



Thèse

Doctorat de Philosophie

Discipline : Philosophie - Étude des systèmes

École doctorale : Philosophie : Histoire, représentation, création.

Marie-Hélène BOUCAND

Les maladies rares d'origine génétique.

Pour une médecine de l'adaptabilité

et une éthique de subjectivation.

Soutenue publiquement le 8 décembre 2015

à l'Université Jean Moulin Lyon 3

Directeur de thèse : **M. Jean-Philippe PIERRON,**

Professeur à l'Université Jean Moulin Lyon 3.

Codirecteur de thèse : **M. Emmanuel HIRSCH,** Professeur à l'Université Paris-Sud 11.

Membres du jury :

Mme Christine DURIF BRUCKERT, Maître de conférences honoraire,

Université Lumière, Lyon 2.

M. Damien SANLAVILLE, Professeur à l'Université Claude Bernard, Lyon 1, rapporteur.

M. Pierre LE COZ, Professeur à l'Université de Médecine, Marseille, rapporteur.

M. Yves MATILLON, Professeur à l'Université Claude Bernard, Lyon 1.

Dédicaces

A ma mère, qui m'a fait découvrir, dans l'intime de notre vécu, ce qu'était le grand handicap, la patience et le courage pour le vivre au quotidien.

A Ludovic, Stéphane et Romain, partis trop tôt,

A Valérie marquée dans sa chair,

A tous mes anciens patients et leurs familles.

A toutes les équipes soignantes, aux chirurgiens et médecins qui ont tout tenté pour comprendre et pour m'améliorer, toute ma gratitude.

Remerciements

Je remercie Monsieur le Professeur Jean-Philippe PIERRON qui a accepté de m'accompagner sur le chemin d'un travail aux frontières de plusieurs disciplines, qu'il a su conseiller avec aisance et habileté. Vous m'avez encouragée et fait suffisamment confiance pour que je puisse mener à bien mon projet. Je suis toujours très touchée par l'expression de votre souci de l'autre et par vos capacités à le mettre en acte.

Je remercie Monsieur le Professeur Emmanuel HIRSCH qui depuis mon premier écrit en tant que malade me témoigne une confiance inconsidérée. Votre réflexion m'accompagne depuis mes années d'Internat pendant lesquelles je commençais à m'intéresser à l'Éthique médicale pour laquelle vous êtes un de mes maîtres.

Je remercie Madame Christine DURIF-BRUCKERT qui m'a accompagnée pendant de nombreuses heures de relecture et de travail en commun. Vous m'avez aidée et soutenue pour établir les ponts entre la Philosophie et les Sciences humaines. Vous avez encouragé mon projet consistant à m'appuyer sur la mise en récit du vécu des personnes qui ont participé à mon travail. Je vous en suis particulièrement reconnaissante.

Je remercie Monsieur le Professeur Yves MATILLON d'avoir accepté de participer à mon jury. Nous avons, ensemble, accompagné des situations de souffrance extrême, dans le service de médecine interne où je faisais mes premiers pas d'interne en médecine. Votre parcours a toujours été pour moi un exemple.

Je remercie Monsieur le Professeur Damien SANLAVILLE et Monsieur le Professeur Pierre LE COZ. Vous avez accepté de faire partie de mon jury comme rapporteurs sans me connaître. Votre confiance m'honore, soyez-en remerciés.

Je remercie toutes les personnes atteintes d'une maladie rare génétique qui ont accepté de me confier leur vécu, leur histoire, en confiance et sans retenue. Elles m'ont invitée et m'ont reçue dans leur intimité, leurs émotions. Sans elles, ce travail n'aurait pas pu se réaliser.

Je remercie tous mes anciens malades et leurs familles. Ils m'ont appris à ne jamais désespérer d'une situation désespérante.

Merci à Laurent DENIZEAU, vous qui m'avez initiée à l'approche anthropologique et soutenue dans mon projet. Vous n'avez pas hésité à formuler de bienveillantes et constructives critiques. Toute ma gratitude.

Merci à Jean-Marc BOTTA, élève et admirateur infatigable d'Henry Maldiney. Vous êtes un merveilleux compagnon d'échange depuis tant d'années sur les questions du handicap et de l'éthique.

Merci à Florence pour ses aides bibliographiques, à mes hôtes de résidences doctorales improvisées mais si chaleureuses : Pascale, Patricia et Jean-Paul, Nathalie et José. Ils m'ont permis d'avancer dans l'écriture. Merci à tous mes amis, proches ou plus lointains, à mes compagnons de route CVX, à mes lecteurs et critiques tout au long de mon parcours, Françoise ma belle-sœur, Sophie, Laurent, Bruno, Catherine, Isabelle, Elisabeth, Philippe, Marie-Claude, Myriam et tous ceux et celles qui m'ont soutenue et supportée dans ce projet fou. Merci à mes « One to one » de l'Apple Store : Philibert, Pierre et Vincent, ils m'ont toujours trouvé des solutions pour les mises en page !

Merci à mes amis doctorants, nos parcours ont été parfois difficiles et différents mais leurs encouragements et leur amitié ont été sans faille. Je pense tout particulièrement à David, Cécile et Emmanuel. Bonne route à vous tous !

Mes remerciements tout particuliers pour la Fondation « Après tout » qui m'a financièrement soutenue pour l'impression et la diffusion de ma thèse.

Abréviations

ADN	Acide DésoxyriboNucléique
AFM	Association Française contre les Myopathies
AAH	Allocation aux Adultes Handicapés
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
CREAI	Centre Régional d'Etudes, d'Actions et d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité
DPN	Diagnostic PréNatal
DSM	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
EBM	Evidence Based Medecine
EMG	ElectroMyoGramme
ETP	Éducation Thérapeutique
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EURORDIS	Rare Diseases Europe
HAS	Haute Autorité de la Santé
HLA	Human Leukocyte Antigen
HTAP	HyperTension Artérielle Pulmonaire
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
INPES	Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé
IRM	Imagerie par résonance magnétique
NORD	National Organisation for Rare Disorders
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
PCR	Réaction en Chaîne par Polymérase
PL	Ponction Lombarie
PNMR	Plan National Maladies Rares
PSA	Antigène Spécifique Prostatique
RTT	Récupération de Temps de Travail
Sd	Syndrome
SEP	Sclérose En Plaques
SLA	Sclérose Latérale Amyotrophique
SNP	Polymorphisme nucléotidique (Single Nucleotide Polymorphism)

Note

La présente note explicite certains choix formels pour la lecture du texte.

Compte-tenu des us en cours, nous avons utilisé le terme « association de patients » qui est le plus souvent retrouvé dans la littérature sur le sujet.

Ont été mis

- entre guillemets, au sein du texte, les néologismes ou les termes qui nécessitaient une prise de distance ainsi que ceux issus d'une citation littéraire
- en italique, au sein du texte, sans italiques, les notions sur lesquelles il convenait d'insister.
- en italique et entre guillemets les citations des personnes interrogées

Les mots avec un * sont explicités dans le glossaire.

En annexe sont exposés

- la lettre de présentation de l'entretien
- le modèle d'accord pour l'entretien
- le contenu des verbatims
- l'évaluation des entretiens par les personnes qui y ont participé
- un exemple de carte heuristique thématique de synthèse des entretiens

GLOSSAIRE

Allèle	Différentes versions d'un même gène. Chez un individu, chaque gène est représenté par deux allèles, situés au même locus sur une paire de chromosomes. L'un est hérité de la mère, l'autre du père. Les allèles d'un même gène ont la même fonction mais ne l'exercent pas forcément de la même façon. Si une mutation survient dans un gène, il peut y avoir apparition d'un nouvel allèle (1).
Apoptose	Mort programmée de la cellule. En réponse à des signaux particuliers, la cellule enclenche une série de mécanismes qui conduisent à sa mort [...] L'apoptose est utile pour éliminer les vieilles cellules (cellules endommagées) ou celles qui doivent être éliminées au cours du développement d'un organisme (2).
Base nucléotidique	Composant moléculaire d'un acide nucléique : cytosine, thymine, adénine et guanine. Des liaisons hydrogènes relient entre elles les bases complémentaires d'un acide nucléique (2)
Cartographie	Construction d'une carte génétique (2).
Cellule Germinale	Les <i>cellules germinales</i> sont les précurseurs des gamètes (ovocytes, spermatozoïdes) ; ces derniers ne contiennent chacun qu'une copie de génome (copie qui est un mélange obtenu par recombinaison des génomes maternels et paternels). Seules les modifications génétiques dans la lignée germinale peuvent être transmises aux générations suivantes. (définition issue de Mandel J.-L., « Améliorer l'homme par la génétique ? », <i>Revue d'éthique et de théologie morale</i> 2015/4 (n° 286), p. 25-34.)
Chondrodysplasie	Affection secondaire à un trouble du développement des cartilages osseux.
Congénital	Présent dès la naissance.
Chorée	Mouvements incontrôlés, de grandes amplitudes. Se rencontre dans la maladie de Huntington, maladie héréditaire neuro-évolutive.
Délétion	Perte d'un fragment oligonucléotidique sur une molécule d'ADN (ou sur un chromosome) (2).
Dominance	Se dit d'un allèle qui s'exprime quel que soit l'autre allèle du même gène. Il s'oppose à l'allèle récessif qui ne s'exprime que s'il est présent en deux exemplaires (sur chaque chromosome de la paire). L'expression d'un allèle dominant est un caractère dominant. Si cet allèle est responsable d'une maladie, son mode de transmission sera dit dominant (1).
Drépanocytose	Les drépanocytoses sont des maladies hémolytiques chroniques susceptibles de 3 types d'accidents aigus surajoutés : anémies graves, infections bactériennes graves et accidents ischémiques vaso-occlusifs (AVO) secondaires aux conflits entre les petits vaisseaux et les globules rouges trop peu déformables. Des complications organiques diverses peuvent survenir. (Orphanet)
Dysautonomie	Perturbation diffuse du système nerveux végétatif dominé par l'hypotension orthostatique (4).
Dysbiose	Déséquilibre du microbiote intestinal.
Dysmorphie	Anomalie morphologique (4).
Dysplasie	Anomalie du développement d'un organe.
Épigénétique	L'expression des gènes est modulée par leur environnement cellulaire ou physiologique. Ces facteurs encore mal connus dits « épigénétiques » modifient la façon dont le programme génétique se traduit en un organisme autonome (1).
Épissage	Mécanisme de coupure et de recombinaison génétique touchant un acide nucléique ; il permet d'éliminer certaines séquences nucléotidiques et de relier ensuite les séquences adjacentes restantes ; on trouve ce phénomène chez les ARN ou chez les ADN (3).

Épissage Alternatif	Mécanisme moléculaire qui permet à des ARNm différents d'être produits à partir du même ARN transcrit primaire (dans la même cellule ou dans des cellules différentes) par élimination différentielle des exons. Dans une même cellule, des isotopes d'ARNm peuvent ainsi être produits ; des protéines distinctes sont généralement produites à partir de ces ARNm alternatifs (3).
Exome	Ensemble des exons.
Exon	Séquence nucléotidique à l'intérieur d'un gène de cellule eucaryote qui est gardée sur l'ARNm après les phénomènes d'excision-épissage ; ces derniers éliminent les introns de l'ARN transcrit primaire. L'ensemble des exons forme la séquence codante de la molécule d'ARNm mature (2).
Génome	Ensemble du matériel génétique et par conséquent des gènes portés par tous les chromosomes (1).
Génotype	Ensemble de tous les gènes d'un individu, c'est-à-dire l'ensemble des allèles qu'il porte, qu'ils s'expriment ou non (1).
Hérédité	Transmission des caractères génétiques des parents à leurs descendants.
Hétérozygote	Une personne qui possède deux allèles différents pour un gène considéré est dite hétérozygote pour ce gène. L'allèle qui s'exprime est alors l'allèle dominant (1).
HLA Human Leucocyte Antigen	Antigènes qui sont exprimés à la surface des leucocytes humains responsables des réactions de rejet de greffes (3).
Homozygote	Une personne qui possède deux allèles identiques pour un gène considéré est dite homozygote pour ce gène. Les allèles récessifs ne s'expriment que chez les homozygotes (1).
Intron	Séquence nucléotidique non-codante située entre deux exons (séquences codantes du gène) ; elle sera éliminée de l'ARN transcrit primaire lorsque celui-ci sera transformé en ARNm mature (phénomène d'excision-épissage). On trouve les introns dans l'ADN génomique des cellules eucaryotes (2).
Macula	Zone de la rétine située au fond de l'oeil, près du nerf optique.
Maladie autosomique dominante ou récessive	Les maladies autosomiques dominantes surviennent chez des sujets porteurs d'un gène pathologique à l'état hétérozygote. Les maladies autosomiques récessives surviennent chez des sujets homozygotes pour un gène pathologique (1).
Maladie mitochondriale	Maladie due à une mutation de l'ADN mitochondrial.(1)
Maladie multigénique ou multifactorielle	Maladie liée à des facteurs de susceptibilité génétique associés à d'autres facteurs, notamment environnementaux (1).
Métabolome	Ensemble des métabolites retrouvées dans un échantillon biologique.
Métagénome	Ensemble des génomes des populations bactériennes d'un milieu donné.
Microbiote intestinal	Ensemble des micro-organismes présents dans l'intestin.
Modèles murins	Modèles d'expérimentations animales chez la souris.
Monogénique	Qualifie un caractère phénotypique quantitatif déterminé par un seul gène dont les effets sont cumulés (3).
Mutation	Modification de l'ADN susceptible de perturber l'activité d'un gène ou de l'inactiver complètement. Les mutations se produisent par hasard, sous l'effet de rayonnements, de substances chimiques ou à la suite d'une erreur de copie de l'ADN. Les mutations survenues dans les cellules somatiques ne se transmettent pas aux enfants, c'est le cas par exemple de celles qui dérèglent les mécanismes de contrôle des divisions cellulaires et qui peuvent être à l'origine d'une tumeur. D'autres mutations se transmettent aux descendants si elles touchent une cellule sexuelle (ovocyte ou spermatozoïde). Elles sont à l'origine des maladies héréditaires (1).
Mutation de novo ou néo-mutation	Mutation qui apparaît chez un enfant et qui est absente chez ses parents (3).
Néoténie	Persistance des formes embryonnaires ou larvaires à la maturité (4).

Nucléotide	Elément de base de la chaîne d'un acide nucléique ; on distingue les ribonucléotides (qui forment les molécules d'ARN) des désoxyribonucléotides (qui forment les molécules d'ADN) (2).
Pénétrance	Probabilité de développer la maladie en présence d'un génotype. Elle n'est pas constante et varie en fonction de l'âge, du sexe et de nombreux autres facteurs. Une pénétrance incomplète signifie que certains porteurs de la mutation ne l'exprimeront pas (1).
Phénotype	Ensemble des manifestations observables, visibles, du génome (couleur des yeux, ou des cheveux, taille, maladies...). Leur variabilité résulte des interactions entre facteurs génétiques et d'autres, tels que ceux de l'environnement. Plusieurs gènes peuvent être à l'origine d'un caractère donné (1).
Phénylcétonurie	Une des plus communes anomalies innées du métabolisme, elle est caractérisée par un déficit mental léger à sévère chez les patients non traités (Orphanet)
Polygénie	Qualifie un caractère phénotypique quantitatif déterminés par un ensemble de gènes dont les effets sont cumulés (3).
Polymorphisme	Le fait qu'il existe différentes formes d'un même gène au sein d'une même espèce (1).
Porphyrie aiguë intermittente	La plus fréquente et la plus sévère des porphyries hépatiques aiguës. Elle est caractérisée par la survenue de crises neuro-viscérales sans signes cutanés. Les patients souffrent de crises neuro-viscérales intermittentes qui peuvent durer plusieurs jours et se répéter sur plusieurs semaines. (Orphanet)
Prévalence	Dans une population donnée, nombre de sujets atteints de la maladie à un instant donné ou dans une période donnée. Elle augmente avec l'incidence mais aussi avec la durée de la maladie (1).
Protéome	Ensemble des protéines qui peuvent être exprimées par les cellules d'une espèce. Cet ensemble est plus vaste que le génome, parce qu'un gène peut s'exprimer sous forme de protéines différentes (3).
Protoplasme	Contenu de la cellule comprenant le ou les noyaux et les organites cytoplasmiques à l'exclusion des grandes vacuoles des cellules végétales (3).
Séquençage	Détermination de l'ordre linéaire des unités de base (nucléotides ou acides aminés) composant la structure primaire d'une macromolécule (acide nucléique ou protéine) (3).
Single Nucleotide Polymorphism	Désigne des variations (ou polymorphismes) d'une seule paire de base du génome, entre individus d'une même espèce. Ces variations sont très fréquentes (1/1 000 paire de bases dans le génome humain) (1).
Syndrome	Ensemble clinique des symptômes et/ou de signes.
Thalassémie Alpha	L'alpha-thalassémie est une hémoglobinopathie héréditaire caractérisée par un défaut de synthèse des chaînes alpha de globine et se traduisant par un tableau clinique variable selon le nombre d'allèles affectés. (Orphanet)
Transcription	Processus qui permet d'obtenir une chaîne d'acide nucléique à partir d'une autre qui sert de matrice ; il s'agit par exemple de la synthèse d'une molécule d'ARN à partir d'une molécule d'ADN (2).
Transcriptome	Ensemble des ARNm qu'un organisme peut exprimer. Dans un sens restreint, ensemble des ARNm qu'une cellule exprime à un stade de sa vie (3).
Trophoblaste	Couche cellulaire extra-embryonnaire, périphérique du blastocyste, qui fixe l'embryon à la paroi utérine et le nourrit (4).
Variance Génétique	Partie de la variation phénotypique qui est attribuée à l'existence de différences génotypiques (2).

Les définitions sont issues

(1) *glossaire de l'IPubli INSERM*, <http://www.ipubli.inserm.fr/bitstream/handle/10608/107/Glossaire.html> consulté le 18/08/2015

(2) Cailliez J.-C., Verreman K., *Dictionnaire de biologie cellulaire et moléculaires*, Paris, Ellipses, 2004.

(3) Berthet J., *Dictionnaire de Biologie*, Bruxelles, de Boeck, 2006.

(4) Quevauvilliers J.[dir] *Dictionnaire médical*, Paris, Masson, 2009.

*« Je saisis à votre chevet que l'invalidité n'existe pas,
qu'elle n'est elle aussi qu'une création de l'esprit.
Certes, il y a les contraintes, les douleurs, les renoncements ;
il y a tout ce que l'on ne peut pas faire, tout ce que l'on ne peut plus faire.*

*Mais si l'esprit demeure, si la force d'inventer est intacte, on peut vivre, vivre vraiment,
intensément, et espérer le bonheur. »*

Guillaume de Fonclare, *Joë*, Paris, Stock, 2014, p. 87.

*« L'homme souffrant n'est pas réduit à sa souffrance. Il revendique, sauf désespoir ou
dépression profonde, une reconnaissance de lui-même comme personne, inentamée pour
l'essentiel, toujours vivante et traversée par le désir de l'autre. L'étonnant est cette possibilité
de vivre encore en vérité, c'est-à-dire dans l'ordre de la relation et de l'amour, dans le temps
même où, la souffrance venue, chacun dérive vers l'inconnu et advient autre qu'il n'était.
[...] Dans l'homme souffrant, une
source intérieure ne tarit pas. »*

Bernard Matray, « L'homme dans la souffrance et son isolement »,
Christus 152, oct. 1991, p. 403-409.

*« Le fait de basculer d'un mode de malédiction (tu es condamnée) en un mode d'élection (cela
t'arrive pour que tu en fasses quelque chose) peut en effet, se penser comme un processus de
conversion dans son premier sens de mouvement circulaire, de bascule totale des références,
autant que dans le sens théologique de conversion religieuse. »*

Alice Rivières, collectif dingdingdong,
Test présymptomatique et divination.
26 décembre 2012.

Sommaire

Avant-propos	17
INTRODUCTION	21
Première partie	
LE PHÉNOMÈNE ÉTUDIÉ	29
Chapitre I : L'émergence des maladies rares d'origine génétique	31
Chapitre II - Problématique et hypothèses	44
Chapitre III - Concepts et auteurs de référence	46
Seconde partie	
ÉTUDE DE TERRAIN	73
Chapitre I - Approche méthodologique du recueil des données	75
Chapitre II - Analyse phénoménologique	76
Chapitre III - Recueil des données de notre étude	80
Troisième partie	
LES RÉSULTATS	97
Chapitre I - L'expérience « pathique » de la maladie	99
Chapitre II - Les représentations de la maladie et ses métaphores	110
Chapitre III - La trajectoire médicale	133
Chapitre IV - L'expérience sociale du vécu de la maladie rare génétique	154
Quatrième partie ÉPISTÉMOLOGIE DES MALADIES RARES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE	169
Chapitre I - Les maladies rares génétiques défient toute classification	172
Chapitre II - Climat de tension avec le corps médical	202
Chapitre III - Des maladies inconnues et invisibles	224
Chapitre IV - L'identité en errance	253
Cinquième partie	
LA GÉNÉTIQUE & LES MALADIES RARES	271
Chapitre I - L'hérédité des ressemblances	274
Chapitre II - L'imaginaire de la génétique et ses représentations	285
Chapitre III - Génétique et maladies rares	299
Chapitre IV - Rareté et génétique, une conjonction objectivante	306
Chapitre V - La tentation de l'identification au gène	316

Sixième partie	
VERS UNE ÉTHIQUE DE RE-SUBJECTIVATION	321
Chapitre I - Médecine de l'incertitude et expertise du patient	324
Chapitre II - Travail biographique et reconstruction identitaire	354
Chapitre III - La "solidarité des ébranlés" et la force de vie associative	366
Chapitre IV - Penser la rareté	389
CONCLUSION	405
BIBLIOGRAPHIE	413
Ouvrages	415
Extraits d'ouvrages	427
Articles	432
Dictionnaires	442
Filmographie	443
Théâtre	443
Danse	443
Œuvres picturales	443
Associations	444
Sites consultés	445
Décrets et Lois, Rapports officiels	446
ANNEXES	449
Annexe 1 - Lettre de présentation de la recherche	451
Annexe 2 - Formulaire de consentement des entretiens	452
Annexe 3 - Maladies rares génétiques ciblées par les médecins	454
Annexe 4 - McGill Illness Narrative Interview (MINI)	457
Annexe 5 - Verbatims des 16 entretiens	460
Annexe 6 - Evaluations des entretiens par les personnes	628
Annexe 7 - Exemple d'une carte heuristique thématique	634
Index nominum	635
Index rerum	647
TABLE DE L'ICONOGRAPHIE	651
TABLE DES TABLEAUX	653
TABLE DES MATIÈRES	655

Avant-propos

Pourquoi me lancer dans un travail de thèse alors que j'ai déjà participé à plusieurs publications qui témoignaient de mon expérience de médecin et de malade co-fondatrice d'une association de patients dans les années 1997.

Je souhaitais quitter le champ du témoignage pour explorer une dimension plus réflexive. Son aridité ne m'est apparue que secondairement, mais avec force !

Ma motivation a été multiple. Je suis moi-même atteinte d'une maladie rare génétique dont le diagnostic m'a conduite prématurément à arrêter toute mon activité professionnelle médicale hospitalière. Je n'ai pas la mutation génétique connue pour ma maladie qui aurait marqué de son sceau l'irréversible diagnostic ; j'ai donc vécu, comme beaucoup d'autres patient(e)s, la remise en cause de mon diagnostic selon les équipes consultées, pourtant spécialisées. L'annonce fut pour moi, comme pour tant d'autres, un événement marquant de ma vie, délimitant un avant et un après. Bien qu'étant « du milieu médical », qui peut apparaître pour certains un sérail, j'ai ressenti comme très violents les mots utilisés lors de l'annonce.

Ayant participé à la création d'une association de patients souffrant de la même maladie, j'ai peu à peu découvert combien cet investissement pouvait être ambigu : il peut être autant le lieu d'une identification néfaste et réductrice à la maladie que le lieu d'une expérience forte de partage et de solidarité.

J'étais habitée par le sentiment d'une nécessité urgente de faire un travail transversal et de faire connaître, par une production académique reconnue, les problématiques mais aussi toutes les richesses portées par ces malades atteints d'une maladie rare. Si je parle d'urgence, c'est que mon projet a été régulièrement ponctué d'interruptions secondaires à mon évolution médicale me faisant éprouver personnellement la dimension de l'incertitude que je serai amenée à développer dans ma réflexion. Ce projet, je souhaitais le mener à sa fin, j'avais eu l'engagement de deux amis qu'il ne resterait pas au fond de mon ordinateur, au cas où... Ce fut un projet et un pari exigeants, parfois épuisants, mais ils m'ont aussi tenue quand la santé s'éclipsait.

Je souhaitais également conclure mon cursus universitaire en Éthique médicale, initié en 1993 à Paris V, sur une question qui, à l'époque, était le cœur de mon engagement professionnel comme médecin hospitalier : le devenir des patients en état végétatif chronique. Ultérieurement, par

mon expérience de malade, je suis rentrée dans le monde des maladies rares génétiques qui aujourd'hui m'interpelle.

En prenant en compte mes limites physiques et mon souhait d'honorer l'école lyonnaise qui m'avait formée médicalement, j'ai décidé de finir ce parcours d'Éthique à Lyon. L'accueil qui m'a été réservé par Monsieur le Professeur Jean-Philippe Pierron de l'Université Lyon III m'a confortée dans ce choix et c'est donc en école doctorale de philosophie que je me suis inscrite en codirection avec Monsieur le Professeur Emmanuel Hirsch de l'Espace Ethique de l'AP-HP de Paris dont les travaux et la réflexion éthique étaient pour moi une référence depuis de très nombreuses années. Mon travail se veut donc être celui d'une réflexion à visée éthique.

Mais ce n'était que le début d'un long parcours, où plus j'avancais, plus je percevais que mon projet était à un carrefour de connaissances faisant appel à la philosophie, la psychologie sociale, la sociologie, l'anthropologie, l'éthique et la médecine. Le champ couvert m'a souvent paru immense et décourageant, avec des façons de procéder souvent difficiles à faire cohabiter et hors de mon domaine de connaissance habituel. Mais mon objectif était, en prenant appui sur les travaux et les concepts de ces différentes disciplines, en les articulant les uns aux autres, *d'élaborer une pensée sur l'expérience dramatique de la maladie rare d'origine génétique*. Il m'a donc fallu adapter mon cheminement qui a voulu être celui d'une réflexion philosophique et éthique, appliquée au domaine de ma recherche. Il s'est, ainsi, trouvé être aux croisements des Sciences humaines. En pratique, l'articulation entre la philosophie et les sciences humaines s'est faite grâce à la collaboration de Monsieur le Professeur Jean-Philippe Pierron pour la philosophie et Madame Christine Durif-Bruckert, psychologue, membre du GRePs¹ de Lyon 2, pour les sciences humaines en santé et en psychologie sociale. Le lien avec l'anthropologie s'est fait avec Monsieur Laurent Denizeau, Docteur en sociologie et anthropologie du Centre Interdisciplinaire d'Ethique de Lyon. Ma thèse se veut donc aussi être une réflexion pluridisciplinaire.

J'ai essayé de compenser le manque de connaissances par de nombreuses lectures qui me conduiront à de (trop) nombreuses citations, et par mon expérience tant de médecin que de malade. J'espère y être en partie arrivée.

¹ Groupe de Recherche en Psychologie sociale

Mon vœu le plus cher est que ma thèse réponde à un impératif que je me suis secrètement donné : celui de transmettre la force de vie dont je suis le témoin quand je rencontre toutes les personnes que je voudrais honorer par mon travail. Ces personnes, atteintes d'une maladie rare d'origine génétique m'ont dit la vie qui les anime.

Je dédie aussi mon travail et ma réflexion à tous ceux et celles, pour qui, la maladie ou le handicap étant trop lourds, plus rien n'apparaît possible à espérer.

INTRODUCTION

Les maladies rares sont identifiées depuis les années 1930-1940, suite à la problématique des médicaments orphelins aux États-Unis. Elles ont été initialement dénommées « maladies orphelines » afin d'évoquer le désintérêt, sinon l'abandon, de la communauté scientifique et de l'industrie pharmaceutique. Le critère retenu de leur fréquence de survenue et de leur prévalence, est de toucher *moins de 1 personne sur 2000*. C'est ce qui les a secondairement définies. La grande majorité (80%) d'entre-elles est d'origine génétique.

Notre travail n'est pas une thèse de médecine. Nous nous sommes intéressée spécifiquement au vécu des malades. Les maladies rares d'origine génétique regroupent des maladies très différentes : physiques, mentales, sensorielles, visibles ou non, souvent évolutives, instaurant parfois un handicap définitif, et le plus souvent sans possibilité curative. Nous avons, pour soutenir notre réflexion, eu recours à des auteurs et des concepts tant philosophiques qu'en Sciences humaines, en particulier en anthropologie et psychologie sociale.

Le sujet atteint d'une *maladie rare d'origine génétique* est confronté à la représentation qu'il se fait de la génétique, tant pour expliquer la cause de sa maladie, que pour en espérer une thérapeutique, perspective, aujourd'hui encore, exceptionnelle. Le vécu d'une maladie rare d'origine génétique a des caractéristiques que nous développerons. Elles sont le paradigme des maladies qui s'affrontent à l'inconnu et à la difficulté diagnostique, à l'absence de possibilité thérapeutique curative. Elles bouleversent l'identité de la personne atteinte. La personne doit cependant trouver comment vivre et se reconstruire avec cette nouvelle donnée.

L'anomalie génétique peut induire la tentation d'une réduction du malade à son anomalie, elle-même réduite à un fonctionnement causal au niveau du gène. Nous pouvons noter ces réductions successives qui peuvent concourir à une objectivation du sujet à sa maladie ou à son « anomalie génétique ». Le risque est d'avoir le sentiment d'être identifié à ce diagnostic, à sa maladie et de ne plus exister ni être reconnu comme sujet.

Lors d'un échange hors de notre corpus, une malade s'est elle-même définie comme « une mutante » comme si la mutation dont elle est porteuse était devenue son critère identificatoire. C'est donc bien l'identité du malade qui est mise en péril par la survenue de la maladie génétique qui bouleverse ses stratégies identitaires antérieures.

La survenue de la maladie génétique dans l'histoire propre du malade fait violence. Les retards diagnostiques, la banalisation des symptômes, les jugements formulés suscitent un rapport conflictuel initial avec le corps médical. Il influencera le vécu ultérieur du sujet atteint d'une maladie le plus souvent chronique et sans recours thérapeutique, loin du cadre habituel du champ conceptuel de la toute-puissance de guérison² de la médecine moderne.

L'annonce du diagnostic permet de mettre un nom sur la maladie dont la personne est atteinte. Elle est le plus souvent réalisée par un médecin hyper-spécialisé, rencontré après un long parcours de recherche. Elle est vécue par les malades avec ambiguïté : elle peut être associée à un sentiment de soulagement devant l'identification des troubles constatés ; mais, parfois dans le même temps, le ressenti associe une grande inquiétude, d'autant plus si le malade, ou ses parents, se retrouvent seuls et désemparés une fois le diagnostic posé. L'interaction relationnelle et les conditions matérielles de la rencontre (temps, lieu, disponibilité, présence d'un tiers) entre celui qui énonce le diagnostic et celui qui vient chercher un diagnostic peuvent fortement conditionner la manière - très subjective - dont il est reçu. Les symptômes jusque-là allégués par le (la) malade et non-reconnus, ou enfin pris en compte comme signifiants, sont identifiés comme tels par « le médecin qui transforme par la médiation du langage [...] le symptôme en signe »,³ et, de là, peut nommer la maladie en cause. Il s'agit d'une nomination, dont nous nous attacherons à comprendre les enjeux, nomination d'ailleurs souvent éponyme du premier scientifique qui a décrit la maladie. La dimension génétique viendra confirmer la véracité de la maladie, dans un contexte où la symptomatologie a pu être pendant plusieurs années reléguée comme fonctionnelle et non-organique.

Un long travail d'adaptation sera nécessaire au malade pour trouver ses propres voies de subjectivation au sein-même de cette objectivation englobante et causale proposée. L'histoire personnelle peut être vécue dans un premier temps comme incohérente, rompue, ou aléatoire comme l'est parfois la survenue de la mutation. Nous explorerons les différentes stratégies envisagées pour aider le malade qui cherche à donner du sens et de la cohérence à son histoire avec la maladie.

Notre positionnement de chercheur, en lien avec notre vécu et notre histoire personnelle, nous a beaucoup interpellée sur le choix de notre sujet et sur la méthodologie à choisir. Si nous avons

² Collectif, « Le pouvoir de guérir », *Revue d'éthique et de théologie morale* 2011/HS, n° 266.

