrouver en scannant ce QRcode ■



6. Mieux comprendre les mécanismes de l'EMAP

L'atrophie maculaire extensive avec pseudodrusen, ou EMAP, est une maladie rare qui touche généralement les deux yeux. Elle se caractérise par une dégénérescence rapide de la macula, zone centrale de la rétine indispensable à la vision des détails, et par la présence de nombreux dépôts appelés pseudodrusen.

À l'**Institut de la Vision**, les chercheurs étudient les mécanismes biologiques susceptibles de provoquer cette dégénérescence. Leurs travaux portent notamment sur l'accumulation de dépôts près des photorécepteurs, ainsi que sur une séparation anormale entre l'épithélium pigmentaire, qui les nourrit et protège, et la membrane de Bruch située juste en dessous. Ces modifications peuvent apparaître précocement et altérer progressivement les photorécepteurs.

Une autre piste concerne certaines protéines du système immunitaire, regroupées sous le nom de « complément ». Chez des patients atteints d'EMAP, certains marqueurs sanguins suggèrent un dérèglement de ce

système. Une réponse immunitaire excessive ou mal contrôlée pourrait favoriser une inflammation durable et contribuer aux lésions de la rétine.

Le rôle éventuel de facteurs génétiques ou environnementaux est également étudié. Cette recherche est pluridisciplinaire. Elle associe des équipes en génétique, immunologie, biologie cellulaire et imagerie rétinienne. Les connaissances acquises sur des maladies plus fréquentes, comme la DMLA, offrent des points de comparaison pour mieux comprendre l'EMAP. Inversement, l'étude approfondie de cette maladie rare peut révéler des mécanismes utiles à l'ensemble de la recherche sur les pathologies rétinienne et contribuer, à terme, à l'identification de nouvelles pistes thérapeutiques ■

Partenaires

particuliers, un voyage pas comme les autres est une série documentaire et une émission inclusive diffusée sur France Télévisions. Pendant 7 jours, une joyeuse équipe, emmenée par Jérémy Michalak et constituée d'un aveugle, d'un paraplégique, d'un trisomique et d'une femme de petite taille, partage une expérience de vie unique entre Paris et Barcelone ■

Appel à candidature pour participer aux ateliers de Médecine Narrative.

Nous recherchons 10 patients pour suivre l'aventure avec 6 séances mensuelles dès 2027. Les inscriptions sont ouvertes et gratuites !
infolettrecrmr@15-20.fr ■

Les groupes d'échange redémarrent ! **Envie de partager votre vécu avec d'autres patients ?**

Contactez-nous par email à groupecmr@15-20.fr ou par téléphone au 01 40 02 14 30 pour recevoir les dates et modalités d'inscription. Participation gratuite ■

Venez nombreux !

à l'après-midi des patients
le 13 novembre 2026
de 14h à 18h, sur le site de l'Hôpital national des 15-20, sous le thème :

Nos patients ont du talent !

Nous aurons l'honneur de recevoir Michel Terestchenko, philosophe et auteur de « Voir le monde autrement » ■