³ Barthes R., « Sémiologie et médecine », *L'aventure sémiologique*, Paris, Seuil, Points, coll. Essais, 1985, p. 275.

maintenu ce choix, c'est pour tenter de porter un regard réflexif transversal sur la problématique que nous côtoyons et vivons au quotidien. Nous sommes témoin des situations de détresses vécues et du combat souvent mené dans une grande solitude, source de souffrance psychique, affective, et sociale qui s'ajoute à la souffrance physique liée à la maladie rare⁴. Nous savons que notre travail ne sera pas d'une intransigeante objectivité, impossible compte tenu de notre positionnement. Mais, comme nous y invitent les travaux de G. Devereux⁵, nous espérons que la subjectivité de notre travail sera une source de richesse. « La [quatrième] étape, et (provisoirement) la dernière que nous puissions accomplir en l'état actuel de nos connaissances, est d'accepter et d'exploiter la subjectivité de l'observateur, d'accepter le fait que sa présence influence le cours de l'événement observé aussi radicalement que “ l'observation ” influence (“ perturbe ”) le comportement d'un électron. L'analyse du comportement doit apprendre à admettre qu'il n'observe jamais le comportement qui “ aurait eu lieu en son absence ” et qu'il n'entend pas le même récit qu'un même narrateur eût fait à un autre que lui. Par bonheur, ce qu'on appelle les “ perturbations ” dues à l'existence et aux activités de l'observateur, lorsqu'elles sont correctement exploitées, sont les pierres angulaires d'une science du comportement authentiquement scientifique et non — comme on le croit couramment — un fâcheux contretemps dont la meilleure façon de se débarrasser est de l'escamoter »⁶. Les personnes que nous avons rencontrées connaissaient notre double position de médecin et de personne touchée par une maladie rare d'origine génétique. Le monde associatif des maladies rares est relativement limité et nous avons souhaité énoncer d'emblée le lieu d'où notre recherche s'était initiée, en espérant qu'il serait, en étant explicite, un gage de confiance et d'empathie.

Afin de développer nos hypothèses initiales, nous avons fait le choix délibéré de recueillir le vécu décrit par les malades eux-mêmes ou leurs parents, dans le cadre d'entretiens semi-directifs et d'une analyse phénoménologique et qualitative de leurs contenus. La première partie de notre travail consistera en une *contextualisation* de l'identification et de la reconnaissance des maladies rares d'origine génétique dans l'histoire médicale et sociale initiale des Etats-Unis puis de l'Europe. Nous présenterons, dans la seconde partie, la *méthodologie* du recueil des témoignages des personnes qui ont accepté de nous confier leur vécu, dans des entretiens semi-directifs ainsi que la méthodologie phénoménologique adoptée pour en analyser le contenu.

⁴ Gargiulo M., *Vivre avec une maladie génétique*, Paris, Albin Michel, 2009.

⁵ Devereux G., *De l'angoisse à la méthode dans les sciences du comportement*, Paris, Aubier, [1967], 1980.

⁶ *Ibid*, p. 30.

Dans la troisième partie nous nous proposons de présenter une *analyse* des parcours vécus tels qu'ils nous ont été confiés avec toute la subjectivité et toute la cohérence narrative que chacun des participants a souhaité donner à son récit. L'analyse s'attachera à en repérer tant les points communs que les éléments particuliers et leurs dynamiques. Nous y analyserons le vécu de l'expérience pathique de la maladie, les représentations de la maladie rare et ses métaphores, le vécu de la trajectoire médicale et les représentations individuelles et sociales de la dimension génétique. C'est cette phase, qui, nous était indispensable, qui nous permettra par la suite d'élaborer notre réflexion.

Elle nous conduira dans la quatrième partie à identifier des caractéristiques anthropologiques et épistémologiques communes de ces maladies rares ainsi qu'à l'analyse du *lien avec le corps médical*. Celui-ci nous conduira vers l'évocation d'une relation qui pourrait être marquée par le *doute* et *l'incertitude*, loin de la toute-puissance affichée des connaissances de la médecine techno-scientifique que les maladies rares mettent à mal. *La médecine du doute et de l'incertitude* n'est pas la représentation ni l'attente habituelles que l'on se fait de la médecine, davantage considérée comme une science exacte que comme un art, investie socialement d'une représentation de la « toute-puissance » de guérison. La question posée par l'irruption des maladies rares (qui ne peuvent, par définition, être connues de tous les praticiens) est de savoir, lorsque les symptômes n'évoquent aucune maladie connue, lorsque il n'y a rien à objectiver, comment est-il possible pour le médecin de reconnaître les limites de son savoir et d'accepter de passer la main, de demander un avis spécialisé complémentaire ? Comment peut se vivre la limite de la connaissance médicale, qui est censée répondre sans se tromper à toute situation pathologique ? Comment intégrer des tableaux cliniques déroutants, inconnus, pour lesquels il n'y a, en l'état actuel des connaissances, aucune proposition thérapeutique ? Nous explorerons ces questions épistémologiques posées dans le cadre qui nous intéresse.

Dans une cinquième partie, nous analyserons le *concept de maladie génétique*, transmissible qui touche la personne concernée mais parfois aussi la filiation et/ou la fratrie. La génétique, science de l'hérédité, est devenue imaginairement la science de l'origine, conduisant certains à identifier la vie humaine à l'ADN. La réflexion sur la place prépondérante de l'identification génétique des maladies rares a soutenu notre recherche. Car, somme toute, qu'est-ce que la génétique, à laquelle tous les malades font référence ? On peut aisément faire l'hypothèse que ses représentations scientifiques comme profanes, secondaires à son irruption dans les années 1950

suite aux découvertes de la structure de l'ADN, ne sont plus tout à fait les mêmes que les représentations actuelles.

Cependant, cette conception apparaît bien s'être ancrée dans les représentations communes et être encore *l'un des modes de pensée causale* principaux sinon exclusifs des maladies génétiques. La génétique ainsi exaltée a même été analysée comme l'objet d'un mythe⁷ et d'une *sacralisation* difficile à repositionner à sa juste place. D. Nelkin et S. Lindee⁸ proposent le terme « d'essentialisme génétique » pour illustrer la société et la vision du monde où tout est rapporté au gène discréditant la responsabilité personnelle au profit du déterminisme génétique. Comme si l'anomalie du gène était réifiée et investie d'une puissance causale unique responsable. Cette représentation a été alimentée par les espoirs thérapeutiques du Projet Génome Humain et les possibilités de séquençage* et de cartographie* de l'ensemble du génome. Le vocabulaire, initié par les scientifiques, à une époque où l'informatique se déployait, a fortement concouru à la *représentation* de l'ADN par des *métaphores* très évocatrices et encore usitées aujourd'hui⁹ : le programme, l'information¹⁰, le patrimoine, ou bien évoquant des mythes fondateurs où l'ADN considéré comme « le secret de la vie »¹¹.

Le dogme central de la génétique et le rôle majeur de l'ADN ainsi conçus ont conduit au « déterminisme génétique » où un gène (le génotype*) produit une protéine qui elle-même génère une fonction caractéristique (le phénotype*). L'identification de la maladie génétique est dans un premier temps associée à la seule anomalie, connue ou non, du gène. Pour le malade la dimension génétique de son atteinte s'impose alors à lui, comme la clé de la compréhension de ce qui lui arrive, étape importante pour la gestion de son avenir avec la maladie.

Ayant insisté sur le risque d'objectivation du malade à son anomalie génétique, c'est dans une dernière partie que nous tracerons des propositions dans le cadre d'une *éthique de subjectivation* et de *soins* vis-à-vis de ces sujets malades, soins souvent mis à mal, dans des parcours chaotiques. Nous développerons dans cette dernière partie les enjeux individuels et collectifs de

⁷ Lambert G., *La légende des gènes, Anatomie d'un mythe moderne*, préface de Henri Atlan, Paris, Dunod, Quai des sciences, 2006, 2^e édition.

⁸ Nelkin D., Lindee S., *The gene as a cultural icon*, 1994, trad, Freeman W.-H. *La mystique de l'ADN*, Paris, Ed Belin, Débats, 1998.

⁹ Fox Keller E., *Le rôle des métaphores dans le progrès de la biologie*, Paris, Les empêcheurs de penser en rond, 1999.

¹⁰ Jacob F., *Le jeu des possibles*, Paris, Fayard, 1981.

¹¹ Watson J., Berry A., *ADN, le secret de la vie*, Paris, Odile Jacob, Sciences, 2003, p. 70.

la présence de ces personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique et nous analyserons le déplacement qu'elles conduisent à effectuer.

L'expérience singulière, très subjective, de la maladie rare est difficile à transmettre, peu compréhensible par l'entourage puisque la maladie n'est pas connue, donc sans représentation collective, associée parfois à des symptômes subjectifs (douleurs, fatigue), non visibles ou marqués d'une grande variabilité. Le vécu d'une maladie rare génétique peut être excluante et désocialisante. Plusieurs voies s'ouvrent pour l'aider à se rétablir : nous pensons que faire son récit de vie, peut soutenir ce travail. Il s'agit d'une des voies qui permettront au malade de se reconstruire et de restaurer son *identité narrative*, telle que nous y invite Paul Ricœur¹². Un autre concept développé par Axel Honneth¹³ nous sera d'un grand secours. Compte-tenu que l'enjeu de *la reconnaissance* se décline parfois dans un climat de grande souffrance, il va, paradoxalement, en émerger une grande force de solidarité. Celle-ci va, peu à peu, s'organiser sous la forme d'associations ou de collectifs de patients. Nous nous attacherons à en repérer les motivations, les processus et les limites. Mais il s'agit bien de l'apparition dans le système de santé, d'un nouveau statut de partenaires qui souhaitent et possèdent une forme nouvelle de savoir et un désir d'auto-gestion sur leurs propres maladies.

Le soin, développé dans toute sa dimension éthique, devient alors partagé, tant prodigué par les soignants que par le malade lui-même, qui, apprenant à prendre soin de lui, peut à son tour prendre soin des autres, dans une solidarité toute particulière. Nous espérons que l'approche de l'épistémologie de la médecine et des maladies rares génétiques pourra, ainsi, éclairer concrètement les réflexions contemporaines sur la philosophie et l'éthique du soin.

¹² Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, Paris, Seuil, 1990.

¹³ Honneth A., *La lutte pour la reconnaissance*, trad. Rusch P, Paris, Cerf, 2000.

Première partie

LE PHÉNOMÈNE ÉTUDIÉ

Chapitre I : L'émergence des maladies rares d'origine génétique

Les épisodes historiques marquants de l'apparition des maladies rares dans le champ de la santé publique ont été analysés dans la travail de Caroline Huyard¹⁴ en sociologie paru en 2007 : *Rendre le rare commun, expériences de maladies rares et construction d'une action collective*. À noter que ce fut, à notre connaissance, la première étude systématique de la catégorie des *maladies rares*, notion de santé publique apparue au début des années 1980.

Nous retiendrons l'identification récente de ce groupe nosologique « maladies rares » et le lien qui existe entre les médicaments dits orphelins et identifiés comme tels, et les maladies.

Dans un premier temps, c'est le terme des *médicaments orphelins* qui domine, comme des médicaments non soutenus ni dans leurs indications, ni dans leurs productions industrielles. Ce terme a fait suite à une dénomination privative de « médicaments *sans* abri », qui évoquait déjà ce que nous développerons ultérieurement comme qualificatif des maladies rares.

1. Des médicaments orphelins aux maladies orphelines

La problématique des médicaments orphelins est apparue aux États-Unis en 1938, suite à une mesure législative, donc politique, visant initialement à sécuriser l'utilisation des médicaments pour l'ensemble de la population.

En 1938, la *Food, Drug and Cosmetics Act*¹⁵ émet un texte qui impose aux entreprises pharmaceutiques d'apporter la preuve de la non-toxicité d'un médicament pour en permettre la commercialisation. Ce texte est amendé en 1962, sous le terme des amendements Kefauver-Harris ou *Drug Efficacy Amendment*, en réponse au scandale des malformations fœtales secondaires à l'utilisation de la thalidomide. Les États-Unis imposent alors aux entreprises pharmaceutiques d'apporter, selon des protocoles expérimentaux reconnus, la preuve de l'efficacité des traitements, celle de leur innocuité et de l'information de leurs effets secondaires. Si les médicaments existants n'apportaient pas ces preuves, ils devaient être supprimés.

¹⁴ Huyard C., *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, Paris, Éditions de l'EHESS, coll. En temps & lieux, 2012.

¹⁵ Devenue ultérieurement la Food and Drug Administration : www.fda.gov

Certains de ces médicaments, qui étaient utiles pour quelques rares maladies, n'ont pas été retirés du marché et se sont retrouvés sans aucun statut, ni évalués, ni retirés. Stockés dans les pharmacies hospitalières, ils ont été dénommés « médicaments sans abri ». Devant cette situation, les pharmaciens hospitaliers ont saisi la FDA par l'intermédiaire de *l'American Society of Hospital Pharmacists* pour définir le statut de ces médicaments.

La notion des « médicaments sans abri » a été ultérieurement supplantée par celle plus large des « médicaments orphelins ». Orphelins, car « sans parents » de l'industrie pharmaceutique, considérés sans intérêt commercial, sans rentabilité, sans « profitabilité »¹⁶. Notons l'insistance de la notion de « manque », pour la désignation de ces médicaments.

Les conséquences furent que certains malades n'avaient plus accès à un traitement soit parce que celui-ci n'avait pas suffisamment été expérimenté, et n'était donc plus délivré, soit parce qu'il n'était plus rentable pour l'industrie pharmaceutique qui le produisait.

D'après C. Huyard, la première réaction des malades fût une réaction très individuelle afin de pouvoir se procurer les médicaments retirés du marché ou de la diffusion. Mais très vite, ils se regroupent et constituent une force de mobilisation collective, soutenus par la FDA (*Food and Drug Administration*) qui veut trouver une solution à la situation, prise entre l'intérêt général de la population et l'intérêt particulier de ces malades. Les personnes concernées se rencontrent et découvrent que leur point commun est l'expérience de la rareté. Abbey Meyers, mère de trois enfants malades, témoigne et développe la force collective qui vient pallier en partie la solitude et le désespoir individuel : « Ensemble, nous représentons des millions de personnes avec des maladies orphelines, et notre voix unique est devenue bien plus forte. Ainsi, une coalition informelle a été créée en vue d'acquiescer un pouvoir politique et de partager des informations. Beaucoup d'entre nous ignoraient que d'autres victimes des maladies orphelines souffraient d'un même destin marqué par le désespoir. En commençant à parler les uns avec les autres, nous trouvons beaucoup de problèmes communs, en particulier les obstacles énormes auxquels sont confrontés les chercheurs sur les maladies orphelines »¹⁷.

¹⁶ Fargeot C., *Médicaments orphelins, de la visée éthique à la réalisation pratique*, DEA d'Éthique Biomédicale, Necker, 1994, Rodin INSERM.

¹⁷ Meyers A., « Orphan drugs and orphan diseases, the consumer's point viewpoint » in *Orphan drug and orphan diseases, clinical realities and public policy*, p. 147-157 cité in Huyard C., *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, Paris, Éditions de l'EHESS, coll. En temps & lieux, 2012, p. 69.

Ce fut la première prise de parole collective pour faire connaître et défendre des situations individuelles, isolées et jusque-là ignorées puisque rares. Le regroupement de malades, vivant une expérience similaire par la rareté de l'affection dont ils sont atteints, est initié. Ce sera cette *solidarité des raretés* qui s'amplifiera au cours des années ultérieures sur un plan national, puis européen, puis mondial.

Ainsi, les malades s'organisent et créent en 1982 la *National Organisation for Rare Disorders* (NORD¹⁸), premier groupe de pression et collectif de malades, mené et dirigé par Abbey Meyers. Ils interpellent leurs élus, ce qui conduit les politiques américains à créer plusieurs commissions pour analyser cette situation. La loi de l'*Orphan Drug Act* est signée en 1983. Elle décrit les critères des médicaments orphelins¹⁹. Cette signature a été rendue possible grâce à l'action conjointe des associations de patients, de l'industrie pharmaceutique et de l'administration fédérale. Ces différents acteurs permettent également l'émergence du concept de maladies orphelines, secondaire à celui des médicaments orphelins, d'où à l'époque le même qualificatif d'orphelin.

Le texte de l'*Orphan Drug Act* définit ce qu'est un médicament orphelin²⁰, et en 1984²¹ ce que sont les maladies rares définies sur un plan statistique. Il y a un glissement entre les médicaments et les maladies, contre lesquelles ils sont censés pouvoir agir. C'est donc par le biais indirect de la thérapeutique difficile d'accès que le concept des maladies rares a été isolé, avec l'introduction de la fréquence de ces maladies. Le terme de *maladies rares* est défini comme des maladies ou des situations :

- affectant moins de 200.000 personnes aux États-Unis,
- ou bien touchant plus de 200.000 personnes aux États-Unis pour lesquelles il est supposé que le coût du développement et la mise en œuvre du médicament orphelin ne seront pas rentables pour l'industrie pharmaceutique.

¹⁸ National Organisation for Rare Disorders (NORD) : www.rarediseases.org

¹⁹ « Un médicament orphelin est indiqué pour une maladie ou un état de santé qui se rencontre tellement peu fréquemment aux États-Unis qu'il ne peut raisonnablement être envisagé que le développement et la distribution de ce médicament puissent être rentables sur le territoire national. » *Orphan Drug Act, Public Law 97-414* du 4 janvier 1983.

²⁰ « S'il est indiqué pour une maladie ou un état de santé assez rare aux États-Unis pour que l'on ne puisse raisonnablement envisager que son développement et sa distribution puissent être rentables sur le territoire national ». (*Orphan Drug Act, Public Law 97-414* du 4 janvier 1983)

²¹ *Public Law 98-551*

La prévalence est donc inférieure à 1/1 000 pour une population d'américains de 250 millions d'habitants. Par la suite d'autres amendements ont été adoptés, précisant de plus en plus les critères de désignation des médicaments orphelins. Malgré de nombreuses modifications engendrées par des amendements, un seuil de 200 000 personnes est conservé, avec la notion de prévalence* de la maladie inférieure à 1‰. Si le seuil n'est pas atteint, le statut de *maladie rare* est automatiquement attribué.

Le processus qui aboutit à une définition réglementaire des maladies rares peut être considéré tant comme le résultat d'une politique de santé publique que comme le fruit d'une mobilisation collective.

Pour C. Huyard, l'émergence de la catégorie des maladies rares n'est pas la conséquence d'une évolution ou amélioration des connaissances scientifiques ou médicales mais bien une réponse au problème de santé publique créé par l'existence des médicaments orphelins suite aux lois administratives et aux amendements²².

Il est intéressant de noter que les termes *Orphan* (orphelin), puis *Orphan Drug* (médicament orphelin), *Orphan disease* (maladie orpheline) ne font plus partie du texte de loi qui s'appuie aujourd'hui sur la définition et le traitement des « *Rare diseases and conditions* » (maladies et circonstances rares).

2. Des États-Unis à la France en passant par le Japon

Dans la dynamique des États-Unis, le Ministère de la Santé et du Bien-être (*Minister of Health and Welfare*) du Japon adopte le 1er octobre 1993 des dispositions proches pour les médicaments qui sont indiqués pour :

- une maladie incurable et sans traitement alternatif, ou bien dont l'efficacité ou la sécurité attendue doit être meilleure par comparaison avec les autres médicaments disponibles ;
- le nombre de malades atteints par cette maladie sur le territoire japonais qui doit être inférieur à 50 000, ce qui, rapporté à la population japonaise, correspond à une prévalence inférieure ou égale à 0,5‰.

²² Huyard C., *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, op.cit, p. 82.

Les médicaments orphelins bénéficient au Japon de différents avantages financiers.

Après le Japon, Singapour (1997), Taiwan (1997) et l'Australie (1998) ont suivi l'exemple des États-Unis.

En France, C. Huyard propose une analyse de la dynamique de la reconnaissance des maladies rares dans un mouvement inverse de celui qui a eu lieu aux États-Unis. Il semble que le point de départ ait été la concomitance de la problématique des maladies rares posée comme problème de santé publique auquel il était souhaitable de répondre, associée à l'interpellation de l'industrie pharmaceutique sur les médicaments orphelins. Ceux-ci étaient apparus et reconnus comme tels aux États-Unis et considérés comme support de l'innovation thérapeutique. En 1987, se tient à Bruxelles un congrès des industriels de la pharmacie sur *Les orphelins de la santé*. Le terme « médicament orphelin » est la transposition du terme *Orphan Drug* utilisé dès 1977 aux États-Unis.

A l'initiative de deux pères dont les fils sont atteints de myopathie, Bernard Barataud (Président de l'AFM) et Pierre Birambeau (Directeur du développement de l'AFM-Téléthon), le premier Téléthon²³ est organisé en 1987. Il est alors centré sur la myopathie avec le slogan *La myopathie tue muscle après muscle*. Son succès médiatique et financier permettra des avancées majeures dans la recherche en génétique par la création, située au Génomipole d'Évry, de l'Institut de Myologie, du laboratoire d'I-Stem, de l'Atlantic Gene Therapies, qui forment avec le Généthon l'Institut des biothérapies des maladies rares. Ce n'est que secondairement que le Téléthon intègre l'ensemble des maladies rares génétiques. La première marche des maladies rares est organisée par l'*Alliance Maladies Rares* en 2000, elle est renouvelée, à Paris, au cours de chaque Téléthon.

En 1994, suite à une demande formulée par quatre entreprises pharmaceutiques (Elf-Sanofi, Fournier, Rhône-Poulenc Santé et Roussel Uclaf) le directeur général de l'Inserm demande à Annie Wolf un rapport sur les médicaments orphelins. Il s'intitulera *Les orphelins de la santé*²⁴ et sera remis en septembre 1994 à Simone Veil et Philippe Douste-Blazy Ministre des affaires sociales, de la Santé et de la Ville. Ce rapport présente un état des lieux de la situation des traitements des maladies rares et tropicales en France et dans les autres pays de la communauté

²³ événement médiatique inspiré de celui des États-Unis, où un marathon télévisé existe depuis 1966 sur l'initiative de l'acteur Jerry Lewis (au profit de la MDA, Muscular Dystrophy Association)

²⁴ Wolf A., *Les orphelins de la santé*, rapport d'étude Inserm, 1994, p. 1.

européenne. Ce document a été repris par Simone Veil, ministre des affaires sociales, alors que la France, en janvier 1995, prenait la présidence de l'Union Européenne avec force de propositions. Ce fut le début d'un processus en vue de faire adopter par le Parlement Européen un texte de loi présentant des mesures incitatives auprès des laboratoires pharmaceutiques pour la recherche et le développement de médicaments dits *orphelins*. À partir de cette date, les projets s'enchaînent et se multiplient.

En 1995, Simone Veil, crée la Mission interministérielle des médicaments orphelins, dirigée par Annie Wolf. Cette mission doit assurer la promotion politique européenne en faveur des maladies rares et des médicaments orphelins et accompagner cette politique par des actions nationales visant à améliorer en France la communication et à encourager la recherche.

En 1995, un *mémoire* est présenté par la France au Conseil des Ministres Européens de la Santé à Luxembourg. Il propose :

- une définition européenne des médicaments orphelins : critère de nouveauté du produit, présomption de non-profitabilité, rareté de la maladie (prévalence inférieure à 0,1%) ;
- le recensement des maladies rares par la somme des informations recueillies au niveau de chaque Etat membre ;
- une aide à la recherche et au développement à accorder bien avant l'autorisation de mise sur le marché, avec la possibilité d'assistance à la recherche expérimentale ;
- une procédure d'enregistrement accélérée si les critères sont respectés ;
- des avantages financiers et fiscaux lorsqu'un produit peut être qualifié de médicament orphelin ; la Commission Européenne demanderait alors aux Etats membres s'ils peuvent accorder de tels avantages et en établirait la liste ;
- une protection de la propriété intellectuelle à partir de la mise sur le marché pendant une certaine durée pour le producteur ;
- une adaptation des redevances perçues en matière d'AMM pour les médicaments orphelins.

La dynamique européenne est ainsi initiée. À l'initiative de l'AFM, le Professeur Marie-Louise Briard, crée *Allo-Gènes* en 1995. C'est un centre d'information sur les maladies génétiques qui apporte une écoute téléphonique et répond aux besoins d'information des médecins et des

malades. Il évoluera dans ce qu'est actuellement le centre téléphonique Maladies Rares Info Services²⁵.

Annie Wolf témoigne²⁶ des combats menés par sa mission interministérielle sur le plan européen. Ils associaient la volonté que l'Europe se dote d'une législation vis-à-vis des médicaments orphelins comme les Etats-Unis, le souhait de proposer une base de données d'informations, validée scientifiquement et gratuite, et le développement d'une coordination européenne des associations de patients. Elle organise en 1996 un colloque avec la participation active de quatre grandes associations de patients : l'AFM, l'Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose, AIDES et la Ligue contre le cancer. Toutes les associations de patients existantes en Europe y sont conviées. Annie Wolf fait également venir des Etats-Unis Abbey Meyers qui enthousiasme le public. A. Wolf raconte comment les quatre présidents des associations montent à la fin du colloque sur la scène et s'embrassent !

Un an plus tard, Eurordis²⁷ est créée. En 1998, c'est la création d'Orphanet²⁸, projet très novateur, outil Internet d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Le parti est pris de rendre cette information, la même pour tous, gratuite et accessible à tous, aux patients y compris. Ce choix a probablement participé à une *révolution* des postures du savoir, avec l'accès et l'appropriation par les personnes touchées par une maladie rare d'un savoir très spécialisé les concernant.

La même année, la Fédération des Maladies Orphelines (FMO), premier collectif associatif français, est créée. En 2000, naît l'Alliance Maladies Rares qui regroupe alors 40 associations de malades. En 2001, Bernard Barataud, alors président de l'AFM, présente devant le Conseil économique et social un rapport intitulé *Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique - constats, perspectives et possibilités d'évolution*. Ce travail permet d'ouvrir des pistes et de définir des axes d'action prioritaires. Il propose notamment :

- d'approfondir la connaissance des maladies rares sur le plan national, européen et international,

²⁵ Maladies Rares Info Services, « des experts vous écoutent ».

²⁶ https://www.canal-u.tv/video/canal_u_medecine/orphanet_la_naissance_d_orphanet_par_annie_wolf.2609

²⁷ EURORDIS est une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 676 associations de patients atteints de maladies rares dans 63 pays couvrant plus de 4000 maladies <http://www.eurordis.org/fr>

²⁸ <http://www.orphanet-france.fr>

- d'intégrer les avancées scientifiques en développant une filière santé de l'ADN humain,
- d'améliorer la prise en charge médicale et notamment les procédures diagnostiques,
- d'améliorer la prise en charge sociale, scolaire, économique.

Le 23 octobre 2001, sous l'impulsion de l'AFM, est inaugurée par le ministre de la Santé la *Plateforme Maladies Rares*, à l'hôpital Broussais à Paris. Elle regroupe Eurordis, Orphanet, l'Alliance Maladies Rares, Maladies rares info-services et le Groupement d'Intérêt Scientifique dont le but est de coordonner et développer la recherche.

Dans les années ultérieures, la France déploie deux plans nationaux maladies rares (PNMR) de 2005 à 2008 puis de 2011 à 2014. Leurs actions phares ont été la création de 131 centres de référence²⁹. Leurs missions sont l'expertise diagnostique, l'élaboration des protocoles de prise en charge, la coordination des travaux de recherche, la formation, l'animation et la coordination des 501 centres de compétences régionaux en lien avec les centres de référence³⁰. Ceux-ci réunissent une fonction de recherche et des pôles d'excellence qui centralisent les connaissances sur un groupe de maladies rares. Ils sont constitués d'un large plateau technique : médecins spécialistes, généticiens, infirmières, assistantes sociales, nutritionnistes et kinésithérapeutes au besoin. L'une des premières fonctions de ces centres est de raccourcir ou de mettre fin à l'errance diagnostique du malade. Ils sont regroupés par type de pathologies. Ils jouent, en outre, le rôle d'interlocuteur pour les tutelles et les associations de malades. Ils ont été complétés par un maillage régional de centres de compétences en lien avec eux et plus proches des malades. En 2013, est créée la *Fondation Maladies Rares*³¹ dont les missions sont de faciliter l'accès aux ressources, de collecter les données cliniques et biologiques, de soutenir les phases précoces des essais cliniques, et la recherche en Sciences humaines et sociales, et de contribuer à la politique nationale et à la coopération européenne et internationale sur les maladies rares. En 2014, est inauguré, à l'hôpital Necker à Paris, l'Institut *Imagine* investi de quatre grandes missions : comprendre pour identifier les mécanismes à l'origine des maladies génétiques, innover pour

²⁹ Les centres de référence ont pour rôles de faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ; définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute autorité de santé, et l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie ; coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique ; participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles ; animer et coordonner les réseaux de correspondants, être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades. (Plan National Maladies Rares 2005-2008)

³⁰ Les centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence.

³¹ <http://fondation-maladiesrares.org/>

développer des nouveaux diagnostics et traitements, transmettre et développer la recherche. Ainsi, tous les projets associent la recherche dans une dimension très large, et proposent de l'aide directe aux malades.

3. Une démarche européenne³²

La reconnaissance et les décisions de soutien aux malades atteints d'une maladie rare se succèdent au niveau européen : le 16 décembre 1999, à l'initiative de la France et grâce au lobbying d'Eurordis, le Parlement Européen et le Conseil de l'Europe adoptent un règlement concernant les médicaments orphelins³³. En 2008, l'Union Européenne adopte une *Communication de la Commission intitulée Maladies rares : un défi pour l'Europe*³⁴ : « les maladies rares requièrent une attention exceptionnelle, car la rareté de la maladie entraîne de grandes difficultés d'accès à un meilleur état de santé globale et ceci non seulement au niveau physique, mais également sur le plan psychosocial : détresse psychique, isolement social, difficultés socio-économiques et professionnelles »³⁵.

En mars 2009, Eurordis publie le rapport *The Voice of 12 000 patients, (la Voix de 12 000 patients)*. Il s'agit d'une enquête menée dans 17 pays d'Europe pour étudier les expériences et les attentes de patients touchés par une maladie rare concernant leur diagnostic et leur prise en charge.

Le Parlement du Conseil de l'Union européenne adopte en avril 2009 un programme européen Maladies rares³⁶.

³² Azema B., Martinez N., CREAMI Languedoc-Roussillon, *Etude sur les maladies rares : Attentes et besoins des malades et des familles*, Juillet 2009.

³³ *Règlement (CE) N° 141/2000 du Parlement Européen et du conseil* du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins

³⁴ La Communication COMM (2008) 679 final de la Commission au Parlement Européen, au Conseil, au Comité économique et social Européen et au Comité des Régions sur Les maladies rares : un défi pour l'Europe

³⁵ *Eurordis position paper on specialized services for people living with a rare disease* ; February 2008, p. 5.

³⁶ *Décision n° 1295/1999/CE du Parlement Européen et du conseil* du 29 avril 1999 portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)

Le 9 juin 2009, le Conseil des Ministres européens adopte une recommandation³⁷ relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares. Cette recommandation revêt une importance particulière parce qu'elle met en avant la nécessité d'une action concertée, tant au niveau national qu'europpéen, afin de :

- Créer des plans ou stratégies nationaux à l'image de ceux existant en France ;
- Faire en sorte que les maladies rares fassent l'objet d'un codage approprié et d'une traçabilité effective dans tous les systèmes d'information sur la santé ;
- Encourager la recherche dans le domaine des maladies rares ;
- Recenser les centres d'expertise au niveau national et encourager leur participation à des réseaux européens ;
- Soutenir la mise en commun d'expertise à l'échelle de l'Europe ;
- Inciter les États membres à mettre en commun leurs connaissances pour les diagnostics et le dépistage, les soins, l'éducation et l'assistance sociale, la formation des professionnels, l'évaluation des médicaments orphelins ;
- Reconnaître le rôle essentiel des associations de patients en recommandant de promouvoir leurs activités ;
- Assurer la viabilité à long terme des infrastructures mises en place dans les domaines de l'information, de la recherche et des soins pour les maladies rares.

Ce texte ouvre la voie à la reconnaissance, en Europe, d'une priorité de santé publique dédiée aux maladies rares. L'évolution des différentes directives permet ainsi d'affirmer en 2008 que « les maladies rares sont une des priorités de santé publique en Europe. Les spécificités des maladies rares en font un domaine propre à très forte valeur ajoutée européenne. La coopération européenne peut aider à partager de rares connaissances disponibles et à combiner les ressources de manière aussi efficace que possible, afin de lutter utilement contre les maladies rares dans l'ensemble des pays membres de l'Union européenne »³⁸.

³⁷ *Recommandation relative à une action dans le domaine des maladies rares* (doc. 10122/09), Conseil de l'union européenne.

³⁸ Communication de la Commission au Parlement Européen, au conseil, au comité économique et social européen et au comité des régions : *Les maladies rares : un défi pour l'Europe* COM 2008 – 679 final, Bruxelles, le 11/11/2008.

Le 30 novembre 2009, la commission établit un comité d'experts de l'Union Européenne dans le domaine des maladies rares pour aider à concevoir et à mener les activités communautaires en la matière. Une dynamique européenne (*Eurordis*, EUCERD, *European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) et internationale se met en place et s'organise tant sur le plan des sociétés savantes que des associations de patients.

Ce qui apparaît lors de ces méandres historiques est la reconnaissance récente de la problématique particulière posée par les maladies rares, avec, dès le départ une conjonction active du corps médical et scientifique *et* des associations de patients (par les Etats-Unis avec NORD puis le relais européen avec Eurordis). Cette reconnaissance trouve son origine dans les années 1940, très marquée et initialisée avec la question des médicaments orphelins, et les difficultés d'accès à des thérapeutiques reconnues comme efficaces (mais parfois avec des indications non officielles), ou innovantes. En à peine 30 ans, la reconnaissance des maladies rares s'impose dans l'ensemble des politiques de santé des pays industrialisés.

Les maladies rares concernent pour chacune d'entre elles peu d'individus. En France, certaines de ces maladies rares sont les plus « fréquemment » rencontrées : par exemple la mucoviscidose (1/8 à 10 000), le lupus érythémateux cutané (1/7 à 9 000) ou la persistance du canal artériel (50/100 000). D'autres sont les plus « rares » comme la Progeria³⁹ (0,005). D'autres encore plus rares sont estimées selon le nombre de cas connus et deux d'entre elles sont connues par exemple à propos d'une seule situation⁴⁰ ou bien selon le nombre de familles telle que l'association « petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale », qui n'est recensée que pour une seule famille⁴¹. Cet exemple illustre que la maladie est définie sur une association de plusieurs symptômes, et nommée parfois par des lettres (soit acronyme soit abréviation du mécanisme de la maladie ou lieu de la mutation génétique), et c'est un nom bien difficile à transmettre pour qui n'est pas spécialiste. Si nous comparons les deux études de prévalence de 2012 et 2014, de nouvelles maladies apparaissent et sont de plus en plus précises dans leur définition telle que « Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine » qui concerne une seule famille en 2014 et n'existait pas en 2012. Il y a alors 60 maladies qui sont dans ce cas.

³⁹ Maladie génétique qui est marquée par un vieillissement accéléré dès l'âge de 2 ans.

⁴⁰ Par exemple les syndromes B4GALT1-CDG et CDG-ALG2.

⁴¹ Informations extraites de Prévalence* des maladies rares, données bibliographique, *Les cahiers d'Orphanet, série maladies rares*, Mai 2014, n° 2.

Le seuil admis en Europe pour définir qu'une maladie est considérée comme rare est d'une personne atteinte sur 2 000. Il existe dans le monde de 6 à 7 000 maladies rares (en fonction des caractères dominant ou récessif). Prises dans leur ensemble, elles concernent 1 personne sur 20, en moyenne de 6 à 8% de la population en France soit un total de 3 à 4 millions de personnes, et près de 25 millions en Europe⁴². Entre 200 et 300 nouvelles maladies rares ou syndromes nouveaux sont décrits chaque année⁴³. Ils peuvent survenir pour moitié dans l'enfance ou à l'âge adulte.

Leur fréquence cumulée au niveau de la population est probablement à rapporter aux progrès médicaux qui ont permis le maintien en vie de patients avec des complications létales avant la réanimation ou même les antibiotiques. Le développement des connaissances génétiques avec la découverte de l'ADN ont aussi favorisé une meilleure compréhension de leur physiopathologie permettant une nouvelle connaissance de ces maladies, autrefois reléguées dans des grandes familles de situations floues, flottantes, sorte de « chaos des nominations »⁴⁴. Lindee⁴⁵ étudie rétrospectivement deux maladies telles que la Dysautonomie familiale⁴⁶ et la Phénylcétonurie⁴⁷. Elle raconte comment elles sont sorties de l'ombre dans l'après-guerre de 1945 et sont maintenant dépistées soit sur la clinique évocatrice, soit par un test sanguin⁴⁸ devenu systématique. Elle insiste sur la convergence d'intérêts personnels, sociaux, scientifiques et du rôle des États en matière de santé publique pour permettre l'identification, la prévention et le traitement d'une maladie rare génétique.

En France, la spécificité de la génétique médicale est tardive et la création de la spécialité n'est qu'en 1995 avec la création d'un diplôme d'études spécialisées spécifique. Elle a permis la mise en place de référents spécifiques et intéressés par ces nouvelles problématiques. Elle a favorisé la diffusion des informations au sein de la communauté médicale telle que le site *London Medical Database*, base de données des dysmorphies* rencontrées en génétique. L'émergence

⁴² Source ministère de la Santé, <http://www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares-qu-est-ce-que-c-est.html> consulté le 25-04-2015.

⁴³ *Id.*

⁴⁴ Sticker J.-J., « Une catégorie obsolète qui eut tant d'importance dans le passé », *ALTER, European Journal of Disability Research*, 2011, 5, p. 57–58.

⁴⁵ Lindee M.-S., « Genetic disease since 1945 », *Nature Reviews Genetics*, 2000, vol. 1, n° 3, p. 236–241.

⁴⁶ Maladie héréditaire, qui affecte presque exclusivement la population juive d'Europe de l'Est, caractérisée par une perte des sensations et par une altération sévère de l'activité du système nerveux autonome entraînant des dysfonctionnements multisystémiques (Orphanet 2015).

⁴⁷ C'est la plus commune des anomalies innées du métabolisme, elle est caractérisée par un déficit mental léger à sévère chez les patients non traités (Orphanet 2015).

⁴⁸ Test de Guthrie qui mesure la concentration sanguine en phénylalanine.

d'Internet, a soutenu les échanges et les expériences permettant d'isoler des éléments diagnostiques, démographiques et parfois thérapeutiques.

Les maladies rares sont très hétérogènes et leur point commun est principalement lié au vécu des patients. Il est intéressant de noter le critère du regroupement de ces maladies : il n'est ni celui de la symptomatologie classiquement utilisé au XVIII^e ni « anatomo-pathologique » en fonction de l'organe touché par la maladie (infarctus du myocarde, calcul rénal...) ni « physio-pathologique » comme le diabète, ou l'insuffisance thyroïdienne, ni encore « étiologique » comme les maladies infectieuses.

Nous pouvons constater également qu'individuellement ces maladies sont nommées et donc désignées par le nom du médecin qui les a découvertes. Nous reviendrons sur cette appellation éponyme de ces maladies. Mais ce qui apparaît, dès ce stade, est que ces maladies rares échappent à la classification habituelle des maladies ordinairement connues. Ici, le seul critère de regroupement des maladies rares est celui de la fréquence de survenue de ces maladies. Tout se passe comme si la rareté prenait la place de l'organe malade, habituellement évoqué dans le nom de la maladie. Le caractère de fréquence s'enrichira très vite du caractère étiologique de la nature génétique de la maladie.

4. Maladies « rares, orphelines, ou négligées »

Les maladies *rares* sont caractérisées par leur faible prévalence (moins de 1/2 000) et leur hétérogénéité.

Les maladies *négligées* sont des maladies à prédominance tropicale souvent infectieuses qui affectent principalement les personnes vivant dans des pays en voie de développement⁴⁹. Elles toucheraient au moins un milliard d'individus soit une personne sur six⁵⁰.

Les maladies *orphelines* regroupent les maladies rares et les maladies négligées. Elles sont orphelines de la recherche et de l'intérêt du marché ainsi que des politiques de santé publique. La conséquence en est souvent une absence de proposition thérapeutique.

⁴⁹ Par exemple : le choléra, les filarioses, le trachome, la trypanosomiase, la leishmaniose, la dengue.

⁵⁰ Fehr A., Thurmann P., Razum O., « Editorial : drug development for neglected diseases : a public health challenge », *Trop. Med. Int. Health*, 2006, 11, p. 1335–1338.

Chapitre II - Problématique et hypothèses

La survenue d'une maladie rare génétique est un bouleversement dans la vie de la personne atteinte et secondairement dans celle de son entourage familial. Elle ne survient pas brutalement, mais s'infiltré peu à peu, insidieusement, dans la vie du malade. Le plus souvent, l'histoire de la maladie s'inscrit dans un long temps de recherche diagnostique, classiquement nommé sous le terme d'*errance*. Le malade peut avoir plusieurs diagnostics incorrects posés ou subir le déni de l'organicité de ses symptômes avant que ne soit identifiée sa maladie. A l'inverse, le diagnostic peut être précoce s'il s'inscrit dans une histoire familiale dont plusieurs membres sont atteints de la maladie et qui porte le sceau du devenir de chacun des membres malades. A l'issue de ce temps où la mise en cause de la symptomatologie a parfois été reléguée ou déniée, un diagnostic est posé et l'annonce est celle d'une maladie qui, le plus souvent, ne guérit pas. Le hiatus entre ces deux postures chronologiques est très violent. Il en appelle à des ressources internes personnelles et familiales mais aussi à des ressources et à une créativité sociale et collective très forte. C'est cette hypothèse que nous avons souhaité explorer.

Elle se décline en plusieurs volets :

La survenue d'une maladie rare génétique est un *événement d'une grande violence* qui touche la personne dans toutes ses composantes, sa subjectivité, son identité comme son intimité. Les caractéristiques de cette situation particulière, résident dans la déstabilisation des repères identitaires de la personne malade jusqu'à celui de sa filiation. Par ailleurs, les maladies rares génétiques touchent les personnes de la naissance jusqu'à leur mort. Les récits faits par les sujets ayant participé à notre recherche doivent pouvoir nous permettre de repérer les champs des *bouleversements* secondaires à la maladie, *les adaptations ou les stratégies* pour « faire face ». Notre hypothèse est que la maladie est à l'origine d'une perte majeure de repères, déstructurante, proche de l'expérience du chaos. Le malade et son entourage doivent convoquer et inventer toutes sortes de stratégies pour pouvoir vivre avec cette contingence, de façon définitive, puisque le plus souvent sans guérison. Nous évoquerons certaines d'entre elles à la fin de notre parcours.

Les malades touchés par une maladie rare génétique ont *une représentation très particulière des termes de rare, de génétique et de galère* souvent usités pour désigner le vécu de ces maladies, qui sont pour certaines *invisibles*. Spontanément, ils évoquent dans le langage profane,

l'inconnu, la transmission et la non visibilité sociale de la présence de la maladie. L'association de ces trois qualificatifs concourt à un sentiment d'incompréhension et de non reconnaissance.

La rareté est le critère de classification de ces maladies. Il est souvent associé à celui de *l'errance* et de *galère* secondaires à la méconnaissance de la maladie. Ces termes spontanément associés au vécu de la maladie en illustrent le sentiment d'exclusion. Le sujet atteint d'une maladie rare génétique est confronté à la *représentation* qu'il se fait de la génétique, tant pour expliquer la cause de sa maladie, que pour en espérer une thérapeutique curative. Les qualificatifs et les représentations de la maladie telles que les malades la vivent avec toutes ses conséquences physiques, psychologiques et sociales nous aideront à préciser *les représentations sociales et l'approche anthropologique* de ce groupe de maladies. L'étude du vocabulaire utilisé, du recours aux métaphores et des explications élaborées par les malades nous permettront d'en cerner le contexte.

Nous pensons que dans ce contexte la conjonction de la rareté et de la génétique concourt à une objectivation de la personne malade et à son isolement, au risque de la réduire à sa seule maladie et/ou à son *anomalie génétique*.

Ce vécu très particulier de la maladie rare génétique s'organise aussi autour *du lien avec le corps médical*. Nous repèrerons dans la parole et le récit narratif spontané des personnes ayant participé à notre recherche, comment est, ou a été, vécu le parcours médical et le lien établi avec les soignants.

Nous nous interrogerons sur la signification de cette entité nosologique récente (maladie rare génétique) dans une société où la médecine est supposée tout connaître, avoir un pouvoir de guérison infini, avec des techniques poussées à l'extrême et sans cesse en progression. *L'annonce diagnostique*, comme dans toute autre maladie, est un moment très important qui marque un avant et un après, marquant la rupture qui va s'opérer dans la vie du sujet. Ce qui est intéressant à repérer dans l'énoncé du diagnostic est la manière dont la maladie est étiquetée par le recours à un *nom propre* (du médecin qui l'a initialement décrite) jusque-là totalement insignifiant pour le malade. Notre hypothèse est que ce nom concourt à *l'ambiance* (au sens maldinéen du terme) d'incompréhension qui entoure ces maladies, qui, parfois, ne s'expriment que par une symptomatologie cachée (douleur, fatigue) et ne donnent rien à voir au niveau médical (biologie et imagerie normales). Ce vécu d'incompréhension fait partie, aujourd'hui, d'un climat conflictuel avec le corps médical, assez fréquemment évoqué par les malades. Nous

essaierons d'en comprendre le pourquoi et les enjeux. Nous proposons que le gène malade prenne lieu et place d'une *génétique-imagerie* mais invisible et difficilement représentable pour le malade. Un autre point de cette relation avec le corps médical est que le vécu collectif de maladies très individuelles et isolées interpelle la représentation de la médecine et de la guérison de façon très particulière. Elle pointe les limites des connaissances et du pouvoir de guérison. Les savoirs profanes et scientifiques doivent dans cette situation trouver un nouvel équilibre. Le parcours des malades et leur errance tant avant le diagnostic que dans la prise en charge nous conduiront à proposer une *médecine de l'incertitude* et de *l'accompagnement* pour soutenir le travail d'*adaptabilité* du patient à sa condition.

Le caractère visible ou non de la maladie participe probablement à l'isolement et à l'incompréhension sociale, vécus par les malades. Au cœur de cette expérience de solitude, insoutenable parce qu'existentielle, une mise en mouvement peut être repérée avec l'élaboration de solidarités très fortes. Celles-ci peuvent s'exprimer entre autres dans le mouvement associatif ainsi que dans une prise en compte politique en matière de santé. Le concept de *reconnaissance* nous sera d'un grand secours pour appréhender les besoins et les stratégies mise en oeuvres.

Enfin, nous proposons une *éthique de la re-subjectivation* dans la situation toute particulière des malades touchés par une maladie rare génétique. Les concepts d'*identité narrative* de Paul Ricœur et de *reconnaissance* d'Axel Honneth doivent nous aider à conceptualiser des pistes très pratiques et concrètes pour soutenir l'épreuve vécue par ces malades. Nous tenterons de montrer comment ces deux concepts peuvent venir étayer un travail de liaison, de cohérence et de sens pour favoriser un processus de subjectivation avec la présence de la maladie qui, elle, s'impose objectivement.

Chapitre III - Concepts et auteurs de référence

Afin de soutenir notre réflexion, nous avons eu recours à de nombreux auteurs en Philosophie et en Sciences humaines. C'est le croisement de ces différentes sources de pensée qui nous ont permis de re-contextualiser la problématique que nous envisagions et d'en analyser les enjeux.

L'approche phénoménologique a été la base de l'élaboration de notre processus d'étude du terrain que nous avons choisi, afin de donner la place centrale à l'expérience des personnes rencontrées.

1. *La phénoménologie*

La phénoménologie est un courant philosophique auquel nous ferons appel par deux de ses auteurs, E. Husserl, M. Merleau-Ponty. Cette approche vise à décrire le rapport que le sujet entretient avec le monde.

C'est à Edmund Husserl (1859-1938), philosophe allemand, mathématicien d'origine, que revient l'origine et le fondement du mouvement phénoménologique ou « science des phénomènes ». Husserl critique l'emprise du savoir scientifique, et son absence de réflexivité. Il ouvre une voie médiane entre l'objectivisme et le réalisme d'une part, et le subjectivisme et l'idéalisme d'autre part. Pour lui, l'étude de la philosophie doit à la fois viser la rigueur scientifique et tendre vers un nouvel humanisme pour faire place au récit et au vécu de l'expérience par le sujet. Elle vise à décrire comment les phénomènes se présentent à nous, à travers les expériences vécues de notre existence humaine et notre compréhension de leur sens. Il ne s'agit ni d'une méthode purement descriptive ou démonstrative, ni d'un enchaînement logique. La phénoménologie requiert ainsi une « méthode nouvelle, foncièrement nouvelle »⁵¹.

Le mot « phénomène » renvoie étymologiquement au verbe grec « apparaître, se montrer, ce qui se laisse voir ». La phénoménologie est la science des phénomènes, c'est-à-dire de ce qui est vécu, de ce qui apparaît, de ce qui se manifeste à la conscience comme vérité, description de ce qui fait apparition dans et par notre expérience.

Les concepts fondamentaux de la phénoménologie⁵² auxquels nous nous sommes attachée ont été multiples.

La *conscience* et *l'intentionnalité* explorent comment le sujet est en relation avec les choses selon différentes modalités qui sont de l'ordre de la perception, du désir, de la pensée, de l'imagination, du rêve. Le monde est constitué par le sujet, il ne peut plus être conçu sur un mode strictement empirique, séparé et autonome dans le sens réaliste du terme - comme le veut l'attitude naturelle -, mais acquiert le statut de phénomène, c'est-à-dire ce qui prend forme et sens pour un sujet. Cette relation au monde se fait par sa perception, première expérience du sujet au monde autre que lui-même.

⁵¹ Husserl E., *L'idée de la phénoménologie*, trad. Lowit A, Paris, Presses Universitaires de France, [1907], 1970, p. 48.

⁵² O'Reilly L., *La signification de l'expérience d'« être avec » la personne soignée et sa contribution à la réadaptation : la perception d'infirmières*, Université de Montréal, Faculté des sciences infirmières, 2007, p. 78-80.

La *réduction phénoménologique*, est constituée de deux attitudes, le *bracketing* et la réduction eidétique. Selon Husserl, la première attitude, le *bracketing* ou selon le terme grec *l'épochè* signifie arrêt, suspension, interruption. Il constitue la base de sa phénoménologie transcendantale. Une chose qui est naturelle est quelque chose qui s'impose en elle-même. Husserl propose de lui appliquer *l'épochè*, qui consiste à mettre de côté, à distance, « entre parenthèses » tout ce qui nous semble « aller de soi », de pratiquer « une suspension des jugements sur le monde ». Il s'agit de nous désencombrer de nos présupposés, de nos valeurs, croyances, et connaissances théoriques relatives au phénomène à l'étude. *L'époché* traduit la suspension des *a priori* théoriques pour tenter d'appréhender le phénomène tel qu'il se vit et se donne à percevoir au sujet dont la place est fondamentale. « Cette *époché* phénoménologique, cette “ mise entre parenthèses ” du monde objectif, ne nous place pas devant un pur néant »⁵³. Il ne s'agit pas de nier ou de douter de l'existence, ni d'appliquer une « neutralisation destructrice » mais bien d'avoir une attitude d'accueil à ce qui apparaît, ce qui peut se dire de nouveau et d'universel autrement que le connu et le présupposé. Cette attitude modifie en elle-même notre regard et notre perception. Husserl parle de la « conversion du regard ». Invitation à une manière d'être et de présence réflexives au phénomène pur.

Il s'agit d'une démarche qui nous fait sortir du rapport naturel avec le monde qui nous entoure : « Plaçons-nous maintenant dans l'attitude phénoménologique : [...] “mettons entre parenthèses” [les thèses cogitatives] qui ont été opérées et “ ne nous associons plus à ces thèses ” pour les nouvelles investigations ; au lieu de vivre *en* elles, de *les* opérer, opérons des actes de réflexion dirigés sur elles ; nous les saisissons alors elles-mêmes comme l'être absolu qu'elles sont. Nous vivons désormais exclusivement dans ces actes de second degré dont le donné est le champ infini des vécus absolus - *le champ fondamental de la phénoménologie* »⁵⁴.

Le monde nous apparaît avoir du sens car nous l'interprétons et lui donnons notre propre sens par notre propre activité de conscience. L'attitude habituelle de notre relation au monde, « l'attitude naturelle », est vécue comme évidente, sans remise en question. Ce « monde-de-la-vie » est le monde de « l'évidence » et du « naturellement », du déjà connu, et déjà vu. Et c'est bien à ce point précis que l'approche phénoménologique nous a portée tout au long de notre travail, nous mettant en alerte permanente sur nos préjugés à partir de notre propre vécu du

⁵³ Husserl E., Première méditation in *Méditations Cartésiennes*, trad. Pfeiffer G, Lévinas E, Paris, Vrin, [1931], 1969.

⁵⁴ Husserl E., La région de la conscience pure, chapitre III, 2^e section : considérations phénoménologiques fondamentales in *Idées directrices pour une phénoménologie*, trad. Ricœur P., Gallimard, [1913], 1950, p. 166.

phénomène étudié. Cette insistance que nous avons entendue sur le plan méthodologique va se confirmer, étonnamment, dans l'analyse de la présence des maladies rares dans notre société. En effet, elles interpellent en permanence, nous le verrons, tant les représentations de la médecine que la communauté humaine. Elles exigent du corps médical de sortir du raisonnement habituel hypothético-déductif basé sur les preuves. Elles conduisent, du côté des malades, à sortir de leur imaginaire d'une médecine toute puissante. Elles incitent à inventer une nouvelle solidarité. C'est donc socialement que les maladies rares nous font sortir de nos préjugés, et des savoirs acquis.

Cette invitation à un renversement de notre savoir (médical et d'expérience de malade), nous a été fondamentale pour accueillir inconditionnellement l'inattendu de ce que les personnes interrogées nous ont confié. Elle nous conduira à travailler la capacité d'étonnement. Une posture malgré tout difficile à maintenir, puisque même pour Maurice Merleau-Ponty « le plus grand enseignement de la réduction est l'impossibilité d'une réduction complète »⁵⁵.

Associée à *l'époché*, la seconde phase de la réduction phénoménologique est celle de la *réduction eidétique* qui vise à repérer l'essentiel et la dimension universelle de l'expérience, le noyau irréductible, les caractéristiques invariables et universelles, au cœur de l'expérience particulière et singulière. Les *variations de l'imagination* aideront à saisir cette vérité et à s'extraire de la subjectivité de l'expérience. Il s'agit de repérer dans tout ce qui a été évoqué, selon différents aspects, ce qui est indispensable au phénomène étudié pour en approcher les structures durables, *l'essence*. Ce terme désigne ce qui définit la nature d'une chose, ce qu'elle est en elle-même, indépendamment de ses caractéristiques accidentelles. Il s'agit de revenir à l'expérience vécue, de revenir à l'essentiel (d'où le terme de réduction) et d'en dégager le sens non déterminé ou fixé initialement. L'essence même du phénomène sera approché par étapes successives au cours de ce que Husserl nomme la *variation eidétique* : « cette activité de variation est ce qui [me] permet de dégager progressivement l'essence, par retranchements successifs, de ses traits ou caractères liés essentiellement à l'objet donné dans l'expérience, pour tout dire non nécessaires. Ainsi, pour faire apparaître l'essence du rouge, exemple que prend Husserl de manière récurrente, il convient que je fasse varier en imagination tous les objets rouges que je peux percevoir ou posséder à titre de souvenir, de manière, à terme, à faire ressortir ce qui, en chaque objet, apparaît identique par-delà la diversité des contenus

⁵⁵ Merleau-Ponty M., *Phénoménologie de la perception*, Paris, Gallimard, 1945, VIII.

objectifs »⁵⁶. C'est ce point qui nous a fait choisir des situations vécues très différentes les unes des autres.

Enfin, la *constitution* signifie un retour au monde, mais un retour qui conserve les acquis de la réduction, et qui donc s'effectue avec un regard neuf. La constitution permet l'accès au sens qu'a permis la réduction. « La constitution est l'acte par lequel je redécouvre le monde comme horizon ultime du sens : le sens se déploie sur le fond du monde, ou encore : le monde est le milieu où advient comme sens chaque objet que je vise. Je constitue le monde comme unité de sens, cela signifie que je l'objective, lui conférant une unité transcendantale de sens »⁵⁷.

En s'inspirant de cette approche nous exposerons dans la seconde partie notre méthodologie de l'approche du terrain de notre recherche. Elle nous donnera accès à l'approche descriptive de l'expérience vécue et racontée par les sujets eux-mêmes. C'est bien avec cette visée que nous avons tenté d'approcher la maladie rare génétique comme un phénomène à la fois intimement singulier par le vécu de chacune des personnes touchées, et général par sa signification. Nous avons choisi de mettre la parole, les mots, les expressions, l'ordre chronologique du récit fait par chacune des personnes comme premiers sans consigne de notre part, sur nos attendus ou pré-supposés. Ces personnes ont, en effet, rarement l'occasion de prendre la parole et de mettre en mots leurs expériences et d'être écoutées. Partir de leurs mots ouvrait la possibilité de percevoir *l'essence* de leur vécu hors de tout *a priori* de notre part, en limitant le plus possible notre directivité. Ce qui fut probablement impossible à réaliser dans l'absolu mais pourtant effectué avec le plus d'attention possible.

2. *Approche anthropologique de la maladie*

Les travaux initiaux de C. Herzlich (1969), M. Augé (1986), F. Laplantine (1986), B. Good (1998)⁵⁸ explorent ce qu'ils désignent comme une *anthropologie de la maladie puis de la santé*, ce qui n'est pas sans signification dans le positionnement du droit universel à la santé requis

⁵⁶ Husserl E., *La crise de l'humanité européenne et la philosophie*, trad, Depraz N, Introduction, commentaire et traduction, téléchargement mars 2012, Philosophie, 2008, 25 consulté le 2/09/2012, p. 26.

⁵⁷ *Id*, p. 35.

⁵⁸ Good, B., *Comment faire de l'anthropologie médicale. Médecine, rationalité et vécu*. Les empêcheurs de penser en rond, 1998.

culturellement en Occident⁵⁹. Ils développent ainsi une approche holiste, globale de la santé par des études des représentations de la maladie et de la notion de santé dans des sociétés données.

Ces études envisagent la maladie comme un « événement élémentaire »⁶⁰ c'est-à-dire simultanément individuel et social, mais en le considérant dans toutes ses dimensions médicales, biologiques, psychologiques, et culturelles. La maladie est clairement considérée comme un « fait social total »⁶¹. Pour la désigner, il n'existe en français que le seul mot « maladie ». Il est habituel de citer les trois terminologies auxquelles les anglo-saxons ont recours. Attribuées initialement à Marinker⁶² puis reprises par de nombreux auteurs, elles illustrent les différents regards du vécu de la maladie, beaucoup plus subtils que notre seul item français.

- le *Disease* est la maladie objectivée, telle qu'elle est appréhendée par le savoir médical comme une entité identifiable et reconnue ;

- le *Illness* est la maladie subjectivée, telle qu'elle est éprouvée, ressentie par le malade ;

- le *Sickness* désigne la maladie comme réalité socio-culturelle, qui considère le « rôle social » du malade.

Nous verrons dans notre cheminement que c'est la déclinaison de ces trois aspects qui se vivent avec une prédominance de la dimension *illness* ressentie par le malade mais longtemps peu prise en compte ni par le corps médical ni parfois par le corps social.

Dans l'ensemble des travaux anthropologiques ou sociologiques de la maladie et plus particulièrement de la maladie chronique⁶³, notre attention a été retenue par les concepts de trajectoires et de maladie comme métier, ces deux notions illustrant la temporalité diachronique de ces maladies chroniques. Nous avons retenu les travaux de Claudine Herzlich et Anselm L. Strauss pour illustrer cette dimension.

⁵⁹ Moulin A.-M, « Transformations et perspectives de l'anthropologie de la santé : un regard épistémologique », *Anthropologie & Santé* [En ligne], 1 | 2010, mis en ligne le 31 octobre 2010, consulté le 08 janvier 2014. URL : <http://anthropologiesante.revues.org/114>

⁶⁰ Augé M., « Ordre biologique, ordre social ; la maladie, forme élémentaire de l'événement », in Augé M, Herzlich C, [dir.] *Le sens du mal, Anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Paris, [1984], 1994, p. 35-91.

⁶¹ Mauss M., *Sociologie et anthropologie*, Paris, Presses Universitaires de France, [1950], 2003.

⁶² Marinker M., « Why make people patients ? », *Journal of Medical Ethics*, 1, 1975, p. 81-84.

⁶³ Strauss A., Glaser B., *Social organization of medical work*, Chicago, University of Chicago Press, 1985, p. 8-39, trad. Gaudillat Y, revue par Baszanger I, *Maladies et trajectoires*, in Strauss A, *La trame de la négociation, sociologie quantitative et inter actionnisme*, Paris, Logiques sociales, L'Harmattan, 1992, p. 143-190.

Claudine Herzlich (1932-)⁶⁴ dans les années 1968 (date de la première édition de sa publication) réalise des entretiens sur les représentations de la maladie. Elle en propose trois modèles : « la santé-vide » ou absence de toute maladie, le sujet y « est » en bonne santé ; « le fond de santé » ou capital organo-biologique propre à chaque individu lui permettant de résister et de réagir aux altérations de sa santé et « d'avoir » une bonne santé ; et enfin « l'équilibre », qui est une « notion personnelle et immédiate » qui peut être « assimilée à une norme, qui est ou qui n'est pas ». Mais cette notion d'équilibre n'est pas sans rappeler la représentation de la maladie dans l'Antiquité par déséquilibre humoral.

Herzlich insiste sur la maladie comme déviance sociale et sur le comportement secondaire adopté par le malade, tout particulièrement sur son inactivité qu'elle considère comme un marqueur de la situation de maladie presque, pour elle, plus important que la dimension organique proprement dite de l'atteinte. Pour elle, « la maladie commence lorsque, dans un état organique donné, un individu se comporte en malade et, inversement, l'individu qui, dans le même état organique, ne se comportera pas comme tel restera un bien-portant »⁶⁵. Cette affirmation nie cependant la situation fréquente où un malade se bat contre la maladie mais ne veut pas apparaître comme tel alors qu'il éprouve la maladie très intimement. Inversement l'affirmation ouvre la voie à la normativité du malade, (développée par G. Canguilhem⁶⁶), qui bien que médicalement malade va retrouver son propre équilibre pour pouvoir continuer à assumer ce qui est important pour lui, dans la mesure de ses possibilités. La recherche d'un nouvel équilibre et les capacités normatives sont alors requises.

Analysant les différents modes du retentissement du vécu de la maladie dans la vie quotidienne, sociale et psychique, Herzlich propose trois modèles conceptuels de la maladie vécue au long cours. Elle peut être « destructrice, libératrice » ou vécue comme « maladie-métier ». Cette dernière notion est particulièrement intéressante dans le cadre des représentations des maladies rares, où les malades comme les familles doivent *apprendre à vivre avec* la maladie et ses conséquences quotidiennes. Métier aussi, puisque, nous le verrons au cours de notre recherche, le malade devient *expert* de sa maladie, acquiert des connaissances dont il doit tirer la meilleure *rentabilité*, en termes de qualité de vie. Il peut même, selon nous, présenter un *burn out*, au

⁶⁴ Herzlich C., *Santé et maladie, analyse d'une représentation sociale*, Paris, Éditions de l'École des Hautes Etudes en Sciences Sociales, [1969], 2005.

⁶⁵ *Ibid*, p. 116.

⁶⁶ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, Paris, Presses Universitaires de France "Quadrige", 1998.

même titre que tout professionnel, en particulier de santé, d'autant qu'il assure une présence de travail continue et permanente, ainsi, souvent, que certains membres de son entourage. Corrélativement à la maladie envisagée comme métier, est apparue la notion de la « carrière de malade ». Le terme et le concept ont été ultérieurement repris en dehors de la sphère professionnelle. Il est développé dans le champ de la santé par Becker⁶⁷ pour les situations de déviance dans lesquelles il inclue les personnes atteintes d'une maladie mentale. Cette notion a été reprise et développée récemment à la suite des travaux de J. Corbin et A.-L. Strauss⁶⁸ à propos de la notion du « travail biographique » et de « la carrière » des malades, en l'appliquant au vécu de la sclérose en plaques. Séverine Colinet repère trois grandes périodes dans ce parcours : « l'irruption des symptômes, l'annonce du diagnostic et l'élaboration du travail biographique »⁶⁹. Nous retrouverons ces temps comme assez proches de ceux évoqués lors des entretiens.

Un autre terme est associé dans un texte paru en 1973⁷⁰ où Anselm L. Strauss (1916-1966) propose une lecture nouvelle du vécu des patients avec une maladie chronique, déplaçant le centre de l'interaction sur le malade (et non plus sur le seul corps médical) et le lieu de la scène sur le domicile (et non plus le seul service de soins, souvent hospitalier.) Avec Barney G. Glaser (1930-) il développe un double concept dans ce cadre, associant la notion de trajectoire et celle de travail fourni par le malade : « le terme trajectoire [renvoie] non seulement au développement physiologique de la maladie de tel patient mais également à toute l'organisation du travail déployée à suivre ce cours, ainsi qu'au retentissement que ce travail et cette organisation ne manquent pas d'avoir sur ceux qui y sont impliqués »⁷¹. Nous retiendrons de ces travaux la notion de temporalité associée à celle de trajectoire qui sous-entend des processus, des périodes qui seront marquées par des passages obligés, dont celui incontournable de la nomination de la maladie ou de sa recherche effrénée lorsque la maladie n'est pas encore identifiée.

Afin de compléter ces propositions de lecture diachronique du vécu de la maladie au cours de la vie, la réflexion de François Laplantine nous a paru pertinente pour nous permettre d'analyser

⁶⁷ Becker H., *Outsiders, Etude de sociologie de la déviance*, Paris, Métailié, 1985.

⁶⁸ Corbin J., Strauss A.-L., « Accompaniments of chronic illness : changes in body, self, biography and biographical time », *Sociology of Health Care*, 1987, vol 6, p. 249-281 cité in Colinet S., *La « carrière » de personnes atteintes de sclérose en plaques, Implication associative et travail biographique*, Paris, L'Harmattan, coll. Savoir et formation, 2010, p. 42.

⁶⁹ Colinet S., *La « carrière » de personnes atteintes de sclérose en plaques, Implication associative et travail biographique, ibid*, p 35.

⁷⁰ Strauss A., *Chronic Illness, Society* 1973, 10, p. 33-39.

⁷¹ Strauss A., Glaser B., *Social organization of medical work*, Chicago, University of Chicago Press, *op. cit*, p. 29.

les conceptions et représentations des maladies rares génétiques ainsi que leur traitement et le lien institué conséquemment avec le corps médical.

C'est en 1986 que Laplantine (1943-) dans son ouvrage *Anthropologie de la maladie*⁷² offre une classification des conceptions de la maladie. Il y parcourt différents champs de représentations et de pratiques, vécus par les patients ou les soignants. Il enrichit son approche par une analyse de la culture tant littéraire (par de nombreuses analyses de romans) que populaire. Il ne s'agit donc pas seulement d'un savoir ou d'une démarche qui seraient purement scientifiques ou médicaux. C'est un partage des représentations de la médecine biomédicale, ou bio-psychosociale, et de la représentation de la guérison, des croyances, des valeurs, de la culture, de la religion. Tout au long de son analyse, il insiste sur la dynamique et l'évolution de ces représentations, comme des processus d'interactions entre le médical et le social. Nous avons requis ces différentes analyses pour percevoir leurs pertinences dans le champ qui nous occupe.

Laplantine propose de lire ces représentations en termes d'opposition binaire selon que l'étiologie est « ontologique ou relationnelle », « endogène ou exogène », « additive ou soustractive ». Nous reprendrons ces représentations, afin de cerner comment les maladies rares génétiques sont représentées au niveau des termes de *maladie*, *rare*, *génétique* et *maladie invisible*.

Pour Laplantine, l'étiologie des maladies peut être considérée selon deux modèles d'interprétation de l'étiologie des maladies : le modèle « ontologique » est secondaire à l'isolement causal, objectivable et localisable d'un agent de nature physique, externe au malade (les agents infectieux étant caractéristiques de ce mode de conception). La médecine des lésions, précurseur de l'anatomo-pathologie tend à identifier le siège visible de la lésion ou de l'organe altéré, en lien avec la symptomatologie. Cette représentation est pour Laplantine très fréquente : « Lorsque ces derniers [les malades] commencent à nous raconter les événements pathologiques de leur existence ou qu'ils nous expliquent les raisons qui les amènent à venir consulter le médecin, le discours de la maladie se présente d'emblée comme un discours de l'espace corporel, un discours *sur* le corps et même sur *une partie* du corps »⁷³. Nous verrons dans l'analyse de notre corpus que ce rapport au corps instrumentalisé « appréhendé dans son

⁷² Laplantine F., *Anthropologie de la maladie : étude ethnologique des systèmes de représentations étiologiques et thérapeutiques dans la société occidentale contemporaine*, Paris, Payot, 1992.

⁷³ *Ibid*, p. 62.

morcellement et impliquant que la maladie est totalement distincte du sujet »⁷⁴ est très peu évoqué.

L'autre modèle étiologique évoqué par Laplantine est « fonctionnel ou relationnel », plus proche de la notion d'un déséquilibre humoral ou « crase », historiquement exprimé par Hippocrate (460-356 av J.-C.) qui retenait quatre humeurs : le sang, le flegme, la bile jaune et la bile noire. Au XVII^e et ultérieurement, c'est la théorie de la physiopathologie qui considère la maladie comme une réaction au déséquilibre d'une fonction physiologique. C'est une appréhension dynamique et fonctionnelle de la pathologie où c'est le désordre des fonctions qui entraîne une lésion anatomique et non l'inverse. Le déséquilibre peut être intrinsèque au sujet ou bien secondaire à un déséquilibre entre l'homme et le cosmos ou l'homme et son milieu social. Ainsi, dans cette conception de la maladie, il s'agit plus d'un désordre quantitatif, comme dans la pathologie endocrinienne, en plus (hyper) ou en moins (hypo) que d'un désordre qualitatif par dysfonctionnement de la fonction en cause. Dans cette représentation, la maladie est envisagée sous la forme d'une altération de l'équilibre de base.

Ces deux modèles de référence vont s'enrichir selon que la causalité est considérée comme exogène ou endogène. Le modèle « exogène » évoque soit l'intervention d'une volonté mauvaise extérieure anthropomorphisée (agent maléfique extérieur : sorcier, esprit mauvais), ou l'existence d'un agent nocif externe (agent nocif naturel, microbiologie, agent sociologique ou environnemental). L'une des premières illustrations de cette théorie exogène d'un agent pathogène fut l'exemple de la rage, initialement considérée par Pasteur (1822-1895) comme le seul agent causal de la maladie indépendamment de l'interaction du milieu dans lequel elle survenait. Pour Laplantine, ce modèle est paradigmatique de la conception de la maladie secondaire à un agent exogène et a largement influencé la pensée médicale ultérieure. « Avec la microbiologie, l'étiologie se précise, se particularise et se radicalise »⁷⁵ entretenant « les réinterprétations irrationnelles et imaginaires » de l'agent pathogène extérieur au sujet malade, ce qui en quelque sorte l'affranchit de tout sentiment de culpabilité. La maladie existe en elle-même, elle est une « chose » identifiable et ce n'est pas le sujet qui est malade mais un de ses organes. Il s'agit d'une conception « dualiste où deux réalités antagonistes s'affrontent : le patient et une adversité morbide »⁷⁶.

⁷⁴ *Id.*

⁷⁵ *Ibid*, p. 80.

⁷⁶ *Ibid*. p. 75.

En complément du modèle exogène, nous est proposé le modèle de la maladie « endogène », propre à l'individu, faisant intervenir les notions de terrain, de prédispositions du sujet. La représentation du mouvement causal de la maladie est centripète, venant de l'intérieur même du sujet. Cette conception conduit à « souligner la responsabilité du malade dans la genèse de son état morbide. La maladie a son origine dans l'individu, c'est l'être humain qui est lui-même générateur de ce qui lui arrive »⁷⁷. Les maladies dites psychosomatiques, ou psychologiques en sont une des illustrations. La génétique est un autre exemple : le gène est considéré comme le plus intime de chaque personne puisqu'il participe à notre unicité. Il est bien endogène et même le plus intime de la personne qui n'est nullement responsable de sa maladie. La part de responsabilité du malade dans la genèse de sa maladie est une question grave, et à moduler. C'est un point de tension important avec le corps médical lorsque celui-ci renvoie initialement une maladie rare dans le champ psychosomatique. Ce qui est alors en jeu pour le malade est l'hypothèse qu'il est à l'origine de sa symptomatologie, censée être inventée de toute pièce. Nous y reviendrons longuement.

Laplantine évoque d'ailleurs les représentations de la maladie génétique dans le cadre des modèles endogènes : « les notions de tempérament, de constitution, de dispositions et prédispositions, de type caractériel ou astral (les signes du zodiaque), de nature, d'organisme, de terrain, d'hérédité (par exemple les lois de Mendel découvertes en 1865), de patrimoine génétique, de “ milieu intérieur ”[...] »⁷⁸ La donne génétique est donc, dans ce contexte, considérée comme une donnée totalement endogène puisque intrinsèque et *a priori* indépendante de facteurs extérieurs environnants (ce qui dans les faits n'est pas exact, la complexité du fonctionnement des gènes a été étayée par de nombreux travaux scientifiques⁷⁹).

Il apparaît clairement qu'associé au modèle endogène appliqué dans notre contexte, se conjugue une cause originaire extérieure dont le malade n'est en rien responsable. Elle est le plus souvent à mettre en parallèle avec la question de la transmission, de l'étiologie, qui, comme l'évoque Laplantine ne sont plus spatiales comme dans le modèle pasteurien mais temporelles, faisant allusion aux antécédents familiaux des parents ou grands-parents, eux-mêmes atteints par la maladie (parfois alors non diagnostiquée). Cette transmission peut, bien-sûr, concerner aussi la propre descendance du malade. Il s'agit alors d'une « maladie-héritage » dont la responsabilité

⁷⁷ *Ibid*, p. 96.

⁷⁸ *Ibid*, p. 90.

⁷⁹ Morange M., « Quarante ans après Jacques Monod », *Etudes*, 2011, 3, Tome 414, p. 331-340.

causale sera source d'une culpabilité de fait pour les parents ayant transmis la maladie. Pour le malade « l'explication [tire] du côté du destin et de la fatalité (c'est en moi, mais je n'y suis pour rien) »⁸⁰. Pour Laplantine cette situation se trouve aux antipodes du hasard et du social. Nous verrons dans nos entretiens que cette affirmation ne se confirme pas, et que, pour beaucoup, la mutation, surtout lorsque elle n'est pas transmise par les parents, est attribuée au hasard, à la malchance.

Selon que la maladie est considérée comme quelque chose en plus, une présence supplémentaire ou en moins, repérée par le manque, les modèles proposés par Laplantine sont sur le mode « additif ou soustractif ». Nous verrons que ces représentations peuvent parfois se décliner lorsque le gène est identifié et que le malade en connaît la tenue. La maladie génétique est souvent associée à une notion de manque, d'une délétion au niveau du gène, mais pas toujours. Ainsi, la maladie de Huntington⁸¹ est diagnostiquée en pré-symptomatique par la présence de « triplets » supplémentaires au niveau du gène.

Enfin, les derniers modèles étiologiques proposés par Laplantine sont de type « maléfiques ou bénéfiques ». Ainsi, le modèle maléfique considère la maladie « toute entière privative, nuisible, nocive, indésirable »⁸². Il s'agit alors d'une « anomalie », considérée à la fois comme « déviance biologique », mais également comme « déviance sociale », celle-ci étant perçue, ainsi, autant par les autres que par le malade lui-même et « socialement dévaluée ». Cette conception serait la plus fréquente en Occident, où, dans ce contexte, la maladie est vécue comme un « non-sens radical », une « absurdité », ou le « hasard ». La maladie peut alors revêtir les habits de la résignation, de la soumission, parfois de l'humiliation. Il apparaît que nous sommes alors plus dans le retentissement très subjectif du ressenti de la maladie que dans le dysfonctionnement réel corporel.

Le modèle symétriquement inverse du modèle maléfique est le modèle bénéfique. La maladie peut être considérée comme un message à décrypter qui peut prendre sens comme une « tentative de restauration d'un équilibre perturbé voire d'un épisode d'exaltation et d'enrichissement »⁸³. Elle peut être vécue « comme une gratification », « lorsque le malade

⁸⁰ *Ibid*, p. 101.

⁸¹ Maladie rare, génétique, neuro-évolutive qui se traduit par l'apparition de troubles moteurs avec des mouvements incorporés et des troubles cognitifs. Le diagnostic pré-symptomatique est possible par la recherche de la mutation.

⁸² *Ibid*, p. 117.

⁸³ *Ibid*, p. 134.

apprend de l'autre (le médecin) ou lorsqu'il apprend à l'autre (nous en l'occurrence) qu'il est " un cas exceptionnel " ou qu'il est atteint d'une maladie " d'une rare gravité " »⁸⁴. C'est ce qui peut se passer lorsqu'un malade présente une maladie très rare qui passionne le médecin qui a pu en faire le diagnostic. Ce seraient des hypothétiques bénéfices secondaires qui permettent au malade de bénéficier d'une « reconnaissance et une dépendance sociales et affectives éminemment convoitées ». ⁸⁵ L'hypothèse est, là, que le malade bénéficie d'un statut social qui est justifié et qui lui permet d'être pris en charge. Dans d'autres cas, la maladie est considérée comme une expérience existentielle, un exploit permettant au malade de se surpasser et de faire preuve d'une volonté exceptionnelle que l'épreuve de la maladie a révélée, mise au jour. Elle peut conduire le malade à découvrir en lui des capacités inimaginables, ou à percevoir son existence avec un regard et une présence nouveaux. C'est alors bien la présence ou l'expérience de la maladie qui participent à la santé renouvelée du malade, même si une posture toujours attentive ne doit pas conduire à faire l'apologie de la maladie comme une voie de salut.

Cette approche sur les représentations de la maladie sera bien entendu enrichie du côté médical par l'apport de *La naissance de la clinique* de Michel Foucault⁸⁶ qui retrace l'historique du discours médical et le tournant du XVIII^e avec la révolution des méthodes anatomopathologiques de Bichat qui accédant à l'intérieur du corps malade, cherchent à localiser le lieu et l'organe où siègent la maladie. Nous nous attacherons tout particulièrement à son analyse épistémologique des signes et des symptômes où la clinique devient « une grammaire des signes » et du lien entre « voir et savoir ».

3. Le normal et le pathologique

Compte-tenu de notre sujet de recherche très spécifique autour des maladies rares génétiques - identifiées comme telles par la nosologie médicale - le travail de Georges Canguilhem⁸⁷ nous a beaucoup accompagnée tout au long de notre parcours. L'une des caractéristiques de ces maladies est effectivement leur fréquence déjà évoquée et leur évolution, puisque la majeure partie d'entre elles ne guérissent pas et sont sans traitement.

⁸⁴ *Ibid*, p. 134.

⁸⁵ *Id.*

⁸⁶ Foucault M., *Naissance de la clinique*, Paris, Presses Universitaires de France, « Quadrige », 1988.

⁸⁷ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, *op. cit.*

Nous avons été particulièrement attentive à la conception de la maladie comme expérience proprement individuelle, conduisant celui qui en est touché à chercher quelle sera sa nouvelle norme, son nouvel équilibre. L'analyse de Canguilhem considère les potentialités et les capacités du malade à recouvrer sa nouvelle stabilité, indépendante des normes biologiques ou médicales et de leurs écarts quantitatifs. La santé prend alors une toute autre tonalité puisqu'elle traduit ce *nouvel accord vital*, cette *capacité de normativité*, trouvés par le malade tant au niveau physique, psychologique que social et en dehors de tout concept de normalité organique. Cette notion nous a permis d'envisager la guérison sous la forme d'oscillations qui cherchent leur point d'harmonie. Cette dynamique restaure, en partie, le malade comme sujet dans sa manière de vivre sa maladie. La maladie chronique impose de vivre une « autre allure de la vie », favorisée par l'échange et la délibération partagés entre le malade, les soignants et son entourage.

Les réflexions de l'essai *Le Normal et le pathologique* insistent sur la subjectivité et l'individualisation des soins. Toutes les dimensions du vécu du malade y prennent part, prémices probables à de nouvelles façons de procéder, où « prendre soin de quelqu'un, c'est le traiter comme un sujet de raison, de valeurs et de droits, de besoins, de vulnérabilité et d'affects »⁸⁸.

Nous verrons combien est complémentaire la dualité du soin⁸⁹ englobant objectivité (permettant l'accès au diagnostic de la maladie rare génétique) et subjectivité (à l'écoute de la compréhension de l'expérience du malade et du retentissement de la maladie pour lui et son environnement). Le respect de cette dualité est tout aussi important que les postures thérapeutiques indispensables si elles existent, ou que l'accompagnement à l'adaptation si aucun traitement n'est possible.

4. La mise en récit

La présence des manifestations de la maladie rare interroge le ressenti par le malade de son sentiment identitaire qui peut être mis à mal par les changements imposés par les conséquences de la maladie.

⁸⁸ Lefève C., « De la philosophie de la médecine de Georges Canguilhem à la philosophie du soin médical », *Revue de métaphysique et de morale* 2014, 2, n° 82, p. 197-221.

⁸⁹ Worms F., *Le Moment du soin. À quoi tenons-nous ?*, Paris, Presses Universitaires de France, 2010.

Historiquement les théories développées par Descartes et Locke sur le maintien de l'identité insistaient sur l'importance de la pensée et de la conscience de ce que l'on est. Il nous est apparu que les difficultés engendrées par la maladie concernent plus le parcours identitaire et biographique que l'atteinte *stricto sensu* de l'identité. Il s'agit de l'identité mise en écho à la temporalité de l'existence humaine, au cours de laquelle la maladie fait rupture. Nous serons plus proche des réflexions concernant la « conscience du soi »⁹⁰, sans en faire une exploration psychologique ou psychanalytique qui n'est pas dans notre champ de réflexion. Nous ne retiendrons que l'une des définitions données par le dictionnaire de psychologie : « L'identité personnelle résulte de l'expérience qu'a un sujet de se sentir exister et reconnu par autrui en tant qu'être singulier mais identique dans sa réalité physique, psychique et sociale [...] c'est une construction dynamique de l'unité de conscience de soi au travers de relations intersubjectives, des communications langagières et des expériences sociales »⁹¹. Les dimensions de l'identité sont comme une ouverture à se différencier d'autrui et donc à être reconnu comme unique tout en expérimentant une permanence de soi dans toutes ses dimensions.

Tout au long de notre parcours, nous nous appuyerons régulièrement sur les travaux de Paul Ricœur autour du récit et de *l'identité narrative* et ce pour deux raisons. Dès le départ de notre recherche, nous avons choisi de travailler à partir de récits de vie qui nous ont été confiés. Par ailleurs, nous avons cherché par quel moyen le parcours biographique mis à mal par la survenue de la maladie rare génétique pouvait se reconstruire. La notion de temps nous est apparue très centrale. Présente dès la naissance, la maladie l'est jusqu'à la mort. Pour ces raisons, le concept de « l'identité narrative » nous a semblé très riche à explorer. Le recours à la narration sera donc un des moyens disponibles pour cette reconstruction.

Pour Ricœur, la narration est le moyen privilégié pour permettre de transformer le temps sous la « forme d'une expérience humaine », puisque « il n'y a de temps pensé que raconté »⁹². La capacité de faire le récit de sa vie permettrait d'articuler la permanence de l'identité. Celle-ci articule le changement des deux modèles ricœurriens de permanence : « la *mêmeté* du caractère et *l'ipséité* du maintien de soi »⁹³. En effet, le récit permet à chacun de se situer dans un juste milieu entre les deux pôles définissant l'identité : « *l'identité-idem* » liée aux composantes

⁹⁰ Taylor C., *Les sources du moi. La formation de l'identité moderne*, Paris, Seuil, 1998, p. 569-650.

⁹¹ Doron R., Parot F., *Identité, Dictionnaire de Psychologie*, Paris, Presses Universitaires de France, 1991, p. 345.

⁹² Ricœur P., *Temps et récit*, tome III, Le temps raconté, Paris, Seuil, Essais, poche n° 229, 1985, p. 435.

⁹³ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, op. cit., p. 176.

psycho-sociologiques du caractère et « *l'identité-ipse* » définie en termes éthiques comme « maintien de soi » par la parole donnée et tenue à autrui. « L'identité narrative » représente la troisième composante de l'identité personnelle, laquelle se définit comme la capacité de la personne de mettre en récit de manière concordante les événements de son existence.

L'analyse de la dynamique même du récit montre l'importance de la mise en intrigue. Elle permet de repérer les événements qui font rupture ou discordance, à l'opposé de ceux qui sont chronologiques avec un début, un milieu et une fin. En final, il est possible de saisir une cohérence globale du récit, malgré les ruptures.

Ricœur reprend les concepts d'Aristote dans sa *Poétique* : le concept de l'activité d'invention (*muthos*) et celui de l'activité mimétique de reproduction de l'action (*mimésis*). Il choisit de traduire le terme *muthos* par « mise en intrigue », par « intrigue », ou encore par « récit », plutôt que par « histoire » ou par « fables »⁹⁴. Le *muthos* est l'agencement spécifique des événements, l'histoire ou l'intrigue inventée par le poète. La *mimésis* est la capacité de représentation d'action ou d'imitation, mais ce n'est pas une réplique à l'identique. La *mimésis* est une imitation créatrice d'action, la représentation du réel par la littérature, la musique, les arts. La *mimésis* permet une mise à distance qui ouvre à une lecture nouvelle. Il ne s'agit pas de reproduire l'agencement des faits à l'identique avec le réel, mais de les produire de façon créative et dynamique par le fait qu'il s'agit d'une représentation : « [...] qu'on dise imitation ou représentation [...] ce qu'il faut entendre, c'est l'activité mimétique, le processus actif d'imiter ou de représenter. Il faut donc entendre imitation ou représentation dans son sens dynamique de mise en représentation, de transposition dans des œuvres représentatives »⁹⁵. Ricœur fait du couple *muthos-mimesis* le pivot central de toute sa réflexion : « c'est l'intrigue qui est la représentation de l'action »⁹⁶, l'imitation créatrice de l'expérience temporelle par la *mise-en-intrigue* est la clé de la médiation entre temps et récit »⁹⁷. Du récit de son expérience, le malade peut faire un récit chargé de sens pour lui. « Le récit opère ainsi une synthèse du temps. D'une suite de moments quelconques, il fait une histoire sensée »⁹⁸. Nous nous sommes attachée aux

⁹⁴ Gilbert M., *L'identité narrative, une reprise à partir de Freud de la pensée de Paul Ricœur*, 2001, Genève, édition Labor et Fides, p. 49.

⁹⁵ Ricœur P., *Temps et récit*, tome I, L'intrigue et le récit historique, Paris, Seuil, Essais, poche n° 227, 1983, p. 69.

⁹⁶ *Ibid.* p. 71.

⁹⁷ Ahmerdt F.-X., *L'herméneutique philosophique de Paul Ricœur et son importance pour l'exégèse biblique*, 2004, Paris, Cerf, La nuit surveillée, p. 172.

⁹⁸ Porée J., *Les limites du récit*, Études Ricœuriennes / Ricœur Studies, Vol 4, n° 2 (2013), p.38-49, consulté le 18/04-2013 : <http://ricoeur.pitt.edu>

différents temps de ce processus selon Ricœur. Ce sont trois « opérations par lesquelles une œuvre s'enlève sur le fond opaque du vivre, de l'agir et du souffrir, pour être donnée par un auteur à un lecteur qui la reçoit et ainsi change son agir »⁹⁹.

La *mimésis* I ou la « pré-figuration ». Elle est en amont des mots. Dans un premier temps, il s'agit de *comprendre le réseau structurel du déroulement de l'action* : quels en sont les buts, les motifs, les acteurs (ou agents) responsables des conséquences de l'action entreprise et leurs interactions avec d'autres agents « en terme de coopération, de compétition, ou de lutte »¹⁰⁰. L'action est toujours symboliquement médiatisée et cela requiert de connaître les contextes de la description de l'action pour, « en fonction de... », pouvoir interpréter telle convention symbolique. A chaque période de l'histoire, et dans des cultures différentes, nous avons des normes, des codes normatifs spécifiques. Ainsi, les hochements latéraux de la tête qui, en Inde, acquiescent et chez nous seraient plutôt signes d'hésitations ou de non-adhésion, la symbolique des couleurs de deuil si différentes d'une culture à une autre ou encore les signes de courage ou d'expression de la douleur à la perte d'un être cher qui s'expriment à l'opposé en Afrique ou en Europe. Au niveau de la santé ou du handicap nous pouvons évoquer toutes les représentations culturelles associées à la fatigue chronique qui sont du côté de la fainéantise, ou de la maladie qui, si elle ne se voit pas, est considérée comme soit n'existant pas, soit comme non grave. L'expression même de la maladie et son interprétation peuvent être conditionnées par une dimension culturelle. Ainsi, en médecine, l'évocation caricaturale de ce qui est dénommé sous le terme du « syndrome méditerranéen ». Il permet d'étiqueter sous un vocable médical, de façon péjorative et méprisante, les personnes immigrées souvent originaires du bassin méditerranéen, qui extériorisent facilement leur plainte considérée alors comme inadéquate et démesurée. La conséquence peut en être une discrimination au risque de laisser passer une pathologie grave, elle, bien réelle. Cette insistance sur la pré-compréhension rejoint, à notre avis, toute la dimension des représentations sociales de la santé et de la maladie.

La mise en intrigue s'élabore, telle que Ricœur l'entend dans la *mimésis* II ou « configuration ». Il ne s'agit pas de raconter mot pour mot le déroulement de l'action mais de faire une « re-description métaphorique de la réalité » par la médiation de la « mise en intrigue ». Ce temps est celui du « comme si ». Il y a interprétation de ce qui s'est réellement passé, ce qui permet de faire émerger ou fait se révéler un soi quelque peu différent, dans tous les cas quelque peu

⁹⁹ Ricœur P., *Temps et récit, tome I, op cit*, p. 106.

¹⁰⁰ *Ibid*, p. 110.

décentré de soi par rapport à l'image de soi-même. Cette mise en récit concourt ainsi à la reconnaissance du soi : « un sujet se reconnaît dans l'histoire qu'il se raconte lui-même sur lui-même »¹⁰¹.

Le récit permet, ainsi, de relire et de relier des épisodes de vie qui apparemment peuvent apparaître comme morcelés. Il permet de faire un travail d'unification, de saisir une vue d'ensemble une fois que le puzzle du vécu est reconstitué. Il participe à l'émergence du soi¹⁰², et du sens de la propre existence du narrateur, envisagé comme sujet et acteur de sa propre vie. Cette relecture ne peut s'opérer que rétroactivement. Cette dimension nous est apparue très fortement dans l'évaluation (annexe) que nous avons proposée, après nos entretiens, pour demander aux personnes rencontrées ce que notre proposition leur avait apportée. Marine, touchée par une myopathie facio-scapulo-humérale nous dit « *Toutefois, je peux dire que je me suis découverte autrement, à pouvoir relire, dire, évoquer la maladie, mon chemin de vie avec elle, avec sérénité. Et cela n'a pas de prix, c'est agréable de sentir la paix en soi quand on parle de quelque chose qui a fait mal, qui peut être encore douloureux aujourd'hui... Cela permet de mesurer le chemin parcouru, les étapes / épreuves traversées, ce que l'on a appris sur soi, sur la maladie, sur les autres et leur rapport à la maladie... Cela permet de regarder les choses en faisant un pas de côté, lui donner une autre dimension, ne pas se laisser enfermer dans la maladie. Cela permet aussi parfois d'ouvrir les yeux et le cœur sur le sens que cette maladie peut avoir...* »

Nous avons, ainsi, expérimenté avec les personnes qui ont participé à notre recherche combien la mise en récit, en intrigue avait en elle-même un rôle structurant. Nous pensons, ainsi, que cette proposition peut avoir en soi une dimension thérapeutique dans le cadre d'une médecine narrative que nous aborderons dans la suite de notre écrit. Mais nous examinerons aussi les limites de cette narration.

La mise en intrigue est le pivot central autour duquel le récit devient possible, lui-même acte majeur d'une reconstruction du soi de la personne. Elle consiste dans « la sélection et dans l'arrangement des événements et des actions racontées », qui font de la fable et de « la tragédie une histoire "complète et entière", ayant commencement, milieu et fin »¹⁰³. Elle permet une distanciation d'avec le réel et une intelligibilité de l'histoire racontée, par l'agencement

¹⁰¹ Ricœur P., *Temps et récit*, tome III, *op. cit.*, p. 445.

¹⁰² Conception que nous n'avons pas développée n'ayant pas le recul et les outils psycho-sociaux nécessaires

¹⁰³ Aristote, *La poétique*, Paris, Gallimard, Tel, 1996, 1450b, p. 91.

d'évènements de vie en un tout cohérent. Elle fait « médiation entre des événements ou incidents individuels, et une *histoire* prise comme un tout. [...] Un événement doit être plus qu'une occurrence singulière. Il reçoit sa définition de sa contribution au développement de l'intrigue »¹⁰⁴. Si l'événement ne donne pas sens dans la cohérence de l'histoire, il perd l'intérêt de son évocation et de sa place dans le récit. L'événement collabore au progrès du récit. La maladie est un événement marquant dans la vie du malade ; sa place centrale dans les récits que nous avons recueillis illustre cette dimension : événement chronologique puisqu'il y a un avant et un après, événement social puisque la maladie est ou non reconnue. Nous y reviendrons. Ceci sous-entend une sélection des événements qui prendront place dans le récit. Une histoire n'est pas une simple énumération d'événements qui se succèdent sans lien les uns aux autres, mais c'est une articulation, une mise en lien de ces événements par la mise en intrigue qui transforme l'ensemble en un tout cohérent et compréhensible : « Une histoire, d'autre part, doit être plus qu'une énumération d'événements dans un ordre sériel, elle doit les organiser dans une totalité intelligible, de telle sorte qu'on puisse se demander ce qu'est le " thème " de l'histoire. Bref, « la mise en intrigue est [...] l'opération qui tire d'une simple succession une configuration »¹⁰⁵ c'est-à-dire une dynamique opérationnelle, « un processus intégrateur ».

Ainsi, l'acte de faire son récit serait l'un des accès à la propre conscience du sujet qui le pratique. *Mimésis II*, arrivée à son terme, « accouche de l'œuvre, comme livre »¹⁰⁶, mais c'est une œuvre encore inachevée qui reviendra au monde avec une nouvelle puissance créatrice, par la réception du récit et l'acte de lecture réalisé lors du *mimésis III* ou « re-figuration ». Ce sont ces dimensions de la mise en récit qui sont réquisitionnées par les personnes touchées par la maladie. Elles mettent en récit leur histoire, dans un même mouvement re-figuratif associant la permanence et le changement dans la dynamique si lumineusement évoquée par Bensaïd de « devenir autrement, le même »¹⁰⁷. Le *muthos* est ce qui permet de faire le récit de son histoire, la *mimésis* serait ce qui ouvrirait à des manières nouvelles de dire la maladie, autres que celles connues par les seuls mots de la médecine.

¹⁰⁴ Ricœur P., *Temps et récit, tome I, op cit*, p. 127.

¹⁰⁵ Ricœur P., *op cit.*, p. 127.

¹⁰⁶ Ilunga Kayombo B., *Paul Ricœur, de l'attestation de soi*. 2004, Paris, L'Harmattan, Ouverture philosophique, p. 134.

¹⁰⁷ Bensaïd N., *Autrement le même, Un médecin dans son temps* (textes réunis et présentés par Fresco, N.), Paris, Seuil, [1978] 1995, p. 148-165.

La mise en intrigue prend pleinement son sens si elle est destinée à être lue ou reçue par un tiers. Les situations extrêmes des déporté(e)s insistent sur le rôle majeur de pouvoir dire et être entendu. Ils notent combien les mots ont du poids, parfois insupportables, mais combien aussi ce poids est si différent d'un contexte à un autre : « [...] Ils disent : j'ai peur, j'ai faim, j'ai froid, j'ai soif, j'ai sommeil, j'ai mal comme si ces mots-là n'avaient pas le moindre poids. [...] Tous leurs mots sont légers. Tous leurs mots sont faux. Comment être avec eux quand on ne porte que des mots lourds, lourds, lourds ? »¹⁰⁸ Raconter est devenu, pour eux, un besoin vital au même titre que manger et survivre. La possibilité de survivre est intimement liée avec la possibilité d'une parole adressée, c'est-à-dire d'une parole écoutée : « le besoin de raconter [...] avait acquis chez nous, avant comme après notre libération, la force d'une impulsion immédiate, aussi impérieuse que les autres besoins élémentaires »¹⁰⁹. Ces revenants, ces témoins porteurs d'une impossible expérience expriment combien les mots sont limités et insuffisants pour dire l'extrême et l'inhumain : « nous éprouvions un désir frénétique de la dire [notre expérience] telle quelle. Et dès les premiers jours, cependant, il nous paraissait impossible de combler la distance que nous découvriions entre le langage dont nous disposions et cette expérience que, pour la plupart, nous étions encore en train de poursuivre dans notre corps. [...] A peine commençons-nous à raconter, que nous suffoquions. A nous-mêmes, ce que nous avions à dire commençait alors à nous paraître inimaginable. Cette disproportion entre l'expérience que nous avions vécue et le récit qu'il était possible d'en faire ne fit que se confirmer par la suite »¹¹⁰.

Ainsi, le parcours du récit ne trouve son terme que dans le partage, dans l'acte de la réception du récit par son destinataire. Le texte ne devient œuvre que lorsque le destinataire le reçoit et l'interprète dans une démarche herméneutique. Ce temps est celui de « l'acte de lecture » par un tiers. Cette démarche est un risque face à un autre qui peut accueillir ou refuser le récit ainsi exposé. Par contre si l'accueil se fait, il peut s'agir d'une expérience de connaissance de ce qui a été vécu et donc d'une reconnaissance du sujet comme tel. Cette nécessité pourrait-elle expliquer la prolifération des livres témoignages de récit de vie de personnes malades ? point qui, dans une proposition d'écriture, conduirait à ne pas oublier de rendre publics ces récits pour qu'ils soient adressés à des tiers lecteurs, comme cela se pratique dans les ateliers d'écriture.

¹⁰⁸ Delbo Ch., *Auschwitz et après. Tome 03, Mesure de nos jours* Paris, Ed. de Minuit, 1995, p. 61.

¹⁰⁹ Lévi P., *Si c'est un homme*, Paris, Julliard, Pocket, n° 3117, 1987, p. 8.

¹¹⁰ Anselme R., *L'espèce humaine*, Paris, Poche, 1978, Avant Propos.

Dans le grand champ de l'écriture, il est fréquent à l'heure actuelle de pouvoir lire des récits dits autobiographiques. Les récits qui ne conduisent pas à une publication¹¹¹ peuvent être archivés dans un site associatif spécifique, dans l'Ain. Philippe Lejeune et Gaston Pineau¹¹² ont largement contribué à redonner ses lettres de noblesse, au récit, à l'histoire de vie, au « pacte autobiographique ». Celui-ci oblige « l'auteur à respecter les formes d'un contrat préalable : parler de soi, de manière explicite et, si possible, sincère ou du moins avec une ambition de fidélité par rapport aux faits »¹¹³. Tout un mouvement de recherches littéraires et psychosociales s'est organisé autour de praticiens chercheurs en histoire de vie par l'Association Internationale des Histoires de Vie en Formation¹¹⁴. Sur un plan pratique, le recours à la narration, à l'écriture du récit de vie ont conduit à des propositions innovantes d'accompagnement : ainsi, les tables d'écriture d'Anne-Marie Trekker ou les séminaires *Roman familial et trajectoire sociale*.¹¹⁵ À Chartres, le service de cancérologie de l'hôpital propose aux patients de maladies non curables d'écrire l'histoire de leur vie et d'en faire un livre posthume, qui sera remis à la famille après le décès de son auteur (qui l'a rédigé dans ce but et a donné son accord)¹¹⁶. Quelques études avec groupe contrôle (pas d'écriture ou écriture neutre ou seulement évocation d'affects positifs) mettent en évidence que l'expression écrite des affects diminue les symptômes psychophysiologiques associés¹¹⁷. D'autres initiatives, nombreuses, illustrent l'intérêt thérapeutique de l'histoire de vie¹¹⁸. Fiona Souchon l'évoque lorsqu'elle présente comme des « conversations thérapeutiques »¹¹⁹, des entretiens où elle travaille avec des patient(e)s atteint(e)s de cancer leur capacité à redevenir auteurs de leur histoire, à partir de leur récit. Au niveau d'Internet, des propositions identiques s'organisent sur différents sites de *storytelling* comme « *jemeraconte.com* » ou « *raconterlavie.fr* » où chacun peut déposer son propre récit.

¹¹¹ APA, Association pour l'autobiographie et le patrimoine autobiographique, La Grenette, 01500, Ambérieu-en-Bugey

¹¹² Pineau G., *Produire sa vie : autoformation et autobiographie*, Paris, Montréal, Ed Albert Saint Martin, 1983.

¹¹³ Lejeune Ph., *Le pacte autobiographique*, Paris, Seuil, Essais, [1975], 1996, p. 14.

¹¹⁴ <http://www.asihvif.com/> créée en 1990 par Gaston Pineau à Tours, Pierre Dominicé à Genève et Guy de Villers à Louvain la Neuve.

¹¹⁵ Orofianna R., « Le travail de la narration dans le récit de vie », in Niewiadomski Ch, Villers G.de [dir.], *Souci et soin de soi, Liens et frontières entre histoire de vie, psychothérapie et psychanalyse*, L'Harmattan, Paris, 2002, p. 163-191.

¹¹⁶ A l'hôpital de Chartres, des "biographies thérapeutiques" pour retisser sa vie, *Le Monde*, 08.01.2013.

¹¹⁷ Salesse M.-S., Saucier J.-F., Mavrikaki C., « Les bienfaits de l'écriture chez les malades chroniques. . . où en sont les recherches ? » *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 2015, 63, p. 53-60.

¹¹⁸ Lainé A., « L'histoire de vie : une formation à effets thérapeutiques », in Niewiadomski Ch, Villers G.de [dir.], *Souci et soin de soi, Liens et frontières entre histoire de vie, psychothérapie et psychanalyse*, L'Harmattan, Paris, 2002, p. 241-258.

¹¹⁹ Souchon F., « L'approche narrative avec la personne atteinte du cancer », *Le Journal des psychologues*, 2014, 4, n° 317, p. 30-35.

Il est alors possible de repérer dans les textes les phénomènes d'orientation narrative, les renforcements thématiques, les réseaux sémantiques dominants, les champs lexicaux particuliers ou l'insistance de certaines zones biographiques. C'est ce que nous avons tenté de faire dans la troisième partie de notre travail, lors de l'analyse des données, à partir des entretiens que nous avons recueillis.

5. Les savoirs et les représentations sociales

Notre parcours va nous conduire à explorer les différents modes et appropriations des savoirs concernant les maladies rares, qui, par essence, sont mal connues puisque peu fréquentes. Les « savoirs communs » relèvent du champ des représentations sociales, et des situations dans lesquelles elles émergent.

Dès 1960, les travaux de C. Herzlich¹²⁰ et S. Moscovici¹²¹ évoquent une conception autonome du savoir des malades, différente de celle du savoir médical. Ce savoir est intimement lié aux représentations sociales de la santé, de la maladie, de la guérison, de la médecine.

Dans le courant de la sociologie et de la psychologie sociale, le concept de représentation sociale s'est imposé dans le champ de la santé et de la maladie, renouant avec les travaux de Durkheim. Celui-ci a développé l'importance des « faits sociaux » comme des manières d'agir, de penser et de sentir, extérieures à l'individu, mais qui s'imposent à lui. Serge Moscovici dans ses premiers travaux (1961) initie la théorisation de ce que seront les représentations sociales. Celles-ci concourent à la construction sociale de notre réalité, elles sont issues de la culture, la communication, les traditions, les expériences. Elles sont définies comme « une forme de connaissance spécifique, le savoir de sens commun, dont les contenus manifestent l'opération de processus génératifs et fonctionnels socialement marqués. Plus largement, il désigne une forme de pensée sociale. Les représentations sociales sont des modalités de pensée pratique orientées vers la communication, la compréhension et la maîtrise de l'environnement social et idéal »¹²². Ces représentations participent à l'élaboration, la construction et la communication de l'expérience et de la perception des objets en jeu dans la vie quotidienne. La définition

¹²⁰ Herzlich C., *Santé et maladie, analyse d'une représentation sociale*, *Op. cit.*

¹²¹ Moscovici S., *La psychanalyse, son image et son public*, Paris, Presses Universitaires de France, [1961] 1976.

¹²² Jodelet D., « Représentation sociale : phénomène, concept et théorie », in Moscovici S. [dir.], *Psychologie Sociale*, Paris, Presses Universitaires de France, Quadrige, 1984, p. 367.

actuellement retenue de la représentation sociale est celle de Denise Jodelet : « une forme de connaissance, socialement élaborée et partagée, ayant une visée pratique et concourant à la construction d'une réalité commune à un ensemble social »¹²³. Ce concept a été repris par Herzlich (1969) en matière de santé et de maladie pour tenter de « comprendre les attitudes et comportements qu'elles [santé et maladies] engendrent, le savoir qui circule à leurs propos, dans la relation même qui se crée entre l'individu, la santé et la maladie. [...] Il s'agit de l'élaboration psychologique complexe où s'intègrent, en une image signifiante, l'expérience de chacun, les valeurs et les informations circulant dans la société »¹²⁴. C'est dans ce travail que Herzlich a retenu les trois modèles et représentations de la santé évoqués précédemment. Peu après (1989), une étude magistrale des représentations sociales et de leur retentissement sur les pratiques quotidiennes est effectuée par Denise Jodelet¹²⁵. Elle a étudié une communauté rurale d'accueillants familiaux (les « nourriciers ») de malades psychiatriques (les « pensionnaires ») qui leur étaient confiés par l'hôpital. Les rites de mise à l'écart lors des activités quotidiennes, les séparations spatiales et les rituels d'exclusion y ont été minutieusement analysés, sous-tendant la crainte d'une contamination imaginaire et illustrant les représentations sociales locales des origines de la maladie.

Ainsi, le rapport que l'individu entretient avec la maladie fait partie d'un tout, plus vaste, qui est sa relation avec la société toute entière. Ce principe sera pour nous un point d'ancrage pour tenter de repérer et traduire ce que l'identification de maladies appelées par la société médicale « maladies rares génétiques » vient dire à notre société contemporaine occidentale et réciproquement. En effet, la maladie est, comme le propose Susan Sontag à propos du cancer, une métaphore¹²⁶, c'est-à-dire qu'elle ne dit pas seulement la maladie du médecin ni même seulement celle éprouvée par le malade, au sens de *disease* et *illness* des Anglo-saxons. Elle nous dit aussi le lien et le rapport avec la société qu'entretiennent le malade et la maladie.

Le savoir profane du corps et de la santé est exploré par Christine Durif-Bruckert en 1988 lors d'une enquête de terrain auprès de personnes de toutes catégories sociales, en milieu urbain, pour connaître leurs représentations de leur anatomie et leur fonctionnement physiologique. Par les métaphores utilisées et les théories inventives utilisées par les informateurs de l'étude,

¹²³ Jodelet D., *Les représentations sociales*, Paris, Presses Universitaires de France, 1994, p. 36-57.

¹²⁴ Herzlich C., *Santé et maladie, analyse d'une représentation sociale*, op. cit, p. 23.

¹²⁵ Jodelet D., *Folies et représentations sociales*, Paris, Presses Universitaires de France, 1989.

¹²⁶ Sontag S., *La maladie comme métaphore*, trad. Palomera M.-F., Paris, Essai, Seuil, Fiction & Cie, 1979.

C. Durif-Bruckert repère un système de représentation de soi essentiel dans la construction identitaire qui s'appuie sur la perception et les images corporelles. Ce système permet « l'organisation de l'espace, des temps et mouvements intérieurs, et bien sûr la représentation des rôles et usages des organes »¹²⁷. Ce savoir construit par chacun et enrichi tout au long de la vie, toujours en interaction est « issu de l'expérience intime, par la voie de l'activité sensorielle et perceptive, ainsi que de l'expérience concrète [...], immédiatement conquis par ce que nous pouvons définir comme le savoir commun. En quelque sorte, le savoir commun peut être compris comme modelage des expériences sensibles quotidiennes par la symbolique sociale, l'ensemble des valeurs idéologiques et les références scientifiques, permettant, ainsi, l'émergence progressive de la pensée. [...] Ce savoir profane signifie la part du mythique et du fantasmatique propre à toute représentation, il laisse la place à une figuration imaginaire »¹²⁸. Il se constitue par des images, des situations familières, des expériences, par ce qui nous est transmis. Il est le fruit d'un « bricolage intellectuel »¹²⁹, propre à chacun en fonction de ce qu'il a vu, senti, appris, lu, entendu et intériorisé. Ce savoir est avant tout issu de l'expérience pratique, avec une logique et une structuration différentes de celle du savoir scientifique. Ces savoirs aussi appelés *du quotidien* ou du *sens commun*, sont « des savoirs d'existence, c'est-à-dire [comme] un ensemble de compétences pour penser la réalité (psychique et sociale), l'éprouver, s'y ajuster, tout en s'accommodant des principes scientifiques »¹³⁰. Nous avons tous un savoir profane qui ne cesse d'évoluer, de se constituer, d'intégrer de nouvelles données et expériences. C'est à partir de ce terreau-là que les personnes touchées par une maladie rare génétique vont éprouver intuitivement que quelque chose d'anormal se passe dans leur corps ou celui de leur enfant, et qu'elles vont pouvoir l'exprimer puis interroger leur référent médical. En effet, souvent, la maladie rare se manifeste subrepticement et au fil du temps, comme la prise de conscience qu'il y a un dysfonctionnement, même si pendant de longues années elle n'est pas médicalement identifiée.

¹²⁷ Durif-Bruckert Ch., « Le contrôle du corps nourri : rhétoriques de l'emprise et mouvements de dépossession du sujet », *Connexions*, 2009, 2 n° 92, p. 179-192.

¹²⁸ Durif-Bruckert Ch., *Une fabuleuse machine, Anthropologie des savoirs ordinaires sur les fonctions physiologiques*, Paris, [Métailié 1994], L'œil neuf éditions, 2008, p. 199.

¹²⁹ Levi-Strauss C., *La pensée sauvage*, Paris, Plon, [1962] 2002.

¹³⁰ Durif-Bruckert Ch., « Le transfert des savoirs de santé vers le grand public : complexité méthodologique et enjeux psychosocial », in Haas V. [dir.], *Les savoirs du quotidien, Transmissions, appropriations, représentations*, Rennes, Presses Universitaires de Rennes, 2006, p.137-155.

6. *Les sphères de la reconnaissance*

A l'issue de notre parcours nous évoquerons le principe de reconnaissance à visée éthique pour les sujets atteints d'une maladie rare. Pour ce, nous avons requis la proposition d'analyse des sphères de la reconnaissance d'Axel Honneth, que nous reprendrons dans la dernière partie de notre thèse.

Trois sphères de la reconnaissance¹³¹ sont analysées par Axel Honneth. La première est celle de l'intimité. La reconnaissance y passe par l'amour et l'amitié, lesquels rendent possible la « confiance en soi », la « sécurité émotionnelle », c'est-à-dire la conscience de la qualité de notre propre condition d'être de désirs et de besoins. Cette confiance permet d'entrer en relation avec autrui et réciproquement, sans crainte d'un déni de reconnaissance. Elle s'élabore très tôt par l'évolution du lien symbiotique entre l'enfant et sa mère, permettant l'élaboration de la sécurité de base de l'enfant. La distanciation progressive de la mère va conduire à une reconnaissance par l'enfant qu'il existe indépendamment d'elle, parce qu'il peut être assuré du lien affectif qu'il a avec elle. Il expérimente progressivement sa capacité à être seul.

La deuxième sphère porte sur les « relations juridiques ». La reconnaissance passe par l'égalité des droits qui sont attribués permettant le « respect de soi », à savoir la capacité à être une personne à part entière, moralement responsable, un sujet citoyen qui peut « agir d'une façon autonome à la lumière de la raison ». Honneth ajoute que « ses [les droits de chaque être humain] droits légaux lui font prendre conscience qu'il peut aussi se respecter lui-même parce qu'il mérite le respect de tous les autres »¹³². L'adulte disposant de droits à l'égal des autres « acquiert dans l'expérience de la reconnaissance juridique la possibilité de comprendre ses actes comme une manifestation, respectée par tous, de sa propre autonomie »¹³³.

La dernière sphère concerne « l'estime sociale » qui invite la reconnaissance des qualités et des compétences au sein de la société. La reconnaissance y a pour conséquence « l'estime de soi », entendue comme la conviction du sentiment de sa propre valeur et de l'accomplissement de soi. Ce qui prédomine est la symétrie de la reconnaissance non comme une fusion ou une dissolution de soi dans l'autre mais comme un fait « signifiant que chaque sujet reçoit, hors de toute

¹³¹ Honneth A., « Modèles de reconnaissance intersubjective, amour, droit, solidarité », in *La lutte pour la reconnaissance*, *op. cit.*, p. 113-158.

¹³² *Ibid.*, p. 144.

¹³³ Honneth A., *Id.*

classification collective, la possibilité de se percevoir dans ses qualités et ses capacités comme un élément précieux de la société »¹³⁴. Il n'est plus alors question d'une déformation, d'une anormalité secondaire à la maladie, mais une reconnaissance de chacun comme sujet ayant du prix et des capacités, une « valeur » reconnue, au sein de la société, qui, par ailleurs, a parfois tant de mal à lui concéder la même place qu'à tout autre qui « paraîtrait » plus normal.

Ainsi, notre réflexion n'a pas été inspirée par un seul auteur ou un concept clé, mais par leurs associations et la richesse de leurs différences. D'autres viendront s'y joindre tels que Michel Foucault¹³⁵, Edgar Morin¹³⁶, et David Le Breton¹³⁷ et les travaux du groupe de la « clinique de l'incertitude » pour traiter du sujet éponyme. Le recours à ces différents auteurs illustre la dimension pluridisciplinaire que nous avons adoptée pour notre travail.

¹³⁴ *Ibid*, p. 157.

¹³⁵ ¹³⁵ Foucault M, *Naissance de la clinique*, *op.cit.*

¹³⁶ Morin E., *Introduction à la pensée complexe*, Poche, 2005.

¹³⁷ Le Breton D., *L'adieu au corps*, Introduction, Paris, Métailié, 1999.

Seconde partie
ÉTUDE DE TERRAIN

Chapitre I - Approche méthodologique du recueil des données

L'objectif de notre thèse est celui d'un travail réflexif du vécu des personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique à partir de leurs expériences, de leurs mots, de leurs histoires. La méthode qui s'est imposée à nous fut donc celle d'entretiens avec des personnes touchées soit dans leur propre corps soit dans le corps de l'un de leurs enfants. L'approche qualitative et la phénoménologie répondaient à l'impératif d'une approche compréhensive, notion « qui postule la possibilité qu'a tout homme de pénétrer le vécu et le ressenti d'un autre homme »¹³⁸. Cette approche répond plus à la question du « comment ? » ou du « pourquoi ? » d'un phénomène que celle du « combien ? » recherchée dans les approches quantitatives¹³⁹. La méthode va du particulier, de l'expérience singulière au général, elle est holistique, inductive et naturelle. Holistique car elle s'attache à une approche du phénomène dans sa globalité. Inductive car la compréhension de la situation se fait sans attentes préétablies. Enfin, naturelle¹⁴⁰, car elle s'attache au contexte naturel de la recherche tant environnemental, culturel qu'individuel et se différencie par-là des méthodes non contextuelles¹⁴¹. Le recueil des données se fait à partir d'un échantillon d'unités types, le plus souvent limité. Le fondement de ce qui est analysé n'est pas l'événement factuel indépendant de l'acteur mais bien sa perception, son vécu, l'histoire de son récit, les mots utilisés.

Les entretiens sont enregistrés, filmés ou retranscrits laissant la place au déroulement de l'énoncé avec ses hésitations, ses pauses, ses rires, ses émotions, traduisant directement ou indirectement la dynamique de l'énoncé. Dans les entretiens semi-directifs le chercheur a recours à un guide qui l'aidera à structurer l'entretien en n'oubliant pas les thématiques de ses objectifs de recherche. L'entretien engage une parole spontanée de la personne enquêtée. Pour G. Michelat¹⁴², le degré de liberté laissé à l'enquêté est en relation avec la qualité et la quantité de ce qu'il confie et de sa profondeur. Il en favorise son contenu « socio-affectif ». L'entretien

¹³⁸ Paillé P, *L'analyse qualitative en Sciences humaines et sociales*, Paris, A. Colin, 2005, p. 13.

¹³⁹ Britten N, « Qualitative research on health communication : What can it contribute ? » *Patient Education and Counseling* 82 (2011) p. 384–388.

¹⁴⁰ Bachelor A, Joshi P, *La méthode phénoménologique de recherche en psychologie*, op. cit, p. 24-25.

¹⁴¹ Hentschel J, « Contextuality and data collection methods : A Framework and application to health service utilisation », *The Journal of Development Studies*, 1999, 35, p. 64-94.

¹⁴² Michelat G, « Sur l'utilisation de l'entretien non directif en sociologie », *Revue Française de sociologie*, 1975, vol 16, p. 229-247.

est interactif avec des interventions du chercheur par des reformulations, des relances, des demandes d'éclaircissement ou de vérification ainsi que la présence de silences parfois significatifs. Il n'est pas enfermé dans une formalisation temporelle et thématique stricte. L'analyse en est complexe et infinie, liée à l'interprétation qui en est faite, fruit d'une rencontre entre l'esprit du chercheur et le corpus des données recueillies, énoncées de l'expérience d'un autre être humain qui reste et demeure toujours avec sa part de mystère. De là, « c'est une émergence de sens qui naît de la rencontre de cet être structuré en projet d'avec la multiplicité des données en provenance de la situation problématique faisant l'objet de la recherche »¹⁴³.

A. Muchielli définit une méthode qualitative comme « une succession codifiée de processus de travail intellectuel proprement humain (comparaison, induction, généralisation, recherche de forme, invention de sens). Ce travail se fait dans le but d'explicitier, en compréhension, à l'aide de concepts induits de l'observation, la structure intime et le fonctionnement interne d'un phénomène social »¹⁴⁴. Il y inclut l'induction analytique, la théorisation ancrée, l'approche phénoménologique, l'analyse structurale, la systémique des relations.

Il existe plusieurs stratégies de recherches qualitatives. Nous avons choisi celle de l'approche phénoménologique par les entretiens, éclairée par des lectures d'autobiographies publiées et donc d'une certaine façon travaillées pour pouvoir être publiables et lues, ce qui diffère de la spontanéité du récit des entretiens que nous avons recueillis.

Une des limites des études qualitatives est la tentation de généralisation alors que le nombre de personnes enquêtées est limité. Les résultats ne sont pas exhaustifs. La relation entre le chercheur et l'enquêté ne doit pas induire des réponses attendues ou redoutées de l'enquêteur qui doit se garder de ne pas faire part de ses réactions face aux dires de l'enquêté.

Chapitre II - Analyse phénoménologique

Nous avons choisi la phénoménologique pour explorer le vécu des maladies rares génétiques afin d'en approcher et d'en décrire le sens attribué par les malades. Cette approche phénoménologique permet de contextualiser la perception de l'expérience globale de la personne

¹⁴³ Paillé P., *L'analyse qualitative en Sciences humaines et sociales*, *ibid*, p. 26.

¹⁴⁴ Muchielli A., *Recherches qualitatives – Hors Série – numéro 3*, Actes du colloque Bilan et perspectives de la recherche qualitative, Association pour la recherche qualitative, 2007, consulté le 1/10/2012 <http://www.recherche-qualitative.qc.ca/Revue.html>, p. 23.

touchée. Elle requiert la suspension du jugement du chercheur et une ouverture au récit que la personne malade fera de son expérience dont elle permettra de dévoiler le déroulement et le sens du phénomène.

La méthode phénoménologique fait partie des méthodes de recherches qualitatives qui associent une étude :

- en milieu naturel, sans que le chercheur puisse en déterminer des variations volontaires,
- holistique cherchant à appréhender le phénomène de façon globale,
- et inductive sans hypothèse préalable cherchant à être vérifiées par l'étude de la recherche : « Les thèmes, les catégories ou structures dérivés de l'analyse doivent découler ou émerger des données plutôt que définis antérieurement et imposés comme cadre d'analyse »¹⁴⁵. Ceci rejoint la posture de *l'époché* précédemment évoquée.

Nous avons retenu parmi toutes les méthodes phénoménologiques proposées celle de Amadeo Giorgi, psychologue américain, initiateur d'une approche phénoménologique qualifiée de « méthode phénoménologique scientifique ». Pour lui, l'application de la réduction phénoménologique favorise une approche du phénomène en passant du plan empirique ou factuel au plan intentionnel c'est-à-dire en passant de l'objet ou du fait considéré à l'étude du sens qu'il peut avoir pour une conscience : « l'attitude de réduction phénoménologique [qui] revient, d'une part, à mettre entre parenthèses les connaissances passées relatives à un phénomène afin de l'appréhender en toute innocence et de le décrire exactement tel qu'on en a l'intuition (ou l'expérience) et, d'autre part, à retenir tout indice existentiel, autrement dit à considérer ce qui est donné uniquement comme il est donné, à savoir une présence ou un phénomène »¹⁴⁶. Une attention toute particulière est nécessaire car il est « beaucoup plus difficile qu'il n'y paraît de décrire les objets du vécu exactement tels qu'ils sont vécus. Il faut éviter les constructions et les explications [...] ainsi que les interprétations théoriques qui servent d'explication a priori. Le chercheur doit aussi empêcher les sujets de généraliser et d'être trop abstraits dans leurs descriptions initiales, et il évitera du mieux possible les remarques vagues et superficielles qu'ils pourront faire. C'est la raison pour laquelle la question que pose la

¹⁴⁵ Bachelor A., Joshi P., *La méthode phénoménologique de recherche en psychologie, op. cit.*, p. 49.

¹⁴⁶ Giorgi A., « De la méthode phénoménologique utilisée comme méthode de recherche qualitative en sciences humaines : théorie, pratique et évaluation », in J. Poupart, L.H. Groulx, J.P. Deslauriers, A. Laperrière, R. Mayer & A.P. Pires, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les méthodes qualitatives, *La recherche qualitative ; enjeux épistémologiques et méthodologiques*. Québec : Gaëtan Morin, Chenelière éducation, 1997, p. 347.

recherche vise habituellement la description d'une expérience qui se rattache à une situation spécifique »¹⁴⁷.

L'analyse se fait à partir d'une description détaillée de l'expérience humaine étudiée telle qu'elle est vécue, c'est pourquoi nous nous sommes rapprochée du déroulement de cette méthode.

Inspirée des grandes étapes de toute recherche qualitative, la démarche de Giorgi comporte plusieurs étapes reformulées par Bachelor (1987)¹⁴⁸ et reprises par Catherine Deschamps¹⁴⁹ en français (1993).

- *la collecte des données verbales, le protocole descriptif* : « Il importe que la description soit aussi précise et détaillée que possible, et le nombre de généralités ou d'abstractions soient réduit au minimum »¹⁵⁰. Tout est centré sur l'expérience vécue et exprimée par le sujet : la lecture des données, avec la réécoute des entrevues sonores, la lecture répétée des verbatims.

- concrètement, l'adoption de *la réduction* par le chercheur le conduit à mettre « entre parenthèses les connaissances passées, élargies au phénomène, afin de rester entièrement présent à l'expérience concrète en cours et on présume que celle-ci est toute entière contenue dans la description qu'on analyse. sans pour autant interpréter la description comme le compte-rendu objectif de ce qui s'est réellement passé »¹⁵¹.

- tirer *le sens général, global* de l'ensemble de la description du phénomène étudié.

- à partir d'une lecture très lente et détaillée, identifier *les unités de signification naturelles* en discriminant le sens de chacune d'elles. Elles émergent de la description du phénomène étudié. On peut les repérer lorsqu'il y a un changement de signification, de sens ou de sujet dans la description produite. Les unités de signification conduisent à ce que, dans chacune d'elles, il soit possible d'identifier une unité de sens selon la discipline concernée pour l'analyse des données. « Au terme de cette étape, on a une série d'unités de sens, toujours exprimées dans le langage ordinaire du sujet. L'idée directrice de cette étape est que les parties doivent être déterminées en vertu de critères compatibles avec la discipline scientifique : psychologique pour des analyses

¹⁴⁷ *Ibid*, p. 358

¹⁴⁸ Bachelor A., Joshi P., *La méthode phénoménologique de recherche en psychologie, op. cit*, p. 51.

¹⁴⁹ Deschamps C., *L'approche phénoménologique en recherche, comprendre en retournant au vécu de l'expérience humaine*. Montréal, Guérin Universitaire, 1993.

¹⁵⁰ Giorgi A., *Ibid*, p. 352.

¹⁵¹ *Id*.

psychologiques, et ainsi de suite »¹⁵². Il est important de ne pas diviser ni interpréter les unités de sens selon le point de vue du chercheur qui se doit d'être « orienté vers la découverte »¹⁵³ pour permettre à des significations imprévues d'émerger.

- développer le contenu des *unités de signification* de manière à en approfondir les sens. Les idées maîtresses contenues dans les extraits d'unités de signification ou *unités de signification approfondie* sont regroupées en sous-thèmes et en thèmes. Giorgi dans cette troisième étape, utilise l'un des concepts les plus importants de la phénoménologie de Husserl : la variation imaginative.

- la synthèse des résultats pour dresser *la structure typique* du phénomène étudié. Il s'agit alors de ne garder que les unités de signification qui sont essentielles au phénomène étudié. Ce qui est important selon Giorgi « dans les structures, ce ne sont pas tant les parties comme telles que les relations qu'elles entretiennent entre elles »¹⁵⁴. Nous pouvons noter l'introduction par Catherine Deschamps du terme de co-chercheur déjà évoqué par Giorgi qui inclue les personnes interrogées comme participants *ipso facto* de la recherche.

La dernière phase proposée par Giorgi est un *travail de reconstruction* : « Lorsque le matériel de recherche est rassemblé, le chercheur, s'appuyant sur l'ensemble des données qualitatives, tâche de reconstituer le plus fidèlement possible la description du phénomène exploré et ce, pour chacun de ses co-chercheurs »¹⁵⁵. Ce qui est important n'est pas de connaître l'avis des personnes qui ont participé à notre recherche sur tel ou tel point mais la manière dont elles en ont fait l'expérience. L'objectif de la recherche n'est pas de travailler *sur* les personnes malades ou sur leurs maladies mais *avec* les personnes et ce qu'elles peuvent dire de leur expérience, dans une démarche qui se veut collaborative. Cette synthèse finale est porteuse de sens et décrit le phénomène étudié tel qu'il est vécu et non tel qu'il est conçu. Autour de cette ou de ces structures centrales, Giorgi évoque l'importance de les décliner avec les relations repérées qui forment *les grappes de variation*¹⁵⁶ de la structure retenue, exprimant, par-là, les subtilités et les différences du vécu de chacune des personnes ayant participé à l'étude.

¹⁵² Giorgi A., *Ibid*, p 354.

¹⁵³ *Ibid*, p 355.

¹⁵⁴ *Ibid*, p. 358.

¹⁵⁵ Deschamps C., *ibid*, p. 63.

¹⁵⁶ Giorgi A., *Ibid*, p. 358.

Nous nous sommes donc fortement inspirée de cette méthode, point par point, chaque texte verbatim a été annoté en structures primaires. Puis, nous avons regroupé chaque structure primaire en une carte heuristique, dans laquelle les variations proposées par les sujets eux-mêmes apparaissaient (exemple annexe 7). Les différentes cartes nous ont conduit à repérer les grands thèmes abordés par les informateurs. Puis nous les avons analysés et développés tels que nous les présentons dans la troisième partie.

Chapitre III - Recueil des données de notre étude

1. La construction de l'échantillon : la sélection des maladies

Le choix des maladies dont les personnes interrogées sont atteintes s'est fait en plusieurs temps. Nous avons fait le choix de ne pas nous centrer sur une maladie particulière ni sur un type de handicap moteur, sensoriel ou psychique. Nous nous sommes orientée au contraire vers des situations variées et différentes pour tenter de faire travailler le concept de *variation imaginative* et percevoir au plus près *l'essence* commune du vécu.

a) Variation des situations vécues par les malades interrogés

Nous avons fixé le nombre de participants à notre recherche autour d'une quinzaine. En effet, pour S. Alami¹⁵⁷, à partir de 12 à 15 entretiens apparaît une certaine saturation des données, de redondance. La saturation est « le phénomène par lequel, passé un certain nombre d'entretiens (biographique ou non), le chercheur ou l'équipe a l'impression de ne plus rien apprendre de nouveau »¹⁵⁸. Alimi propose un minimum de 6 ou 7 personnes avec des critères socio-démographiques proches. Il est cependant intéressant et important que l'échantillon soit diversifié pour tenter de saisir des informations larges sur la même situation vécue. Michelat¹⁵⁹, insiste sur l'intérêt de l'échantillon par contraste où l'on prend un ou deux représentants de

¹⁵⁷ Alami S., Desjeux D., Garabuau-Moussaoui I., *Les méthodes qualitatives*, Paris, Presses Universitaires de France, Que sais-je ?, 2009, p. 65.

¹⁵⁸ Bertaux D., « L'approche biographique : sa validité méthodologique, ses potentialités », *Cahiers internationaux de Sociologie*, vol LXIX, 1980, p. 197-225.

¹⁵⁹ Michelat G., « Sur l'utilisation de l'entretien non directif en sociologie », *op.cit.*

chaque groupe pertinent illustrant la problématique de la recherche soit par les variations habituellement utilisées (âge, sexe, etc.) soit plus spécifiques en lien direct avec la recherche.

C'est cet auteur qui nous a conduit à ne pas nous fixer sur le vécu d'une maladie particulière mais d'en faire varier les caractéristiques à partir de la définition du handicap retenue dans la loi du 11 février 2005 : « Constitue un handicap [...] toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant »¹⁶⁰.

Nous avons donc délibérément retenu des maladies rares génétiques à l'origine d'un handicap physique, sensoriel, mental, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. Nous avons également volontairement cherché à contacter des personnes adultes malades et des parents d'enfants atteints. Cette variation de l'âge permettait de vérifier si une essence commune de l'expérience pouvait être saisie.

b) Une étape préliminaire : interpellation de médecins

Dans un premier temps nous avons interrogé 15 médecins de modalité d'exercice différente dont nous avons les adresses électroniques dont quatre médecins internistes, deux généticiens, deux médecins généralistes, deux médecins de médecine physique et réadaptation pédiatrique, deux médecins psychiatres, un médecin médecine physique et réadaptation adulte, un pédiatre, un neurologue libéral. Notre souhait était d'obtenir dès cette étape préliminaire une variation de l'approche, puisque des médecins exerçant dans des conditions et spécialités différentes, et de la prise en charge des patients avec une maladie rare génétique quelle qu'elle soit.

Notre question était ouverte puisqu'il s'agissait pour nous de faire une pré-sélection de dix à douze maladies, sans *a priori* préalable, au sein des 8 000 maladies rares. Nous leur avons exposé le thème de notre recherche et leur avons demandé de citer dix maladies génétiques rares qui répondaient aux critères de « maladie avec handicap physique, sensoriel, mental ou polyhandicap visible ou non, avec ou non traitement, pronostic vital ou non, gène connu ou non ». Cette étape intermédiaire limitait notre propension à contacter des associations de maladies que

¹⁶⁰ Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

nous connaissions. À l'inverse, nous avons, ainsi, introduit un biais de sélection (de type corporatiste puisque nous-même médecin) que nous avons essayé de limiter par l'hétérogénéité des spécialités exercées par les médecins contactés.

Treize des 15 médecins contactés ont répondu par mail en citant 57 maladies citées dans l'annexe 3. À partir de cette liste, nous avons établi la liste des maladies ciblées en veillant au caractère génétique avéré de l'atteinte. Nous avons volontairement choisi la variabilité des situations évoquées en fonction du handicap secondaire à la maladie. Les critères de variations ont été le pronostic, la gravité, le caractère visible ou non, la connaissance ou non du gène en cause et l'existence ou non d'une association de patients pour la maladie concernée.

Nous avons sélectionné le groupe des myopathies (myopathie de Duchenne et myopathie facio-scapulo-humérale, amyotrophie spinale, trois personnes), une maladie sensorielle (maladie de Stargardt, deux frères), une maladie conduisant à une petite taille (une personne), le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile, (maladie à expression variable et non visible, deux personnes), le syndrome d'Ehlers-Danlos classique (une personne), la maladie de Strümpell-Lorrain (une personne), et une étiologie particulière du polyhandicap : le syndrome de Rett (deux personnes). Afin qu'il y ait une maladie à expression viscérale, ou maladie chronique à proprement parler, nous avons choisi l'hypertension artérielle pulmonaire d'origine génétique (une personne) dont nous connaissions l'association de patients et nous avons ajouté la maladie de Cutis Laxa (deux personnes) maladie à expression visible, très médiatisée lors du Téléthon (décembre 2000). Enfin, nous avons cherché une maladie en lien avec un handicap mental et cognitif afin d'illustrer tous les handicaps d'origine génétique tels que définis dans la loi de 2005 ce qui nous a conduit vers le syndrome Kabuki.

Nous avons volontairement exclu le type très particulier de notre propre maladie dont nous sommes nous-même atteinte, mais nous avons gardé deux autres types de la maladie sachant que leur symptomatologie et problématique sont très différentes de la nôtre.

b) Contact avec les personnes participant à notre recherche

Dans un premier temps, l'entretien et ses contraintes ont été présentés (en août 2012) par courrier (annexe 1) aux associations de patients que nous avons repérées, en leur demandant de nous indiquer un malade correspondant qui accepterait de nous recevoir. Compte-tenu de la nature très personnelle et intime des entretiens nous n'avons pas souhaité prendre des malades

au hasard, mais uniquement contactés par les associations ou des tiers (si le malade n'était pas membre d'une association) qui pouvaient faire l'intermédiaire. Ils ont été informés que l'entretien serait intégralement enregistré sur magnétophone et qu'ils avaient la liberté de ne pas répondre à une question ou de mettre en tout temps un terme à l'entretien. La personne pouvait alors, si elle le souhaitait, poursuivre sans que la trace de son contenu puisse être utilisée dans notre recherche.

Un contact direct téléphonique ou par mail avec le patient indiqué par l'association ou le tiers nous a permis de fixer un rendez-vous. Nous avons alors expliqué le cadre de notre recherche et ses modalités de déroulement. La participation a été confirmée par téléphone et un rappel par téléphone ou par mail a eu lieu 48 h avant le rendez-vous.

Le premier contact téléphonique, nous a permis de vérifier que notre projet était bien compris et que la personne était prête à s'engager personnellement dans l'expression verbale de son vécu. Dès ce stade, nous avons vérifié qu'il était possible de considérer les participants comme de véritables *collaborateurs* dans une position de coopération et non de contrôle de la parole émise. Cette posture est pour Deschamps celle d'un « co-chercheur, [...] d'un collaborateur personnellement désireux d'explorer une expérience vécue en compagnie d'un chercheur avec qui, dans un élan concerté et réciproque, il partagera le fruit de [sa] compréhension [du phénomène étudié] »¹⁶¹. D'autres auteurs¹⁶² critiquent et ne retiennent ce terme de « co-chercheur » que si le sujet co-produit des connaissances pour faire avancer la médecine et le système de santé. Ce qui nous est apparu intéressant à retenir dans ce terme, est que notre travail ne pouvait se réaliser qu'en coopération avec les personnes interrogées. C'est ensemble, eux par la confiance et l'expression de leur expérience, et nous dans l'analyse que nous en avons faite, que le travail pouvait être produit.

c) Déroulement des entretiens

L'entretien a été de type qualitatif semi-directif avec une phase exploratoire et une question largement ouverte : « *pouvezvous me parler de votre histoire, de la survenue et de votre vécu de la maladie, de son diagnostic, de son évolution, de son retentissement ?* » La consigne initiale

¹⁶¹ Deschamps C., *Ibid*, p. 47-48.

¹⁶² Las Vergnas O., « Réflexivité des malades et dialogues phénoménologiques pragmatiques et épistémologiques académiques », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E., *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, Paris, Ed des Archives contemporaines, 2014, p. 101-135.

visait à permettre une parole narrative spontanée à partir du point de départ choisi par la personne, avec le moins possible d'induction et de suggestion de notre part. Il nous a été demandé par deux fois : « *par où je commence ?* » et nous avons répondu « *par là où vous souhaitez* ». Quand une tournure de phrase ou une métaphore étaient utilisées, nous avons systématiquement vérifié que la compréhension que nous en avions était correcte, par une reformulation soit pour enrichir le contenu soit pour en diminuer le biais d'interprétation.

Nous nous sommes construit un guide d'entretien : la première partie portait sur la période qui précédait le diagnostic, le moment du diagnostic, la description et le vécu du retentissement de la maladie évoquée. Le temps était à la disposition de la personne.

Nous avons volontairement induit le moins possible le discours. Seules quelques questions étaient formulées en seconde partie de l'entretien, après l'évocation spontanée du vécu de la maladie, guidées par nos hypothèses de recherche :

- que signifie la dimension génétique pour vous ?
- que représente pour vous l'expérience d'une maladie rare ?
- ce dont vous êtes atteint, est-ce une maladie ou un handicap ?
- connaissez-vous ou non d'autres personnes ayant la même maladie ?
- avez-vous une expérience d'une association de patients ?
- que pensez-vous du Téléthon ?

Pour nous guider dans ces deux parties, nous nous sommes inspirée des grandes lignes du Mac Gill Illness Narrative Interview (MINI, en annexe 4) mis au point par Groleau, Young et Kirmayer¹⁶³, remanié à plusieurs reprises et adapté en fonction des pathologies explorées. Le questionnaire est construit autour de trois axes principaux :

- *la parole spontanée* sur la maladie, les symptômes et l'enchaînement des différents événements ayant trait au problème de santé actuel,
- les *prototypes* basés sur des expériences passées, personnelles, ou de l'entourage

¹⁶³ Groleau D., Young A., Kirmayer L.-J., « The McGill Illness Narrative Interview (MINI) : An Interview Schedule to Elicit Meanings and Modes of Reasoning Related to Illness Experience », *Transcultural Psychiatry* 2006, 43, 671 consulté 8 juin 2012 : <http://tps.sagepub.com/content/43/4/671>

familial et social, les représentations populaires et celles des médias, à partir desquelles les patients construisent leur raisonnement en utilisant des images ou des métaphores,

- les *modèles explicatifs*, à la recherche de cause, les attentes vis-à-vis de la prise en charge et des traitements, les perspectives futures,

- l'impact de la maladie sur l'identité du patient, sa perception de lui-même, et celle du regard des autres (famille, société).

Nous avons peu exploré l'itinéraire thérapeutique traditionnel ou alternatif, et l'adhésion aux traitements (section 4 du Mc Gill), ceux-ci étant très limités, mais le parcours thérapeutique a été parfois abordé spontanément lors de l'entretien.

Nous avons eu notre premier entretien avec une femme, que nous connaissions, mère d'une jeune patiente actuellement âgée de sept ans et atteinte d'un syndrome d'Ehlers-Danlos de type classique avec expression cutanée majeure. Ce premier entretien nous a permis de rompre l'appréhension que nous avions à initier notre recherche. Compte-tenu de sa teneur et de la situation évoquée (menace de placement de l'enfant) secondaire à la méconnaissance de la maladie et au diagnostic non posé (et faux diagnostic de maltraitance) nous l'avons inclus, avec l'accord de la mère, dans le corpus des entretiens de la recherche. Il nous a permis de confirmer que notre approche était possible.

L'analyse s'est faite à partir des matériaux que nous avons recueillis : entretiens audio, retranscriptions par verbatims, puis à partir de publications livresques de type témoignages, ou histoire romancée à point de départ autobiographique et de films.

2. Les personnes interrogées

a) Seize personnes et huit maladies rares génétiques

Nous avons retenu huit maladies rares génétiques et effectué seize entretiens. Les résumés faits pour chacune des maladies ainsi que leur fréquence sont issus du site www.orphanet.fr /nom de la maladie, consulté en décembre 2014.

		lien	sexe	âge	durée	Type de handicap	visible	
Anaïs	Syndrome Ehlers-Danlos classique	mère	F	7	70'	Maladie de la peau	Non	1
Julie	Myopathie Duchenne		F	38	60'	Handicap moteur	Oui	2
Madeleine	Syndrome Ehlers-Danlos hypermobile		F	62	180'	Handicap moteur	Non	3
Aline	Syndrome de Rett	mère	F	18	72'	Polyhandicap	Oui	4
Fred	Amyotrophie spinale		M	20	75'	Handicap moteur, fauteuil électrique, trachéotomisé, ventilé	Oui	5
Amélie	Syndrome Ehlers-Danlos hypermobile		F	40	60'	Handicap moteur	Non	6
Marine	Myopathie Facio-scapulo-humérale		F	40	110'	Handicap moteur	Non	7
Maelys	Syndrome de Rett	mère	F	19	41'	Polyhandicap	Oui	8
Corinne	Spondylarthrite épiphysaire congénitale		F	40	110'	Petite taille	Oui	9
Clotilde	Cutis Laxa	mère	F	22	90'	Handicap esthétique, vieillissement prématuré	Oui	10
Aurélien	Maladie Stargardt		M	40	90'	Handicap sensoriel Déficience visuelle	Non	11
Baptiste	Hypertension Artérielle pulmonaire		M	40	60'	Atteinte viscérale, pronostic vital	Non	12
Natacha	Cutis Laxa		F	40	72'	Handicap esthétique, vieillissement prématuré Scoliose, Petite taille	Oui	13
Pascal	Maladie Strümpell-Lorrain		M	60	127' Skype	Paraplégie, en fauteuil	Oui	14
Damien	Syndrome Kabuki	père	M	19	90'	Handicap mental	Non	15
Romain	Maladie Stargardt		M	40	60'	Handicap sensoriel Déficience visuelle	Non	16

Tableau 1 - Les maladies dont les personnes de l'étude sont atteintes

- La maladie « *Cutis Laxa* » est une maladie du tissu conjonctif, caractérisée par une peau ridée, abondante et qui pend, ayant perdu son élasticité, associée à des anomalies squelettiques, des anomalies du développement et, dans certains cas, à une atteinte systémique sévère. La maladie a été médiatisée par le passage d'une enfant touchée, vedette du Téléthon en 2000. C'est une maladie rarissime dont la prévalence est évaluée à 1/1 000 000. Elle touche les enfants, il n'y a pas actuellement de traitement.

- *L'amyotrophie spinale infantile* est caractérisée par une faiblesse musculaire, sévère et progressive et une hypotonie, dues à la dégénérescence et la perte des moto-neurones antérieurs de la moelle épinière et des noyaux du tronc cérébral. Sa prévalence estimée est d'environ 1/80 000. La maladie est un peu plus fréquente chez les garçons que chez les filles. Le traitement est symptomatique avec recours à une ventilation assistée (invasive ou non invasive).

- *le syndrome Kabuki* comporte de multiples anomalies congénitales associant dysmorphie* faciale caractéristique, anomalies squelettiques, déficit intellectuel léger ou modéré et retard de croissance postnatal. Le premier cas a été rapporté au Japon mais le syndrome Kabuki a depuis été observé dans tous les groupes ethniques. Sa prévalence est estimée à 1/32 000.

- *La dystrophie facio-scapulo-humérale* est une maladie neuromusculaire d'évolution lente dans la majorité des cas, parfois par poussées, qui ne touche pas d'autres organes que le muscle squelettique où elle s'exprime de façon focale dans les muscles de la face, des épaules et des bras, des membres inférieurs ou de la ceinture pelvienne. C'est une maladie familiale rare ; sa prévalence est d'environ 1/20 000, mais elle est sans doute sous-estimée car la maladie est souvent non détectée. Le pronostic est lié aux incapacités fonctionnelles. L'espérance de vie n'est pas modifiée.

- *La maladie de Strümpell-Lorrain* est une des paraplégies spastiques familiales qui représentent un groupe hétérogène sur le plan génétique et clinique de maladies neuro-dégénératives. Elle est caractérisée par une spasticité progressive et une hyper-réflexie des membres inférieurs. La prévalence a été estimée à 1/20 000 individus dans la population générale européenne avec des fréquences variables selon les populations (de 1,3 à 9/100 000 individus). L'identification génétique est en cours de recherche. La prise en charge est symptomatique.

- *L'Hyper-Tension Artérielle Pulmonaire idiopathique et/ou familiale* (HTAP) est une maladie dont l'atteinte est viscérale. Elle touche l'artère pulmonaire* et conduit vers une insuffisance cardiaque. La maladie est invisible : elle touche 1/67 000 de personnes, un gène a été identifié. Elle peut survenir de façon sporadique (HTAP idiopathique), dans un contexte familial (HTAP familiale, dont le mode de transmission est autosomique dominant). Différents traitements médicamenteux symptomatiques sont proposés et en dernier recours une greffe cardio-pulmonaire ou bi-pulmonaire.

- Le *Syndrome de Rett* est une maladie rare avec polyhandicap qui ne touche que les filles. Il est diagnostiqué dès l'enfance, marqué par un trouble grave et global du développement du système nerveux central. Il touche 1/15 000 naissances ; le gène a été isolé il est localisé sur le chromosome X. Nous avons eu contact avec deux mères dont une fille est atteinte.

- Nous avons retenu une maladie pour laquelle le gène n'est pas encore identifié : le *syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile*. Il touche 1/10 000 naissances ; il est marqué par une hyperlaxité ligamentaire diffuse, avec sub-luxations articulaires et douleurs nécessitant parfois des opiacés. Son expression, variable d'un jour à l'autre, ne se voit pas.

L'entretien test initial a été réalisé à propos d'une forme différente de la maladie qui se manifeste par des plaies et des hématomes au moindre choc et dont le diagnostic différentiel est le syndrome de maltraitance à enfant. Il s'agit du *syndrome d'Ehlers-Danlos de type classique*.

- *La maladie de Stargardt*, maladie à l'origine d'un handicap sensoriel. Elle se manifeste par une baisse d'acuité visuelle bilatérale est précoce dans les formes maculaires* et tardive dans les formes périphériques. Elle débute entre 6 et 15 ans et touche les deux sexes. La prévalence est de 1-5 /10 000 naissances. Il n'y a pas actuellement de traitement curatif.

- Enfin, la *myopathie de Duchenne* est une des myopathies les plus connues. Elle touche les garçons, et se manifeste dès l'enfance par des troubles moteurs. Elle touche 1/3 3000 naissances, le gène est connu, il n'y a pas de traitement et le pronostic vital est souvent engagé par l'atteinte diffuse musculaire avec une cardiomyopathie et insuffisance respiratoire.

C'est une des maladies à l'origine du Téléthon, porté par la plus grosse association de patients : l'AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies).

- La *dysplasie* spondylo-épiphyssaire* qui appartient au groupe des chondrodysplasies* qui altèrent spécifiquement les épiphyses et les vertèbres. Elles sont de révélation congénitales plus ou moins sévères. Elles constituent un groupe hétérogène dont la forme la plus fréquente est caractérisée par une petite taille néonatale et un retard osseux en particulier au niveau des têtes fémorales. La prévalence est inconnue. La petite taille touche à la fois les membres et le tronc.

b) Caractéristiques des personnes interrogées

Il s'est agi de dix femmes et six hommes, 11 directement concernés par la maladie, 5 parents : 4 mères et 1 père. La moyenne d'âge est de 37,4 ans [19-60] pour les adultes, de 12,5 ans [7-18[pour les enfants.

Cinq des quatorze adultes travaillent (Marine [5], Corinne [9], Aurélien [11], Pascal [14], Romain [16]), un est en arrêt longue maladie (un est étudiant (Fred, [5], Baptiste [12])), trois en invalidité (Marie [2], Amélie [6], Natacha [13]) et une à la retraite (Madeleine [3]). Deux sont des parents d'enfants de 7 [1], 18 [4] ans, ou de jeunes adultes accueillis en institution [entretiens 8 et 15] et l'une d'eux est la mère d'une jeune adulte de 22 ans.

Trois des quatre enfants et jeunes adultes ([1], [4], [8], [15]) sont en accueil médico-social ; nous n'avons eu un entretien qu'avec les parents. Il était impossible d'inclure les enfants directement, compte-tenu de leur handicap. Nous souhaitons connaître le vécu des situations par des parents dont un enfant était malade, afin d'élargir et les conditions et la richesse des expériences. L'analyse des témoignages a mis en évidence de nombreux points communs avec le récit des personnes adultes directement concernées.

Le lieu de l'entretien était à la discrétion de la personne. Les entretiens se sont déroulés sur le lieu choisi par le répondant. Il s'est agi soit de son domicile (entretiens [2], [3], [4], [7], [8], [9], [10], [11], [13], [16]) ou du nôtre (entretiens [5], [6], [15]) ou dans un lieu accessible (accueil en gare, entretien [12]), en établissement de rééducation (entretien [1]) ou par Skype (entretien [14]).

c) Les entretiens

Les premiers contacts ont eu lieu en août 2012, les premiers rendez-vous en septembre jusqu'à début novembre 2012. Une association de patients qui avait donné son accord en août n'a pas donné suite.

Les entretiens ont duré en moyenne 85 minutes [40-180]. Ils ont été intégralement retranscrits en verbatims, par nos soins, les erreurs linguistiques d'énoncé (nous avons entre autre eu une personne d'origine étrangère) n'ont pas été modifiées, les interjections, les silences ou expressions émotionnelles ont été retranscrites le plus fidèlement possible. Des notes ont été prises pendant l'entretien pour pallier à une éventuelle défaillance de l'enregistrement. Elles nous ont été utiles dans deux situations (mauvais enregistrement secondaire au bruit du respirateur qui couvrait la voix de la personne [5] et panne de l'enregistreur [16]). Les transcriptions ont été transmises pour relecture aux personnes qui le souhaitaient et éventuellement modifications (qui ont eu lieu à deux reprises sur des détails). Nous avons dès le début de l'entretien ouvert cette proposition, pour laisser la possibilité de correction de la trace écrite (même si nous savions que le langage parlé n'est pas de la même teneur que le langage écrit) et ainsi reconnaître la place centrale accordée à la personne interrogée.

Ces entretiens ont été pour nous le plus souvent très émouvants, et nous nous sommes sentie détenteur d'expériences fortes et d'une attente importante envers l'aboutissement de notre recherche. Nous nous sommes sentie investie d'un rôle de relais de leurs témoignages et de leurs souffrances.

Les personnes avaient la possibilité de nous rappeler si elles le souhaitaient. Cela n'a jamais eu lieu. L'ensemble de la thèse sera adressée, une fois soutenue, à la personne si elle en a manifesté le souhait.

3. Critiques de l'étude

a) Objectivité et subjectivité

Notre objectif a été de faire une approche phénoménologique du vécu subjectif de la maladie rare. Au départ, nous pensions possible de laisser pour compte, le temps de l'entretien, notre expérience de médecin et de malade. Mais, même si nous avons essayé de nous libérer de nos *a priori*, de nos connaissances médicales, et de notre propre expérience de la maladie rare, nous avons volontairement ou non articulé notre recherche et le recueil des données avec notre propre expérience. Nous sommes bien consciente de cette subjectivité. Mais elle n'est pas si contradictoire car « la plus importante acquisition de la phénoménologie est sans doute d'avoir

joint l'extrême subjectivisme et l'extrême objectivisme dans sa notion du monde ou de la rationalité »¹⁶⁴.

En effet, pour Merleau-Ponty, le monde est une expérience qui ne se comprend pas sans la subjectivité et l'intersubjectivité « et le monde phénoménologique, c'est non pas de l'être à l'état pur, mais le sens qui transparait à l'intersection de mes expériences et de celles d'autrui par l'engrenage des unes sur les autres ; il est donc inséparable de la subjectivité et de l'intersubjectivité qui font leur unité par la reprise de mes expériences passées dans mes expériences présentes, de l'expérience d'autrui dans la mienne »¹⁶⁵. Le monde est construit à partir des relations de la conscience avec elle-même et avec les autres. Ainsi, une approche phénoménologique tient compte des relations du phénomène vécu avec l'histoire du sujet, son contexte et ses relations avec autrui, et non seulement d'une science qui se penserait originaire d'elle-même.

En cela, nous nous dégageons d'une approche purement scientifique et médicale des maladies rares génétiques, en écho à l'expression de Merleau-Ponty : « Je ne suis pas le résultat ou l'entrecroisement des multiples causalités qui déterminent mon corps ou mon "psychisme", je ne puis me penser comme une partie du monde, comme le simple objet de la biologie, de la psychologie et de la sociologie, ni fermer sur moi l'univers de la science. Tout ce que je sais du monde, même par la science, je le sais à partir d'une vue mienne ou d'une expérience du monde sans laquelle les symboles de la science ne voudraient rien dire »¹⁶⁶.

L'objectivité est illusoire dans la mesure où notre étude porte sur des vécus, des ressentis, des émotions qui sont le propre de notre humanité et qui, de plus, passent par notre propre subjectivité. Les personnes rencontrées connaissent tout notre parcours professionnel et associatif en lien avec la maladie rare génétique.

Il nous est apparu plus constructif de considérer que notre posture subjective pouvait être, paradoxalement, une richesse dans notre approche, lui donnant une dimension très singulière si nous restons attentives à ne pas être dans la projection ou l'interprétation trop hâtives des données. « Cette saisie de l'incarnation qui déloge la subjectivité de son statut conceptuel, seule l'immersion, par le phénoménologue, dans l'activité phénoménale permet d'en restituer le sens

¹⁶⁴ Merleau-Ponty M, *Phénoménologie de la perception, op. cit*, XV.

¹⁶⁵ *Id.*

¹⁶⁶ Merleau-Ponty M, *Phénoménologie de la perception, op. cit*, II.

qui est le sien ; encore faut-il que le chercheur accepte l'immersion dans sa propre subjectivité, ce qui le qualifiera véritablement de phénoménologue »¹⁶⁷.

Nous sommes donc bien consciente que notre recherche est menée avec une subjectivité et une partialité de fait, mais que nous essaierons de limiter au maximum par la triangulation et les regards différents posés sur notre propre analyse. Le climat de confiance établi avec les personnes interrogées a, nous l'avons constaté, permis d'aborder des questions très personnelles du vécu avec la maladie.

b) La question de la validité

Les récits recueillis, leur nombre restreint n'ont aucune valeur statistique et ne reflètent que l'expérience singulière des personnes rencontrées.

Nous avons posé un *a priori* favorable sur ce qui nous a été confié, sachant que sa reconstruction *a posteriori* permet d'en faire une histoire « racontable ». Nous avons exclu tout jugement à l'encontre des récits d'expérience qui ont été formulés au moment de l'entretien.

Il nous a semblé que par le récit non directif pouvait émerger des thématiques différentes à partir des témoignages de vie de chacune des personnes rencontrées. Il s'est donc s'agi d'une posture inductive, ouverte à *l'étonnement* de ce qui pouvait apparaître ou nous surprendre.

La saturation des données a été notée à partir du douzième entretien. Elle valide ainsi (validité interne) la représentativité des personnes interrogées, malgré la variation des maladies qui étaient évoquées.

En lien avec la validité externe, et la reproductibilité de l'analyse, nous avons proposé à un tiers indépendant, professionnel des analyses qualitatives, de nous donner son propre regard de l'analyse des entretiens. Elle a validé le degré de saturation. En ce qui concerne le critère de transférabilité ou de généralisation (validité externe) des résultats de notre recherche, nous avons précisé au maximum les conditions de recueil de nos données, notre rôle, notre positionnement et notre procédure de recherche.

¹⁶⁷ Meyor C, « La phénoménologie dans la méthode scientifique et le problème de la subjectivité », *Recherches qualitatives*, Vol. 25, 1, 2005, 25-42 consulté le 7/09/2012 sur <http://www.recherche-qualitative.qc.ca/Revue.html>, p. 36.

c) La triangulation

Le recours à la triangulation¹⁶⁸ participera à notre validation. En effet, afin de consolider nos données nous avons procédé au croisement des données au niveau de l'espace (origine géographique diverse (quatre patients hors du département) et des personnes (par le biais de recueil à plusieurs niveaux : individuel ou familial). Nous avons confronté nos données à des matériaux déjà établis, réalisés par d'autres chercheurs, à propos du même groupe de maladies. Cela nous a permis de confirmer des concordances, indices de la fiabilité des données recueillies lors de notre étude. Nous convoquerons, ainsi, des écrits de sources différentes avec les récits de l'Alliance Maladies Rares¹⁶⁹⁻¹⁷⁰, ceux des forums, ceux obtenus lors de séances d'éducation thérapeutique et des données obtenues par un autre mode de recueil en particulier par la lecture de plusieurs récits romanesques ou autobiographiques ; enfin, quelques matériaux de supports différents puisque cinématographiques.

d) Les biais

Sélection des maladies et des patients

Faire un choix des maladies ciblées pour notre étude parmi les 8 000 maladies rares connues est une gageure et seul un tirage au hasard ou la retenue d'une maladie sur 666 classées par ordre alphabétique auraient permis une meilleure objectivité (classement que nous n'avons pas). Il nous a semblé plus opportun de travailler sur une variabilité des situations étudiées afin que ce soient les entretiens eux-mêmes qui illustrent les variations des situations vécues.

Pour contacter et trouver des personnes qui acceptent de participer à notre travail nous sommes passée pour 10 des 16 malades par une association de patients. Pour les 6 autres il s'agissait de contacts personnels. Cette forte représentativité de malades ayant eu ou ayant des liens associatifs modère l'ensemble des données de notre analyse.

Notre position d'enquêteur, de malade et de médecin

Notre posture personnelle est le premier biais et un des plus importants. Même si nous précisons en début d'entretien que notre recherche ne se faisait pas en qualité de médecin, il est

¹⁶⁸ Mucchielli A., *Dictionnaire des méthodes qualitatives en sciences humaines*, 3^e édition, Paris, Armand Colin, 2009, p. 285.

¹⁶⁹ Alliance Maladies Rares, *Rares mais pas seul*, Paris, Ed. Edite, 2010.

¹⁷⁰ Alliance Maladies Rares, *Maladies rares : ils témoignent*, Paris, Le Manuscrit, 2010.

fort probable que cette posture a pu interférer. Cependant, lorsque la personne malade ou le parent évoquait ses relations avec les médecins, il nous a semblé qu'elle pouvait le dire assez librement. Nous aurions pu ne pas préciser notre profession antérieure mais le monde des associations de maladies rares est limité et ma profession médicale connue.

Le second biais nous concernant est notre appartenance au milieu-objet de notre recherche comme malade. Nous avons fait le pari que notre propre expérience a peut-être permis aux personnes une meilleure liberté de parole, compte tenu du fond commun de notre expérience.

Enfin, notre posture associative a pu aussi influencer la parole qui a été recueillie, puisque nous connaissions certaines des personnes rencontrées par le monde associatif (ceci explique le tutoiement lors de certains entretiens, que nous avons conservé dans les verbatims).

Ces trois éléments repérés ont pu aussi influencer l'étape de l'interprétation des récits qui nous ont été confiés.

Des récits narratifs a posteriori : Il est donc tout à fait possible que le récit soit d'une certaine mesure (re)construit par la personne afin de lui donner une cohérence et une véracité¹⁷¹. Nous étions consciente de cette limite, qui fut la même pour tous les participant(e)s.

Les limites de la transcription

Une autre limite de la méthode est à prendre en considération lors de la transcription des entretiens où nous n'avons retranscrit que les mots énoncés, les silences, les pleurs ou les rires. Il n'est pas possible de retenir les intonations, les mimiques ou les postures autres et leur interprétation n'aurait pas été de notre compétence.

Les limites de l'analyse

Même si la transcription est la plus fidèle possible et reflète par la validation interne (saturation éprouvée et répétition des unités de signification sur plusieurs entretiens) une représentativité la plus juste possible, il existe une limite incontournable qui se situe à la phase finale du travail de la recherche : l'analyse et l'interprétation des données ainsi que la sélection des citations qui seront retenues pour illustrer notre propos. Cette limite est la « boîte noire » de Devereux : « chacun, même le psychologue a une boîte noire qui contient et isole quelques-uns ou la totalité

¹⁷¹ Riessman, C.-K., « Strategic uses of narrative in the presentation of self and illness—a research note », *Social Science & Medicine*, 1990, 30, 11, p. 1195–1200.

des éléments suivants : ce qu'on ne sait ni peut savoir dans le cadre de sa propre discipline, ce qu'on refuse de savoir pour des raisons méthodologiques et ce qu'on présente comme une explication de ce qu'on sait et qu'on consent à prendre en considération »¹⁷². Il conviendra donc d'être attentive aux filtres qui sont les nôtres tant culturels, socio-professionnels que psychologiques.

4. Dimension éthique de la recherche

Avec ce qui a été dit précédemment, la recherche telle que nous l'avons menée a été la rencontre intersubjective entre la personne interrogée et nous-même. Nous avons longuement insisté lors de la phase préliminaire de l'entretien pour expliciter qu'il ne s'agissait pas d'une thèse à visée médicale sur les maladies rares génétiques mais d'un travail de recherche sur le vécu de leur maladie.

La posture éthique de notre demande exigeait bien sûr que nous ne portions aucun jugement sur ce qui nous était confié ni aucune censure « volontaire » sur notre transcription. L'engagement à l'anonymat était un des facteurs concrets permettant de s'engager sur cette écoute bienveillante et souhaitée inconditionnelle. Ainsi, lors de la transcription les prénoms ont été totalement changés ainsi que les lieux et l'âge.

Cependant, certains malades pourraient être reconnus, dans la mesure où nous n'avons pas pu modifier la pathologie concernée et que certains ont été médiatisés ou à l'origine de la création d'une association de patients, évoquée lors de l'entretien. Nous avons évoqué cette éventualité d'être identifié avec eux ; ils ont souhaité maintenir le nom de leur maladie et de leur association.

Avant que l'entretien ne commence, les participants ont pu poser les questions qu'ils souhaitaient ou exprimer leurs préoccupations. S'ils acceptaient de prendre part à la recherche, deux exemplaires du formulaire de consentement (annexe 2) leur ont été proposés pour signature (un pour le répondant et un pour nous même). Nous insistions au début de l'échange pour redire que l'entretien est confidentiel. Nous avons rappelé qu'il n'y avait pas de sujet tabou, d'interdits, ni de sentiments, ni de bonnes réponses attendues. Nous répétions que nous ne sommes pas dans

¹⁷² Devereux G., *De l'angoisse à la méthode dans les sciences du comportement*, op. cit, p. 389-390.

une démarche médicale. Nous avons été très attentive à ce que l'entretien soit, au maximum, exempt de tout rapport de pouvoir réel ou imaginaire.

Malgré toutes ces précautions, nous sommes bien consciente que notre entretien était une intrusion dans la vie privée du malade ou de son parent. Cela impliquait un respect inconditionnel de la personne que nous interrogeons et de ses dires. Nous étions à sa disposition si elle souhaitait nous revoir pour en rediscuter après le temps officiel de l'entretien. Nous avons également mis à sa disposition les coordonnées d'une psychologue et d'un psychiatre tiers qui avaient accepté d'être contacté si la charge émotionnelle et psychique secondaire à l'entretien était trop lourde. Aucun de nos interlocuteurs n'a fait cette démarche.

Une évaluation à distance de l'entretien a été proposée aux personnes interrogées (annexe 6).

Le premier temps de recueil des récits effectué, nous en avons pratiqué une analyse selon la méthode précédemment exposée.

Troisième partie
LES RÉSULTATS

Les entretiens retranscrits sont dans leur intégralité dans les annexes (annexe 5) avec une numérotation des lignes qui permettront d'en faire l'appel au cours du texte.

Nous avons procédé selon les étapes proposées par Giorgi pour aboutir à une analyse thématique continue. Une identification et une lecture répétées et ininterrompues de l'ensemble du corpus nous a permis de construire simultanément l'arbre thématique, par regroupement des thèmes qui pouvaient être associés, complémentaires ou divergents¹⁷³.

Les grands thèmes sont répertoriés. Une organisation en thèmes principaux et catégorie(s) subordonnée(s) a été élaborée par des cartes heuristiques. Cela nous a permis d'organiser et de hiérarchiser les citations extraites des entretiens et de les organiser en cartes conceptuelles, autour d'une idée centrale initiale. Nous présentons leur analyse en reprenant l'ordre de nos hypothèses c'est-à-dire le vécu des malades et le bouleversement de leur vie avec la maladie rare génétique. Nous aborderons les représentations qu'ils se font de la génétique et de la rareté. Puis nous présenterons ce vécu et le lien avec la médecine et la société.

Chapitre I - L'expérience « pathique » de la maladie

Ce premier chapitre reprend tout ce qui concerne l'expérience avant, pendant et après le diagnostic de *la maladie du malade* c'est-à-dire décrit avec ses mots, son vocabulaire, son ressenti. Nous avons choisi le terme *pathique* en écho à son usage par Maldiney¹⁷⁴ dans l'éprouvé de l'existence. Nous essaierons de saisir le climat, *l'ambiance* qui progressivement va s'installer autour de la perception, qui, elle, est objectivante, que « *quelque chose ne va pas normalement* » dans le fonctionnement ou l'éprouvé du corps.

¹⁷³ Paillé P, Mucchieli A, *L'analyse qualitative en Sciences humaines et sociales*, Paris, A.Colin, Collection U, 2010, p. 217.

¹⁷⁴ Maldiney H, *Regard, parole, espace*, Lausanne, Éd. L'Age d'homme, 1994.

1. Les premiers symptômes

Dans cinq des entretiens, le récit spontané qui nous a été confié commence par l'évocation de la naissance [récits 5-9-13-14-15] ce qui évoque explicitement le caractère originaire de la maladie transmise ou survenue lors de la fécondation, même si cela n'a pas été plus explicité.

D'autre part, la survenue de la maladie est évoquée sur un mode progressif. Nous ne sommes pas dans une survenue aigüe ou accidentelle. La maladie peut se manifester devant une acquisition retardée de l'enfant : « *On a eu des doutes sur le fait qu'il y avait quelque chose qui ne marchait pas, puisqu'à 18 mois elle ne marchait pas [8/1779],* » ou devant des constatations cumulées de petits signes qui inquiètent : « *À l'âge de 14 ans j'étais en randonnée... je me suis perdue... je ne comprenais pas pourquoi je n'arrivais pas à marcher au même rythme... ça me mettait très mal à l'aise, [7/1565]* ».

Seul, un entretien évoque un problème aigu inexpliqué qui a conduit au diagnostic : « *À l'âge de ses trois ans, euh alors en fait ce qui s'est passé c'est que un soir on a découvert au moment de la mettre en pyjama, un bleu assez conséquent sur son tibia gauche que nous n'avions à l'époque jamais vu, on lui a demandé si elle s'était cognée, si elle était tombée, elle nous a répondu que «non rien de spécial», on l'a pas entendue crier, on l'a pas entendue pleurer [1/3]* ». Ce constat a vite été suivi d'une hospitalisation en urgence et une menace de retirer l'enfant à ses parents devant une suspicion de mauvais traitement.

Dans les deux situations où une fratrie plus jeune était elle-même touchée, le diagnostic n'a, pour autant, pas été porté très tôt, alors que l'évocation spontanée de cette atteinte est abordée d'entrée de jeu dans l'entretien de Baptiste : « *Ma sœur, au début on ne savait pas parce qu'on pensait que c'était une HTAP primitive, elle a eu un traitement au V... Elle est décédée en 2004 [12/2449]* ». Malgré cet événement dramatique, il lui faut, malgré tout, plusieurs mois avant de prendre conscience que lui aussi est atteint, comme si une période de déni était incontournable avant de se rendre à la dure réalité.

Ce temps avant le diagnostic est souvent très long (parfois plusieurs années) et parfois interminable puisque encore aujourd'hui une malade ne connaît pas le nom de la maladie dont elle est atteinte. C'est le temps du doute, doute qu'une maladie existe surtout si le malade fait des recherches sur Internet, doute du savoir médical qui est parfois dans le déni de la réalité du

symptôme et/ou d'une maladie sous-jacente. Nous verrons dans le chapitre suivant comment la relation devient conflictuelle avec le corps médical.

2. *Le temps du souffrir*

a) **Violence de la maladie**

La question du « pourquoi moi ? » n'a été évoquée au cours de nos entretiens qu'à propos d'Anaïs, sept ans, qui exprime sa colère et sa tristesse à sa maman : « *elle a du mal à accepter qu'il y a des choses qu'elle ne peut pas faire, elle a du mal aussi à accepter sa fatigabilité, le fait qu'elle soit épuisée et ça se finit en crises de larmes : « Pourquoi je suis toujours fatiguée ? Pourquoi j'ai ça et pas les autres ? Pourquoi c'est moi qui ait cette maladie ? Pourquoi j'ai cela et je suis toute seule ? Et les médecins ils vont trouver les médicaments pour que je guérisses ? J'aurai plus les bleus maman ? [1/179] »*

Cette question de l'absurdité de la maladie n'est posée explicitement par aucun adulte vis-à-vis d'eux-mêmes. Par contre, la colère contre le corps médical est récurrente, tant par le non-diagnostic que par la méconnaissance de la maladie même une fois le diagnostic posé, ou le non-respect de la personne. Inconsciemment le corps médical est probablement aussi stigmatisé de ne pas pouvoir proposer de solutions thérapeutiques, et d'être en conséquence jugé incompétent.

Dans les entretiens, les seuls adversaires évoqués comme tels et qui exigent le combat sont les administrations pour lesquelles le vocabulaire agonistique est incontestable : « *je me suis battue avec la Sécurité Sociale qui me refusait le mi-temps [7/1373] », « [ce fût] le parcours du combattant pour que je sois reconnue en invalidité [7/1457] », « j'ai bataillé avec la Maison Départementale des Personnes Handicapées [2/480] ».*

Les mots du registre de la guerre (se battre, mener le combat, gagner) sont peu utilisés quant au rapport avec la maladie où nous avons plutôt repéré une linguistique empruntée au registre juridique : elle associe la notion de preuve puisque s'il n'y a pas de preuve, c'est qu'il n'y a pas de maladie. Amélie, qui n'a pas eu de diagnostic pendant 38 ans, nous confie : « *ça n'existait pas parce qu'on n'avait pas de nom de maladie, on croyait pas en ce que je disais, ça ne se voit pas donc ça n'existe pas [13/1391] ».*

La maladie est considérée comme une faute et l'erreur d'orthographe telle que la mutation a été évoquée au cours de l'entretien avec Natacha : « *ils savent qu'il y a un livre avec une faute d'orthographe, donc ça, [la mutation] c'était toi ! [13/2597]* ».

La responsabilité est le plus souvent rapportée aux parents et la culpabilité vécue surtout par la mère : « *Clotilde c'est moi qui l'ai voulue et ai convaincu mon mari du 4ème, donc tu imagines ce que cela a pu faire ! En plus, mes parents sont cousins germains, et même si l'on sait que la consanguinité est rompue à partir du moment où ce n'est pas reproduit sur la génération d'après [...] [10/2166]* ».

b) La temporalité

La méconnaissance de la maladie, sa non-reconnaissance et son identification tardive par le corps médical sont à l'origine de retards diagnostiques, parfois de plusieurs années. L'attente, l'évolution, le risque pronostique vont modifier le temps de la vie du patient, dont la temporalité est bouleversée.

La temporalité de la maladie précède donc, et de beaucoup, le temps officialisé de sa reconnaissance et de son diagnostic. On ne tombe pas malade dans la maladie rare ; on est (on naît¹⁷⁵) avec une maladie rare, elle est constitutive dès l'origine. Il ne s'agit pas (ou bien de façon exceptionnelle) d'une symptomatologie aiguë. Les signes sont souvent minimes et insidieux et progressent tout en s'affirmant. Dès le début le temps n'en finit pas de s'étendre. La maladie aiguë ou le traumatisme sont brutaux ; la maladie rare et chronique est comme l'eau stagnante qui laisse derrière elle le chaos. C'est son annonce qui peut faire effet de catastrophe.

Le temps qui suivra l'identification et l'annonce diagnostique sera lui aussi interminable car dans tous les cas, la maladie annoncée est chronique et sa guérison est rare. Il faudra vivre avec la maladie jusqu'à la mort. Ainsi, se pose la question de l'évolution qui est sous-entendue dans tous les témoignages : « *c'est une maladie qui est évolutive et grave donc il n'y a rien à faire [4/1096]* ». Elle demande une adaptation permanente pour assumer la perte progressive d'autonomie « *Mon évolution a été lente et progressive et j'ai dû avoir une adaptation constante [16/2879]* ». Il faut alors que chacun reconnaisse sa propre évolution : « *J'ai pris conscience que la maladie évoluait par paliers avec une évolution, une stabilisation et de nouveau... [...] [7/1652]* ».

¹⁷⁵ Moysè D., *Bien naître, bien être, bien mourir, Propos sur l'eugénisme et l'euthanasie*, Toulouse, Erès, 2001.

Les périodes évoquées alternent entre l'espoir d'une guérison un jour possible, et toutes les questions concernant l'évolution redoutée de la maladie.

c) L'espoir

L'espoir est un terme peu utilisé (5 fois) dans l'ensemble des entretiens, probablement lié à l'inexistence de pistes thérapeutiques actuelles qui pourraient guérir le malade qui parle.

Lorsqu'il est évoqué c'est effectivement l'espoir d'une découverte qui transformera leur maladie et leur vie : espoirs des thérapies géniques portés par le Téléthon « *une grande expérience de solidarité qui donne l'espoir* [5/1312] » ou espoir des recherches sur les cellules souches. Pour Aurélien : « *C'était en 2002, le médecin nous avait vraiment donné de l'espoir en nous disant « je suis convaincu que dans dix ans il y aura une thérapie génique pour vous ! " je ne lui en veux pas mais dix ans après il n'y a rien !* [11/2396] » et dix ans plus tard « *le professeur H lui est plutôt pessimiste parce qu'il trouve que notre rétine est bien abimée et que peut-être on ne pourra pas bénéficier de tous les traitements, mais de toute façon, je garde quand même espoir, donc il peut dire ce qu'il veut !.. j'espère bien avoir une deuxième naissance* [11/2410] ».

Le frère d'Aurélien, également touché par la même maladie de Stargardt espère en « *des nouvelles recherches sur la dégénérescence de la rétine et le traitement par les cellules souches* [16/2911]. Cet espoir est parfois timidement évoqué : « *peut-être un jour on ait des espoirs thérapeutiques* [10/2190] » sans bien savoir sur quoi il pourrait reposer mais « *tout va si vite et si lentement à la fois !* »

d) La guérison

Comme la dimension de l'espoir, la guérison est rarement évoquée, 4 fois au total dans les 16 entretiens dont 2 fois sous la forme négative (je ne peux pas guérir). Il semble que cette dimension soit un fait acquis dès que le diagnostic est posé et fait partie du lot de la représentation des maladies rares génétiques : « *Moi je savais que si c'était génétique, il n'y avait pas de traitement, de guérison...* [15/2827] » Au fatum de la maladie, s'ajoute celui qui est associé à son caractère génétique qui serait de fait inguérissable. Cette dimension du poids de l'évolution de la maladie associé à celui de la transmission incarnent la dimension du destin portée consciemment ou non par le caractère génétique de la maladie, même si le terme de

destin n'est pas explicitement cité, mais sous-entendu c'est : « *comme si c'était irrémédiable* [7/1728] ».

Cette caractéristique, paradoxale dans une ère où la médecine est généralement attendue comme toute puissante, relève du mot incurable au sens propre c'est-à-dire qui ne peut être guéri, qui ne peut bénéficier du *cure* au sens latin du mot. La maladie rare génétique viendrait donner une teinte nouvelle à l'incurable, terme autrefois réservé au cancer et à la fin de vie. La non guérison actuelle fait peser l'inacceptable et l'incompréhensible si bien évoqués par la tristesse d'Anaïs.

Ainsi, la maladie s'inscrit dans la durée, sans possibilités de rémission, sans investissement dans une thérapeutique. Cette absence de thérapeutique curative de la maladie elle-même est d'autant plus difficile à vivre que l'avenir et un pronostic vital et/ou fonctionnel sont en jeu. La traversée est celle de l'épreuve existentielle qui peut faire prendre conscience à la personne de sa finitude.

Nous verrons comment, malgré tout, cette traversée peut, parfois, devenir chemin de vie tant pour la personne atteinte que pour son entourage. L'horizon de la guérison se déplace alors, comme l'évoque Pascal atteint d'une paraplégie spasmodique familiale sans piste de guérison : « *pour nous il s'agit d'améliorer notre vie, plus que de chercher à guérir, cherchons à améliorer notre vie* [14/2714] ».

C'est cet objectif qui sera la source de l'énergie vitale déployée par plusieurs des malades interrogés et qui va se manifester par leur lutte, souvent anonyme mais quotidienne, contre la maladie et le handicap. Le travail sur eux-mêmes permettra à certains un engagement, ouverts sur la souffrance de ceux qui vivent la même « galère » avec une solidarité impressionnante sur le plan associatif.

e) L'avenir en péril

L'avenir le plus souvent incertain qui ne peut être « *marqué noir sur blanc* [1/164] », est souvent évoqué par « *l'épée de Damoclès* [1/253] » qui suggère le risque majeur évolutif, soit l'accident pour Anaïs, soit l'évolution péjorative redoutée et pronostiquée pour Clotilde « *tous les organes pouvaient être atteints* [10/2080] ». Il est difficile de se projeter dans l'avenir : « *On nous avait dit "il peut y avoir une déclaration tardive, et l'emphysème ça ne se guérit pas, paff prenez ça dans la figure, et voilà ! "* » [10/2106] ». Damoclès était menacé par une épée suspendue au-

dessus de lui, qui n'était retenue que par un crin de cheval. C'est bien, alors, le risque vital, le péril majeur qui est évoqué.

La crainte de l'avenir est une des premières questions posées à l'annonce du diagnostic « *Est-ce que l'on en mourrait, et j'ai posé des questions autour de la grossesse, comment ça allait se passer, surtout l'évolution, ce qui me taraudait c'était est-ce que l'on peut en mourir, et est-ce que cela allait dégénérer ? Donc il a été très rassurant [1/379]* », ou dans la situation du diagnostic de Clotilde, alors enfant et dont la mère demande le pronostic de la maladie de Cutis Laxa : « *On a posé forcément la question de l'espérance de vie [10/2082]* ». Le père de Damien interroge lui aussi la généticienne : « *pour mes interrogations sur le futur, la généticienne m'a peu répondu, mais à l'époque, il y avait seulement quelques travaux, et sur un tout petit nombre de patients. Je crois qu'actuellement le plus vieux Kabuki dans le monde a une cinquantaine d'années, on n'a pas beaucoup de recul, et seulement trois ont eu une descendance [15/2833]* ». Cette question peut être embarrassante pour les médecins, compte tenu de l'absence de programme thérapeutique, et l'on voit comme elle peut engendrer soit une réponse violente, soit une réponse très vague qui n'est pas une réponse.

La survenue d'une urgence ou d'une complication grave est un des poids qu'il faut que le patient et sa famille puissent porter. Il est évoqué à plusieurs reprises sous l'expression classique déjà notée de l'épée de Damoclès : « *il faut faire très attention dans tous les gestes du quotidien et la peau est tellement fragile qu'elle peut s'ouvrir très facilement ; donc on ne sait jamais quand on va débarquer à l'hôpital aux urgences, ça peut arriver n'importe quand, n'importe où, c'est l'épée de Damoclès [1/253]* ». Corinne évoque les nombreuses complications, interventions chirurgicales et hospitalisations, qui, jeune adulte, la déstabilisaient sans prévenir, et sans pouvoir être anticipées : « *Dans ma pathologie, du jour au lendemain, je ne savais pas trop ce qui pouvait arriver, moins maintenant parce que c'est stabilisé [9/1903]* ».

f) Les stratégies utilisées

Les stratégies sont multiples et permettent aux personnes d'appivoiser au mieux leur situation et de la communiquer. Une de celles qui ont été évoquées et repérées est la prise de parole, le besoin de mettre des mots sur ce qui est vécu ou éprouvé : « *j'en parle quand ça devient trop lourd pour moi et qu'il faut que la personne comprenne ! [9/1913]* » ou bien : « *j'avais une*

culture de ce que les mots peuvent faire, arranger ou abîmer qu'il y avait ce choix d'accompagner ma fille sur son chemin [10/2128] ».

L'humour, ou la dérision font partie de la trousse à outils « *j'aime bien rigoler aussi de ma taille [9/1957]* » nous dit Corinne de petite taille qui continue : « *Comme les entreprises ont besoin des personnes handicapées pour leur quota. Ils les chouchoutent ! C'est pas plus mal pour nous ! [9/1911]* » et à propos de l'aide financière qu'elle a pu obtenir pour son ménage Corinne trouve que « *[elle a] la chance d'être sponsorisée par ma banque qui me paye une partie de la femme de ménage une fois par semaine et c'est parfait... [9/1911]* ». Corinne est « gogo danseuse » le week-end, et quand elle parle de l'intérêt de monter sur les podiums elle le fait encore avec beaucoup d'humour : « *Ça me met à la même hauteur que les autres et on me gênait pas, donc j'avais trouvée l'astuce et j'ai toujours fait cela. Même dans mon petit patelin, j'étais sur les podiums pour pouvoir danser à leur hauteur et du coup, ils venaient vers moi. [9/1949]* ». [...] *Et moi je suis une bonne vivante au milieu d'eux et j'aime bien discuter avec eux, leur dire des petites bêtises ou taquineries, j'aime bien rigoler aussi de ma taille ! Et j'aime bien quand ils en rigolent aussi parce que là c'est tout gagné, parce que moi mes amis ils m'en sortent : " si on marche vite tu vas courir, ou bien si on passe dans un endroit où moi je passe tout droit sans payer ! " [9/1957]* ». Et parlant de ses projets de couple : « [...] *moi j'ai été plutôt avec des hommes de taille classique (sauf un) et dans ma tête, ça va et un mot fort, je me dit " qu'il ne faut pas accumuler les tares ! " parce que si j'ai besoin d'un truc qui est, trop haut s'il est petit comme moi, ça va être compliqué ! [9/2023]* »

Clotilde a la même ressource intérieure, ayant eu dès l'enfance un visage aux traits de personne beaucoup plus âgée, elle en parle sous le mode de l'humour, quand elle dit à ses amies : « *j'ai de la chance parce que moi je ne vais pas me voir vieillir ! " [10/2238]* ».

g) Les soutiens

i) La dimension spirituelle

La dimension spirituelle est peu évoquée. Pour Fred : « *J'ai la Foi et je suis très croyant [5/1298]* » et pour Marine : « *ma vie a un sens quoi qu'il arrive, [je sais] qu'il y a un Autre qui est là et qui m'accompagne [7/1626]* » [...] *je n'étais pas toute seule, que Dieu était là et qu'il me portait [7/1630]* ». Foi qui apporte du soutien et permet de donner sens à ce qui est vécu.

Amélie quant à elle évoque la religion bouddhiste comme une philosophie de vie : « *pour apprendre à laisser passer les choses et vivre le moment présent pleinement !* [6/1550] »

ii) La dimension psychologique

Tout un travail psychologique, identifié comme tel ou non, soutenu professionnellement ou non, concourt à la distanciation. Il permet de ne pas être submergé par la maladie et ses conséquences et de trouver son chemin de vie avec la réalité et les limites qui s'imposent à chacun. Par touches et essais successifs, Marine a entrepris de prendre les moyens qui l'aident à cheminer : « *j'ai commencé à faire mon petit bonhomme de chemin sur la manière dont je voulais gérer la maladie et prendre soin de moi, où je réalisais aussi que mon corps est important* [7/1646] [...] *accepter le corps que j'ai tel que je suis, avec cette limite-là* [7/1664] ».

S'aimer comme on est, et non comme on voudrait être, est le premier pas vers la sagesse ! mais si dans le même temps, on fait ce qu'il nous est possible pour ne pas s'aggraver. Marine nous dit à la fin de l'entretien qu'elle a fait une démarche analytique pendant dix ans et qu'elle vient de commencer un autre type d'approche consistant au décodage biologique¹⁷⁶ : « *J'ai envie de croire que si je comprends par le décodage ce qui s'est passé, j'ai envie de croire que je peux arrêter le processus* [7/1768] ». Comprendre permettrait ainsi de reprendre la main sur la maladie, de transformer la passivité imposée.

h) La vie renouvelée

Paradoxalement, deux des mères interrogées évoquent leur fille comme une richesse, un cadeau sans aucune trace d'enfermement dans la souffrance. Nous notons que ce n'est pas le handicap ou la maladie qui sont considérés comme un cadeau, c'est bien leur fille et sa présence. D'ailleurs, les deux mères nous ont décrit avec précisions tout ce qu'elles ont cherché à faire pour combattre la maladie et le handicap. C'est donc bien la personne de leur fille, telle qu'elle est, qui leur a donné l'occasion de grandir : « [Vous pouvez dire qu'Aline est une richesse ?] *Oui tout à fait, notre famille s'est ressoudée on a fait beaucoup de choses autour de ça, sinon on aurait peut-être vécu comme des cons au bord de la piscine, en servant les apéros...* [4/1190] » L'utilisation du terme *cadeau* est probablement parce que leur présence, comme personne à part entière et même comme *plus-que-part-entière*, a conduit ces mères et leurs familles à se

¹⁷⁶ Flèche Ch, *Décodage biologique des maladies*, Paris Ed Souffle d'or, 2012.

dépasser, et les a, paradoxalement, aidées à grandir. Ainsi, « *Clotilde ça a été un cadeau dans ma vie parce qu'elle m'a obligée à me dépasser, à faire un travail sur moi-même que je n'aurai probablement pas fait autrement, de me remettre en question et ça m'a donné un accueil de l'autre et une tolérance que je n'avais probablement pas avant où j'étais coincée dans mes certitudes [10/2068]* » ou encore « *Ca m'a fait avancer moi, [...] ça m'a obligée à remettre en question plein de certitudes qui n'avaient pas lieu d'être, et d'évoluer dans ma vie de femme. Sans Clotilde, je ne serai pas devenue celle que je suis aujourd'hui et je ne suis pas trop mécontente de celle que je suis devenue, grâce à elle ! Ça n'empêche pas, quand même que je reste très inquiète par rapport à ma fille et ça, ça ne me quittera jamais...[10/2148]* ». Progression qui conduit à être plus ouvert aux autres, à accueillir la différence sans jugement, à rendre le monde un peu plus humain ! Nous comprenons devant ce constat du travail accompli pourquoi les termes de richesse et de cadeau ont pu être employés sans ambiguïté.

Fred fait le même constat alors qu'il est totalement dépendant d'une tierce personne et ventilé 24h/24 : « *C'est bien d'être handicapé ! On apprend à voir les choses du bon côté avec certaines valeurs, on apprend à vivre dans la difficulté, en ayant de la force [5/1298]* ». Fred a 20 ans, atteint d'une amyotrophie spinale depuis toujours, il a souhaité que l'entretien se déroule chez nous, dans la mesure où c'était accessible. Il est venu accompagné d'une de ses auxiliaires de vie. Il est étudiant à la faculté de langues. Seules les personnes concernées ont le droit de dire de telles affirmations que nous avons reçues comme un joyau de grand prix ! Elles rejoignent à leurs manières les tragiques grecques et la tradition chrétienne : pour l'Œdipe de Sophocle « *C'est quand je ne suis plus rien que je deviens un homme* »¹⁷⁷ et pour Saint Paul « *C'est quand je suis faible, que je suis fort* ». ¹⁷⁸

Nous faisons l'hypothèse à la lecture de ces témoignages que la confrontation avec la maladie est une confrontation avec soi-même qui dans un second temps peut conduire à une ouverture vers l'autre. « *J'apprends et j'essaie de m'écouter plus, je fais plus attention à moi, je vis avec et fais en sorte d'aller le mieux possible avec tous les outils que l'on m'a donnés. Je me suis toujours intéressée aux autres et le fait d'avoir la maladie a renforcé mon côté de ne pas juger sur les apparences, la tolérance ! Profiter de tout ce que je peux faire, parce que c'est quand on ne peut plus faire qu'on réalise la chance qu'on a eue [6/1542]* ».

¹⁷⁷ Sophocle, Œdipe à Colone, v. 393.

¹⁷⁸ Bible de Jérusalem, Nouveau Testament, Saint Paul, 2^e épître aux Corinthiens, ch 12, v 10.

Ainsi, la confrontation au handicap, à la différence, à la limite pourrait aider à grandir : « *Dans la vie, je trouve que c'est super qu'on soit tous différents sinon on s'ennuierait* [9/1929] », parce que « *moi, je trouve que la différence ça fait grandir !* [9/1977] » Et pourquoi ne pas se laisser interroger par l'expérience confiée par Aurélien mal-voyant : « *Même dans le boulot, dans mon équipe on est 20 et j'ai une personne aveugle à Toulouse, un en fauteuil roulant à Paris avec qui j'ai découvert le handicap moteur et ça m'a vraiment ouvert. J'avais déjà ressenti cela quand je suivais les cours de Braille, on se marrait avec une super ambiance avec des gens qui venaient de perdre la vue et j'arrivais au boulot l'après-midi, où tout le monde faisait la gueule ! Ça m'a marqué !* [11/2386] » Ainsi, se construit une brèche de la vie où peut prendre place cette adaptation vitale, cette force du « désir radical de vivre¹⁷⁹ ». A son tour, Corinne de petite taille trouve que : « *dans les hôpitaux [elle a] rencontré des personnes extraordinaires parce que quand on a rencontré des problèmes physiologiques ou psychologiques, ça conduit à plus de maturité, à mieux comprendre l'autre et je remarque que je me sens bien plus à l'aise avec ces personnes-là* [9/1929] ».

C'est une autre manière de vivre qui peut s'instaurer « *Je veux quitter le faire pour être...* [14/2704] ». Ainsi, à l'écoute de la relecture de leur vécu, nous avons été touchée par le regard positif porté sur l'expérience même de la maladie, même si en aucun cas nous n'avons perçu de dolorisme : « *A 60 ans, handicapé, j'ai une qualité de vie qui dépasse ce que je n'ai jamais connu ! Je ne suis plus impatient de guérir, de faire quand même ce que je ne peux plus faire, que je voulais quand même faire, de consentir...* [14/2690] ». La vie prend une saveur de *carpe diem* où chaque instant est à accueillir et à goûter : « *Oui je me pose moins de question, il faut que je vive à fond parce que dans dix ans je ne sais pas comment je serai ?* [2/752] », « *Moi, je sais que demain ça peut se finir mais les gens ne le savent pas et ils passent à côté de ce qui est important* [13/2645] ».

Ces témoignages de vie qui ont trouvé du poids et du prix à travers l'expérience de la maladie ne nient pas que celle-ci peut être une déchirure existentielle qui peut être dramatique. De sens il n'y en a pas en soi, du déni de la réalité non plus, mais on perçoit dans le regard porté sur l'expérience et le vécu qu'il y a la possibilité de donner sens : « *donner du sens à ma vie et que je ne m'enferme pas sur une limite* [7/1610] *parce que [c'est] quand on est fragile qu'on est justement grand !* [7/1632] » nous dit Marine, pour « *affiner le sens de ma vie... [...] c'est à*

¹⁷⁹ Sarthou-Lajus N., *Sauver nos vies*, Paris, Albin Michel, 2013.

travers les failles que la lumière peut passer... s'il n'y a pas de faille, c'est opaque [7/1732] ». La maladie pourrait-elle être un élixir de plus de vie ? comme, à sa façon, nous l'exprime Natacha : « *ce qui me sauve c'est mon envie de vivre [13/2615] ».*

Ces différents témoignages nous apprennent que même si la maladie évolue et est très handicapante, la possibilité d'y chercher et d'y donner du sens existe. C'est probablement un retour d'expérience qu'il serait nécessaire de garder en mémoire lorsque les médecins assèment un pronostic implacable, sans espoir possible. Les malades eux-mêmes nous démontrent qu'il peut exister (mais malheureusement pas toujours) d'autres possibles que le seul discours médical.

Pourtant, parfois la souffrance est trop forte « *pour moi, quoi qu'il fasse, il faut qu'il y soit heureux alors que pour ma femme c'est plus : il ne peut pas faire cela... Moi j'ai accepté Damien comme il est, ma femme ne l'a pas accepté et elle vit parfois des moments de grande détresse, où elle dit que l'image qu'il lui renvoie est insupportable et la submerge [15/2685] ».* Nous entendons combien cette mise en travail d'accouchement du sens et de la vie exige de « *combat, ténacité, énergie, [10/2259] » [...] c'est bouffeur de temps, d'énergie, « émotionnant », pas juste et ça j'y suis très sensible, c'est pas juste, mais c'est enrichissant, c'est cadeau, c'est ambigu mais rien n'est définitif non plus [10/2259] ».*

Chapitre II - Les représentations de la maladie et ses métaphores

Au cours des entretiens, il nous est apparu intéressant de noter le langage utilisé pour évoquer l'expérience vécue de la maladie rare génétique. Nous avons principalement relevé les métaphores utilisées et essayé d'analyser leurs fonctions. Nous allons découvrir qu'elles sont nombreuses et très riches et viennent au secours de la *difficulté à dire l'éprouvé* de la maladie. Les métaphores utilisées concourent à exprimer les représentations de ce qu'ils vivent. Ces expressions participent du savoir profane des patients et des représentations sociales de ces maladies où « une connaissance [est] socialement élaborée et partagée ». ¹⁸⁰ Nous nous sommes attachée dans un premier temps à les repérer dans le corpus des entretiens obtenus puis à les analyser et à en discuter la connotation positive ou négative dans le discours collectif sur les

¹⁸⁰ Jodelet D., *Représentation sociale : phénomènes, concept et théorie, op. cit.*, p. 357-78

maladies rares génétiques et sur le propre discours des patients. Ces expressions sont le plus souvent chargées d'une forte portée symbolique¹⁸¹ ou émotionnelle et disent, comme toute métaphore, beaucoup plus que les mots utilisés.

Afin de repérer et analyser les métaphores de notre corpus de texte, nous nous sommes inspirée de la classification proposée par George Lakoff¹⁸² qui isole les métaphores structurelles où un concept est « métaphoriquement structuré en termes d'un autre concept » ou bien dans les métaphores d'orientation qui « organise[nt] un système entier de concepts les uns par rapports aux autres ». D'autres métaphores sont dites ontologiques, représentées principalement par la « personnification » d'un objet physique ; nous verrons que ce sont celles que nous avons rencontrées le plus fréquemment.

Dans ce cadre, les auteurs isolent la synecdoque où la partie vaut pour le tout. Nous avons retrouvé plusieurs exemples de ce dernier procédé. Dans tous les cas il s'agissait de généraliser ou rendre collective l'expérience ou le vécu de la maladie qui concerne la personne qui en parle, comme si cette même maladie conduisait à une dimension communautaire de ceux qui en sont atteints. Ainsi, nous avons relevé ce *nous* collectif à de nombreuses reprises : « *Nous, sans le Téléthon, on n'est rien, on a besoin de ces gens-là aussi bien sur le plan financier que pour l'accompagnement et nous soutenir et garder l'espoir* [5/1312] ». Toujours à propos du Téléthon : « *je l'aime beaucoup, c'est essentiel, le peu ou le beaucoup d'argent qu'ils peuvent récolter c'est bénéfique pour tout le monde, idem pour l'information, on nous voit à la télé et de montrer que même si on est handicapé, on peut faire des choses...et puis il y a la marche des maladies rares ! Il faut qu'on nous voie pour qu'on nous accepte, beaucoup qu'on nous voie ! Les gens ont besoin de cela* [9/2051] ». En évoquant les hospitalisations : « *si on ne trouve pas un peu de chaleur humaine, nous [sous entendu les malades], on aimerait mieux rester chez nous... Déjà que nous avons beaucoup de mal à trouver, près de chez nous, un médecin ou un kiné qui connaît le SED...* [3/898] » et « *toute ma vie j'ai été en rééducation [...] C'est essentiel pour nous* [3/940] ». A propos de l'explication génétique de la maladie, Aurélien, le père de Damien et Marine nous disent : « *donc chez nous ce gène...* [11/2392] ». En évoquant sa petite

¹⁸¹ Violon A., « Les maux de dos : des significations symboliques aux implications thérapeutiques », *Douleur et Analgesic* 1993, 1, p. 15-18.

¹⁸² Lakoff, G., *Les métaphores dans la vie quotidienne*, trad. de Fornel M, coll. « Propositions », Éditions de Minuit, [1980], 1986.

taille, Corinne évoque l'imaginaire associé à sa petite taille : « *Souvent on nous [les personnes de petite taille] compare à des anges gardiens, des portes bonheur ! [9/2033] »*

De façon très générale puisque sous-entendant toute personne humaine, Marine énonce le fruit de son expérience : « *Accepter que nous sommes des êtres limités et que ce n'est pas une tare mais au contraire c'est ce qui fait notre pâte humaine, notre richesse [8/1610] ».*

Nous nous sommes interrogée sur cette tendance à collectiviser l'expérience de la maladie, sachant que sur le Net cette tendance s'accompagne de qualificatifs à partir du nom ou de l'acronyme de la maladie. Ainsi, nous trouvons des expressions comme « nous les SEDiens », ou « les SEDistes » pour les malades atteints par un SED (Syndrome d'Ehlers-Danlos). Ces expressions traduisent probablement le sentiment d'isolement et de différenciation secondaire à l'éprouvé de la maladie. Se reconnaître comme faisant partie de ce groupe lutte contre l'exclusion sociale ressentie par ailleurs.

Si nous n'avons ici retenu que les expressions métaphoriques en rapport avec le vécu subjectif de la maladie rare, certaines de ces expressions sont usitées de façon très générale. Elles recourent, en fait, notre langage courant, par exemple la maladie se révèle comme un problème (terme associé à la notion de maladie plus de 35 fois), les personnes sont porteuses d'une maladie [2/398] qui peut être un fardeau lourd « *c'est lourd à porter [7/1760] »* indépendamment, bien sûr, de tout poids réel.

Les patients sont pris en charge (expression citée 21 fois sur l'ensemble des entretiens), expression également indépendante du poids ; il est à noter que le verbe « soigner » n'est jamais utilisé. Les soins qui sont prodigués sont évoqués une seule fois dans la situation d'Aline où sa mère évoque les soins de la psychomotricienne et les crises d'épilepsie. C'est probablement à mettre en rapport avec l'absence de soins médicaux permettant de conduire à une guérison de la maladie en cause, mais cette remarque nous conduira à évoquer l'ouverture vers d'autres soins à proposer à ces malades pour les aider à vivre au mieux avec la maladie.

Pour exprimer la maladie, il est classique dans le langage médical de parler de tableau clinique, terme utilisé une fois par le père de Damien (atteint d'un syndrome Kabuki) pour exprimer la variabilité de la présentation du syndrome : « *Mais pour le diagnostic de cette maladie, le tableau peut être assez vaste et de manière plus ou moins importante au niveau des déficits [16/2765] ».*

1. La rareté

Nous avons vu combien la rareté est le critère d'identification des maladies qui nous occupent. Dans un premier temps, nous avons noté les différents registres convoqués pour parler de la rareté de la maladie.

Isolés pour le diagnostic, les patients le sont aussi dans leur vécu, illustrant le terme antérieurement associé à celui de la rareté qui est de dire que la maladie rare est une maladie orpheline : « *Rare [c'est-à-dire] pas fréquente, et orpheline, elle est toute seule [7/1726]* ». Le « *toute seule* » de la maladie se décline dans le vécu qui impose un sentiment de solitude, pouvant aller jusqu'à celui de l'exclusion du groupe social : « *Méconnaissance, peut-être isolement et solitude, [4/1257]* », source d'une grande souffrance : « *[une] douleur mais pas forcément physique plutôt souffrance intérieure, il y a la maladie avec toutes ses difficultés mais aussi tout ce que les autres rajoutent ! On est en train de se débarrasser des termes " tares familiales " mais quand tu lis cela dans les regards... [10/2250]* » La dimension *orpheline* évoque alors le caractère non rentable de tout investissement dans la recherche scientifique sur les maladies rares, mais elle associe culturellement l'absence de parents ou de tuteurs ; personne pour reconnaître, pour nommer les malades comme sujets existants.

Le qualificatif le plus logiquement utilisé pour exprimer la rareté est, bien sûr, celui de la fréquence : peu de personnes touchées, peu de naissances, des maladies peu fréquentes, pas en grand nombre. La première conséquence est médicale, secondaire à la méconnaissance de la maladie par les médecins : « *Des personnes malades qui ont des symptômes et la rareté font que leur médecin ne connaît pas la pathologie [1/311]* », « *On s'en aperçoit tardivement et c'est très mal connu [3/932]* », et « *c'est compliqué à diagnostiquer du fait de la rareté, [maladies] peu connues par les médecins, pas de diagnostic prénatal [8/1848]* ». Cette méconnaissance médicale sera illustrée par les retards diagnostiques et le sentiment d'errance évoqué à plusieurs reprises. Ses conséquences sont évoquées au niveau de la thérapeutique : de la rareté « *[découle] le peu de moyens en terme de recherche pour trouver des solutions pour les guérir donc c'est injuste [11/2440]* » Nous l'explorerons plus longuement dans les suites de notre réflexion.

Ainsi, se fait jour la question universelle du sens et de l'explication, lorsqu'un malheur survient. Question sans réponse mais à laquelle fait écho le sentiment d'injustice du hasard, du pas de chance qui ne donne aucune justification raisonnable à la présence de la maladie.

Pour y faire face, il faut déployer une grande force vitale qui exige : « *combat, ténacité, énergie, bouffeur d'énergie...* [10/2250] » Ce combat-là est en quelque sorte une sortie active du non-sens attribué au hasard ; il peut parfois soutenir une construction du sens, de la pensée de la vie et de ses valeurs, ce dont ont témoigné plusieurs malades.

2. *La maladie comme atteinte du gène*

Le récit concernant l'anomalie du gène se confond avec l'annonce du diagnostic, et illustre combien l'énoncé du diagnostic est un tournant dans le vécu de la maladie ainsi que les progrès scientifiques : « *Un groupe de gènes, responsables de 2/3 des cas de cette maladie.* [15/2759] ». À l'identification de l'anomalie du gène est logiquement associée l'importance du matériel génétique, l'ADN : « *J'ai été amené à participer à la recherche génétique sur ma maladie. Il fallait fournir l'ADN des malades, pour nous 40 gènes sont connus* [14/2718] ». L'identification du gène est parfois rassurante permettant de savoir si les parents sont touchés : « *Une mutation spontanée sur le gène ML2' héréditaire, autosomique... Une mutation spontanée qui touche environ 1 enfant sur 35 000. [...] Les parents, nous, on n'est pas porteurs de ce déficit* [15/2759] ».

Mais dans presque tous les cas il n'est pas question d'anomalie ou encore moins de maladie du gène mais de sa mutation (qui provient du latin *mutatio* soit changement, altération), terme effectivement utilisé sur le plan scientifique pour nommer la modification repérée au niveau du gène. Ainsi, il se décline sous la forme d'un « gène mutant » : « *Il m'a posé un tas de questions et m'a dit Mme ça peut être un gène mutant mais ça peut aussi être héréditaire* [3/862] ». Suite à la réflexion de la mère de Maëllys, qui enseigne les notions de base de génétique à ses élèves : « *ça parle d'ADN et ça rejoint leur feuilleton, ça fait moderne, la médecine de l'avenir, la toute-puissance de la médecine, les mutants !* [8/1861] », nous nous sommes interrogée sur le registre culturel de la mutation, alors évoqué, tel qu'il est illustré dans les films de science-fiction.

L'investissement de l'identification de la mutation est illustré par le diagnostic qui en découle, de fait. Le diagnostic est, en effet, parfois directement lié à cette identification : « *[ma sœur] est décédée en 2004, ce n'est que six mois avant son décès qu'ils ont entrepris de faire des recherches et ils ont trouvé la mutation du gène BMP2* [12/2449] », ce qui a permis de poser le diagnostic précis dont était atteinte la sœur de Baptiste. Nous avons été frappée par la joie

exprimée par Natacha suite à la découverte, à l'âge de 40 ans, de sa mutation : « *En final, ce serait une nouvelle forme de Cutis Laxa, ils ont trouvé ma mutation cette année !* [13/2579] »

L'identification de la mutation aura aussi des conséquences familiales, dans le cadre d'un diagnostic prénatal qui permettra de ne pas transmettre la maladie à la descendance du malade : « *Pour elle, ça change tout et pour moi ça change tout parce qu'elle pourra avoir un DPN et donc faire des projets. Celui qui a trouvé est aux U.S, et maintenant il y a des souris Cutis Laxa, c'est Z...* [10/2142] », ou pour préciser l'atteinte familiale : « *avec la découverte de la mutation, on sait qu'aucun de ses frères et sœurs n'est porteur* [10/2154] ». L'identification de la mutation permet d'envisager une descendance avec sérénité selon le mode de transmission : « *Avec Aurélien on est allé à N. à Paris pour savoir si on avait la mutation, l'intérêt est la transmission sachant que c'est récessif et que a priori mon épouse ne l'a pas* [16/2903] ».

Pourtant, cette identification ne revêt pas une capacité pronostique précise comme le souligne le père de Damien : « *Ça donne une possibilité de faire un diagnostic prénatal, et OK vous saurez si le gène est là ou pas, mais vous ne saurez pas à quel âge et vous ne saurez pas non plus la gravité...* [14/2722] ». Elle n'est pas retrouvée systématiquement chez tous les malades : « *il y a quand même 1/3 des cas qui ne s'expliquent pas par cette mutation* [15/2759] ». Pourtant la mutation peut être réifiée et investie de la responsabilité de la gravité de la maladie, suffisamment imagée et personnalisée pour être associée à des comportements très anthropomorphisés : « *Il y a différents types de mutations, des plus gentilles, des plus méchantes* [11/2390] ».

Nous n'avons retrouvé qu'une seule fois l'évocation de l'écriture pourtant classique pour parler de l'ADN et des nucléotides* qui la constituent¹⁸³ : « *On a trouvé [ma] mutation génétique et M. [m'a] dit " C'est pas compliqué tu prends la grande bibliothèque de Paris, ils savent qu'il y a un livre avec une faute d'orthographe, donc ça, c'était toi ! " Là, ils sont sur ma mutation, donc ce serait une forme nouvelle de Cutis Laxa* [13/2597] ». L'isolement d'une nouvelle mutation conduirait donc à lui-seul à celui d'une nouvelle maladie.

L'expression facilement repérable pour exprimer la mutation du gène est la métaphore de l'erreur. Les personnes interrogées évoquent « *des défauts sur les gènes* [1/292] », « *un gène défectueux* [6/1502] », « *une erreur qui s'est faite à la conception* [4/1144] ». Cette erreur est associée à la notion d'accident : « *je suis un accident* [13/2621] », « *un accident génétique*

¹⁸³ Fox Keller E., *Le rôle des métaphores dans les progrès de la biologie, op.cit.*

[4/980] », « *Un accident, une délétion [4/1246]* » devant lequel on ne peut rien faire actuellement : « *c'est quelque chose qui n'est pas réparable pour le moment [4/1144]* ». Nous ne pouvons que supposer l'accent délétère potentiel soutenu par ces métaphores de l'erreur ou de l'accident. Le gène est associé à la naissance, et naître ou *venir au monde* à partir d'une erreur n'est pas rien, tant symboliquement que psychiquement. Il en faudra du temps pour déconstruire l'imaginaire porté par la mutation perturbant l'évolution d'être et de devenir soi, un vivant.

Cette conception peut être mise en écho avec l'évocation de l'être comme étant le fruit d'une construction, « *Mais comme je suis construite comme ça, et il y a un truc on ne sait pas ce que sait ! [13/2611]* » L'homme devient envisagé comme une machine, ou comme un produit manufacturé au sujet duquel une erreur de production peut alors avoir lieu. Ainsi, le ressenti d'une mère qui exprime à sa fille atteinte : « *Je ne t'ai pas faite comme il faut ! 6/1506 [...] Donc [dit la fille] même si elle n'a pas la maladie elle m'a mal faite... [6/1510]* ».

Ou autrement exprimé par Natacha atteinte d'un Cutis Laxa qui se compare à une construction de Légo mal montée : « *j'ai mal construit le Légo toute seule ! 13/2597 [...] si eux n'ont rien, c'est moi qui ait mal fait le boulot en me construisant ! 13/2626 [...] Je dis à maman, pour la rassurer en lui disant que j'ai mal fait le boulot 13/2609 [...] c'est une recherche d'identité quelque part et c'est important de savoir parce que moi j'en reste à mon histoire de Légo mal fait, - c'est une image qui m'a bien parlé [13/2627]* ».

Si nous envisageons que l'usage des métaphores aide à la compréhension du sens donné à ce qui est exprimé, nous ne pouvons que nous interroger sur cette conception de l'humain, fruit d'une construction de l'homme par l'homme, comme si l'homme détenait le pouvoir de son origine. Mais n'est-ce pas le discours ambiant, par la procréation artificielle en laboratoire, dans une « pipette ». Domaine où les progrès techniques permettraient de choisir l'enfant à venir comme on le veut, ou dans une science-fiction qui se rapproche de plus en plus de la réalité, de reproduire l'homme à l'identique par effet de clonage.

Nous avons repéré d'autres métaphores en rapport à la dimension génétique telle que : « *Notre patrimoine génétique, c'est ce qui nous constitue [2/668]* » pour exprimer notre capital génétique. La notion de patrimoine évoque ce qui fait notre richesse, ce que l'on respecte, ce qui manifeste le lien historique, ce qui n'est pas sans intérêt pour exprimer la dimension générationnelle de la transmission génétique. Dans la même dynamique, pour Marine, « *génétique ça fait penser au lien [7/1728]* ». Lien qui peut être familial si la maladie est

envisagée et touche plusieurs membres de la même famille sur une seule ou plusieurs générations, mais lien également évoqué entre plusieurs malades qui, bien que n'étant pas de la même famille, ont la même maladie comme si le lien de la maladie faisait un effet de lien familial : « *A chaque fois que l'on connaissait quelqu'un de nouveau on avait le sentiment de retrouver un membre perdu de notre famille ! Ce n'est pas pour rien, on a une base génétique commune donc on est un peu de la même famille* [10/2126] ». Famille qui n'est plus seulement dépendante des liens du sang mais aussi des liens de l'anomalie génétique.

Enfin, la génétique a été à deux reprises personnalisée, illustrant les métaphores ontologiques précédemment évoquées. Ainsi, lorsque Aurélien, atteint d'une cécité progressive, nous explique sa maladie, il évoque l'action de la mutation et ses conséquences sur les fonctions des gènes « *chez nous, ce gène ne fait pas son boulot et le rétinol s'accumule au centre de la rétine avec une réaction chimique qui se produit qui génère comme du détergent et qui souille toutes les cellules de la macula, et donc c'est ça le problème* ! [11/2392] »

Nous notons donc une mixité surprenante entre la manière dont les malades évoquent LA maladie, en la mettant, ainsi, à distance comme une donnée exogène, et le caractère pourtant très endogène, très intime de la donnée génétique dès la conception du fœtus, associé au matériel dont ils sont « fabriqués ». Il s'agirait donc dans le cas de la maladie génétique d'une conception ambivalente de la maladie associant la représentation ontologique d'une cause extérieure à la personne malade tout en considérant que cette anomalie touche le plus intime d'elle-même. Nous l'avons vu, seule Natacha considère qu'elle a une part de responsabilité dans la survenue de sa maladie (elle a mal fait le Légo). Pour les autres la maladie est endogène mais aussi extérieure à eux puisqu'elle s'apparente plus à un héritage, une transmission délétère, un destin malheureux, une malchance, une fatalité qui s'est imposée à eux, sans aucune responsabilité de leur part, même si Marine essaie de comprendre pourquoi sa maladie est survenue dans son histoire, à ce moment-là, dans l'histoire générationnelle qui est la sienne.

3. La maladie personnifiée

A la suite de G. Lakoff¹⁸⁴ nous avons retenu comme métaphore les tournures qui personnalisent un objet. Nous avons retrouvé cette tournure à de nombreuses reprises concernant le vécu avec

¹⁸⁴ Lakoff G., *Les métaphores dans la vie quotidienne*, op. cit.

la maladie comme si, chronique et toujours là, elle devient progressivement une véritable compagne.

Ainsi, la maladie semble vivre de façon autonome, dans le temps : « *La maladie s'est déclarée mais je l'avais depuis que j'étais petite [2/652]* ». Elle est censée prendre la parole : « *La maladie soit on vit avec, soit on vit pas du tout, donc on vit avec et comme ça, ça va mieux parce qu'on a beau vouloir la laisser de côté, elle est toujours là, et elle nous le rappelle de temps en temps et elle nous dit "coucou, je suis toujours là !" [2/564]* ».

Elle est investie de pouvoirs, le plus souvent destructeurs : « *La myopathie de Duchenne chez un garçon, ça fait du mal et vite, c'est pas progressif [2/590]* ». Elle abîme : « *il y avait quelque chose d'abimé en moi... [7/1578]* », elle est capable de conduire à de l'enfermement contre lequel le patient devra lutter : « *je n'avais pas envie de me laisser enfermer dans l'idée que parce que j'avais une limite physique ma vie serait limitée... [7/1580]* »

Mais elle peut aussi, paradoxalement, avoir souci du patient : « *pendant mes 8 mois de grossesse elle ne m'a pas gênée, au contraire, c'était même mieux qu'avant [...] elle ne m'a pas fait de misère pas évolué, rien [2/566]* ». La maladie est même pour certains dotée de sentiments ; certains chaleureux : « *la vue diminuait mais j'ai trouvé qu'à chaque fois elle avait la sympathie d'attendre pour nous laisser passer des étapes ! [11/2322]* » ou plus ténébreux : « *La maladie me paraît tellement compliquée, souterraine, cachée aux fins fonds de la vie depuis 30 ans je vois que ça n'avance pas, la maladie c'est une déformation de la vie, c'est vital, ça fait partie de la vie ! [14/2714]* »

La maladie menace l'ingestion de la personne qui en est atteinte, et la menace de disparition, puisque la personne pourrait être assimilée et éliminée. Ici c'est le patient qui devient aliment au risque d'être transformé et éliminé en déchets... La maladie qui « bouffe » peut-elle être alors associée à la gueule ouverte mythique du Leviathan ? : « [...] *Je me suis toujours dit "cette maladie c'est pas moi, il y a moi et cette maladie, mais elle ne me mangera pas j'ai envie de vivre, j'avais des envies..."* [...] 7/1578 *elle me bouffera pas mais elle ne bouffera pas non plus ceux qui viennent après !* "[7/1588] ». « *Donc c'est [la maladie rare] bouffeur de temps...* [10/2259] ».

Cette menace d'envahissement, d'incorporation, d'identification peut se faire très progressivement et Marine nous l'évoque de façon très poétique mais aussi très parlante : « *[la*

maladie rare] c'est l'inconnue... je ne sais pas comment la qualifier ! C'est aussi une plante rare, une plante grimpante rare, ce n'est plus une adversaire [7/1764] ».

Par ces différentes métaphores de la maladie, nous sommes frappée de l'aspect personnifié et menaçant de la maladie associé métaphoriquement à l'angoisse de devenir un déchet. C'est peut-être l'expression archaïque du danger d'être détruit et éliminé puisque porteur d'une maladie inconnue, sans traitement et souvent invalidante. Cette évocation du déchet associé au malade nous a été très violemment évoquée par Madeleine puisque le médecin du service où elle est hospitalisée lui signifie que ce service n'est pas une poubelle. Madeleine l'entend comme « *savoir que vous êtes un déchet, un moins que rien, ça ne vous remonte pas le moral [3/902] ».*

Ainsi, les métaphores utilisées par les personnes interrogées ont surtout eu recours à la personnalisation de la maladie qui devient menace ou compagne selon l'expérience vécue.

4. Les métaphores autour du handicap

Certaines des maladies qui étaient concernées par notre recherche nous semblaient être des maladies dites invalidantes. Nous avons explicitement posé la question de la représentation du handicap. Pascal nous en propose une image : « *Le handicap, c'est une limitation d'activité, des difficultés, des douleurs par exemple, des blessures à la vie, je prends cette image d'une fibres de la vie qui est amoindrie, cassante [14/2710] ».*

Nous retrouvons des termes d'autrefois qui fort probablement regroupaient une grande partie de ce que nous nommons aujourd'hui les maladies rares génétiques : « *Il reste quand même le fantasme des fameuses tares familiales du siècle dernier dont on sait maintenant qu'il s'agissait de maladies génétiques [10/2168] » ; « *il ne faut pas accumuler les tares ! [9/2023] » ; « *On est en train de se débarrasser des termes “ tares familiales ” [10/2250] ».* Ce terme de « tare » traduirait l'erreur ou l'accident génétique précédemment évoqués. Mais les métaphores évoluent et s'adaptent au discours social actuel en référence aux films de science-fiction : « *Ca a été un combat commun [...] que les gens arrêtent de regarder ces enfants comme “ des extra-terrestres ” [10/2190] ».* En évoquant le collectif associatif et le refus d'une personne très médiatique qui a le même handicap que Corinne de rejoindre l'association, Corinne nous exprime ce refus « *elle a toujours refusé de faire partie de l'association pour ne pas être dans un ghetto... [9/2029] ».* Mais existe-t-il réellement un tel risque de ghettoïsation ? comme si les**

associations étaient un regroupement d'une minorité tenue à l'écart de la société ? C'est, à nos yeux, à l'opposé de la mission des associations de patients qui est de se regrouper pour être plus forts et pour mieux s'insérer et se faire entendre dans la société.

Mais un long chemin reste à faire pour abandonner des termes au fort potentiel d'étiquetage et d'exclusion.

Parfois le handicap est décrit métaphoriquement. Ainsi, le visage caractéristique de Damien, qui a permis de poser le diagnostic : « *Damien avait une physionomie un peu originale au niveau des traits du visage par exemple la forme des yeux, en accent circonflexe qui tombe, il y avait aussi la forme de son palais ogival [15/2743] ».*

L'évocation du vécu de la maladie ou du handicap au niveau du corps est relativement limitée. Sur le plan métaphorique, nous avons retenu les images qui mettent en mots les douleurs : « *Une douleur m'a transpercée de haut jusqu'en bas comme Zorro avec son Z et j'ai hurlé [3/878] » ou « *j'ai le TFL¹⁸⁵ qui me faisait horriblement mal, un fil électrique tout le long de la jambe [7/1690] ».**

Le malade peut « *s'éclaté[r] le dos [3/844] » ou se casser « *Je sais que le jour où je vais faire mes courses en grande surface, je suis cassée pendant les deux jours qui suivent [3/894] ».**

Et, comme pour la maladie, les parties du corps prennent parfois des attitudes anthropomorphiques puisque « *le genou n'a fait que sauter [3/844] » ou « *le ménisque [qui] s'émiette [3/866] » et « *mon corps me rattrape vite fait et me joue des tours ! [12/2470] »***

Les mots du handicap restent dans un registre dévalorisant, même si des termes anciens, comme tares et monstres, commencent à disparaître.

¹⁸⁵ Le muscle tenseur du fascia lata, muscle fin, latéral, qui relie le membre inférieur à la ceinture pelvienne.

5. Les modèles de représentation

La nosographie retenue pour parler des maladies rares génétiques est bien celle d'une identification de ces atteintes à des maladies. Pourtant, il ne semblait pas si évident que ces entités soient considérées uniquement comme des maladies puisque souvent à l'origine d'une situation très handicapante.

Nous avons posé la question à toutes les personnes de notre recherche. « *Votre atteinte est-elle pour vous une maladie ou un handicap ?* » Il nous paraissait important de définir le statut pathologique de l'atteinte pour les personnes qui le vivent. Alors que l'on parle de *maladies* sur le plan scientifique ou politique (Plan National Maladies Rares), la représentation évoquée lors des entretiens n'est pas si tranchée et évoque un *entre-deux*, caractéristique du statut vécu par les personnes atteintes d'une maladie rare.

a) La maladie rare : un entre-deux

Les différentes modélisations de ce qui est vécu comme *la maladie* sont variables. Différents facteurs éliminent la représentation de ce qu'ils ont comme étant une maladie. Il n'y a pas de pronostic vital en jeu, signe caractéristique de ce que serait une maladie : « *Nous n'avons pas d'organe vital de touché [3/890]* » nous dit Madeleine atteinte d'un Syndrome d'Ehlers-Danlos dont le retentissement est principalement fonctionnel. Donc pour elle ce n'est pas grave et ce n'est donc pas une maladie. Ainsi, une maladie est censée conduire à une hospitalisation, passage qui illustrerait la **gravité** qui serait propre à la maladie : « *Une maladie, une pathologie [...] cela engendre d'aller à l'hôpital [9/2041]* » et si les symptômes sont peu nombreux, la représentation de la maladie n'est pas retenue. Pour Romain : « *La maladie de Stargardt, en soi elle n'entraîne pas de la fatigue, ou de la fièvre donc ce n'est pas vraiment une maladie [16/2909]* ». La maladie apparaît alors en fonction de l'intensité des symptômes et de leur gravité, c'est cet indice qui serait significatif.

En second lieu, la représentation du concept de maladie est une de celles proposées par Laplantine¹⁸⁶ associant la maladie à une cause **exogène** infectieuse. Pour Aurélien qui présente une déficience sensorielle « *[les] maladies [sont] dues à des causes virales, microbiennes, si [j'ai une] maladie c'est que je ne suis pas en bonne santé, mais moi, je me sens en bonne santé*

¹⁸⁶ Laplantine F., *Anthropologie de la maladie*, op. cit., p. 76-107.

donc c'est pas facile comme réponse ! [11/2430] » Il évoque donc l'idée de contagiosité qui serait propre, d'après lui, à définir le concept de maladie. Son hypothèse est confirmée par la mère de Maëlys qui définit le syndrome de Rett comme : « *Une anomalie génétique parce que le terme maladie en terme courant ça veut plutôt dire **contagieux** [8/1841] ».*

Enfin, le troisième argument que nous avons noté et qui permet aux personnes de ne pas considérer qu'ils sont atteints d'une maladie est la dimension actuellement **incurable**, irrémédiable de leur atteinte, puisqu'il n'y a pas de thérapeutique. Le concept de maladie est alors défini par la capacité à être guéri et donc à bénéficier d'un traitement quel qu'il soit : « *pour moi maladie c'est quelque chose qui est curable qui a un médicament qui est à donner pour soigner, après on est dans le handicap [4/1124] »*. Dans ce schéma, les symptômes associés sont des maladies parce qu'Aline a des traitements spécifiques pour les contrôler, par exemple pour son épilepsie. La mère de Clotilde, atteinte d'une Cutis Laxa, confirme quant à elle, cette conception. Ce serait « *une maladie s'il y avait un traitement, si c'est une maladie tu peux soigner ! [10/2202] »*, critère auquel ne répond aucune des maladies envisagées de notre recherche. À l'inverse, pour Pascal, c'est ce caractère irrémédiable qui lui fait considérer le syndrome de Strümpell-Lorrain comme une maladie « *[...] parce que j'ai l'impression que la maladie, je ne peux pas y faire grand chose alors que je peux gérer le handicap ! [14/2708] »*

Enfin, la définition d'une maladie serait du **ressort du médecin**, indépendamment du ressenti de la part du malade : « *La maladie c'est difficile à dire, je ne suis pas médecin ! [11/2430] »* Le concept de maladie serait donc alors un concept purement médical, défini et devant bénéficier d'un traitement qui en permettra d'en guérir. C'est le concept de la maladie comme *disease*, comme maladie du médecin.

Ces différentes conceptions de la maladie énoncées par des malades sont toutes du côté des conceptions « naturalistes » de la santé et de la maladie. Dans ce contexte Christophe Boorse insiste pour retenir que la maladie est une atteinte des organes qui implique une anormalité biologique ou autre, statistiquement repérable et objective (théorie bio-statistique de la santé). Il privilégie la dimension de *disease*, la maladie du médecin. L'entité pathologique est pour lui « *une constellation de signes et de symptômes associée à une anatomopathologie ayant une étiologie et un pronostic spécifique*»¹⁸⁷, et les pathologies seraient des états internes entraînant

¹⁸⁷ Boorse C., « Le concept théorique de santé », trad. Giroux E, in Giroux E, Lemoine M, *Philosophie de la médecine, Santé, maladie, pathologie*, tome 2, Paris, Vrin, 2012, p. 60-119.

« soit une altération de la capacité fonctionnelle normale, c'est-à-dire une réduction d'au moins une des capacités fonctionnelles en-dessous du niveau d'efficacité typique, soit une limitation de la capacité fonctionnelle causée par des agents environnementaux »¹⁸⁸. Il est surprenant que les personnes que nous avons interrogées aient spontanément privilégié cette approche de la maladie médicalement reconnue plutôt que celle de *l'illness*, la maladie de l'expérience vécue par le malade. La recherche d'une reconnaissance et le besoin d'avoir un diagnostic précis est probablement l'une des explications à cette référence médicale de la maladie, même si, paradoxalement, les personnes touchées ne se reconnaissent pas comme malades. Cette hypothèse se confirme lorsque nous notons que le terme **pathologie** est souvent employé (19 reprises sur l'ensemble des entretiens), comme s'il était moins contraignant et moins péjoratif que celui de maladie. C'est ce qu'exprime Corinne, de petite taille « *Maladie j'aime pas parce que ça enferme alors que pathologie, ça me met dans une case mais pas la même que maladie qui pour moi a un aspect plus négatif. Pathologie, on a cette maladie mais il y a plus un aspect positif [9/2041]* ».

Ces premières réponses nous ont montré que la maladie rare n'est donc pas spontanément considérée comme une maladie. Pourtant, elle ne rentre pas plus dans la *catégorisation du handicap*. En effet, celui-ci est souvent associé au handicap moteur et à l'emblème du **fauteuil roulant** : « *Le handicap pour moi c'est plus moteur j'ai du mal à me dire que Clotilde a un handicap [10/2218]* ». Mais « *c'est son aspect physique qui lui a donné le 80% parce que cela peut lui empêcher certains métiers, ce que son père appelait " le délit de sale gueule "* [10/2224] ». Pour Natacha atteinte de la même « maladie » que Clotilde, « *c'est pas un handicap, je ne suis pas en fauteuil mais je ne suis pas comme tout le monde non plus ! [13/2631]* »

Cette association profane du handicap avec la situation de handicap moteur est très souvent partagée puisque, dans la signalétique internationale, c'est le logo d'une personne en fauteuil roulant qui est utilisé et reconnu mondialement pour signaler des lieux adaptés aux personnes porteuses d'un handicap ou d'une déficience quelconque.

La seconde représentation dominante est celle du handicap comme limite, **empêchement** : « *le handicap c'est être empêché de faire [7/1718]* », « *c'est une limitation d'activité, des difficultés, des douleurs par exemple, des blessures à la vie, je prends cette image d'une fibre de la vie qui*

¹⁸⁸ *Ibid*, p. 107.

est amoindrie, cassante [14/2710] », « une limitation d'activité, dans le sens malformation... [16/2909] » Ces remarques, spontanées, illustrent la vision dépréciative du handicap comme quelque chose en « moins » par rapport à ceux qui n'en sont pas porteurs.

Le terme « handicap » n'est donc pas retenu par les malades concernés pour décrire leur vécu de la maladie rare.

Celui de **déficienc**e est évoqué une fois, faisant référence de façon consciente ou non à la classification internationale du handicap selon le modèle de Wood¹⁸⁹ (1980) : « *Le handicap, pour y avoir réfléchi je préfère le mot déficienc*e, *on est déficient visuel on n'a pas la vue normale et après cette déficienc*e *génère des situations de handicap mais pas tout le temps [11/2426] »*. À noter que cette évocation est faite par Aurélien qui a une déficienc

e sensorielle, donc une déficienc

e d'un organe (l'œil) secondaire à l'anomalie génétique dont il est porteur. Cette remarque qui évoque l'évaluation d'une acuité visuelle inférieure à la norme et qui est cotée comme telle, c'est-à-dire associée d'une note sur dix, nous permet d'introduire une réflexion sous-jacente à l'ensemble des témoignages qui nous ont été confiés. Elle fait appel au rapport à la normalité, ou plus justement à la représentation de la normalité. Ainsi, la mère de Maëlllys nous dit « *Le handicap, c'est un dysfonctionnement qui empêche de profiter de la vie comme les autres ! Ne pas être comme les autres [8/1845] ! »*

Donc la question se pose de savoir comment nommer le concept médicalement désigné par « maladie rare génétique » puisque les personnes qui en sont atteintes ne les considèrent ni comme des maladies ni comme des handicaps.

La première remarque serait de remettre en cause cette question puisque médicalement ces *maladies* reconnues comme telles relèvent de la bio-médecine pour leur diagnostic et éventuellement leur traitement, au minimum leur suivi. Alors pourquoi prendre en compte l'avis de ceux qui en sont atteints, alors qu'on ne demande pas à un sujet atteint d'un cancer s'il est d'accord pour dire que ce dont il est atteint est bien une maladie ? La pertinence de cette question nous a paru reposer sur l'absence d'une atteinte spécifiquement « organique », si l'on considère l'anomalie au niveau du gène dont la représentation, nous le verrons ultérieurement,

¹⁸⁹ la classification de Wood considère

- La déficienc
- e psychologique, physiologique ou anatomique.Elle correspond à l'aspect lésionnel du handicap.
- L'incapacité, qui est une réduction partielle ou totale d'une capacité. Elle correspond à l'aspect fonctionnel du handicap.
- Le désavantage pour l'insertion sociale, scolaire ou professionnelle.

n'est pas celle d'un organe. La seconde raison est probablement dans le renversement des postures et des savoirs très caractéristiques dans le cas du vécu d'une maladie rare génétique. Enfin, sur le plan éthique, il est impossible de passer sous silence l'avis des personnes concernées pour ces maladies, comme pour toutes les autres maladies.

Nous avons donc mené plus avant nos interrogations. Des pistes sont proposées lors de plusieurs entretiens. Une maladie rare génétique serait une maladie qui est la cause d'un handicap : « *C'est une maladie qui provoque un handicap mais un handicap n'est pas obligatoirement une maladie. C'est une maladie avec des conséquences plus ou moins importantes par exemple son audition, mais pour moi c'est tout lié [15/2845]* ». La maladie et le handicap deviennent alors intimement liés ne se réduisant ni au concept de maladie ni à celui du handicap. Des mots nouveaux seraient nécessaires pour marquer la particularité de ces **maladies handicapantes**.

Cette énonciation va se décliner au cours des entretiens en ayant recours à plusieurs termes pour évoquer ceux qui ne sont pas touchés par la maladie rare dont il est question. Ainsi, trois qualificatifs sont utilisés : **normal, classique et standard**.

La normalité est évoquée pour dire quelque chose de la différence : « *J'avais l'impression d'être pas complètement normale [7/1578]* », et dans le cas de la mère de Clotilde : « *Moi mon attitude était " ma fille aura la vie normale d'une petite fille normale. [10/2134]* ». Enfin, la norme est facilement évoquée dans la situation où la différence peut être évaluée quantitativement par l'acuité visuelle lorsque celle-ci est devenue « hors norme » : « *on est déficient visuel on n'a pas la vue normale [...] une fonction inférieure à ce qu'elle devrait être c'est-à-dire la "norme" qui est cotée, de façon restreinte [11/2428]* ». Plusieurs des personnes évoquent ainsi la différence secondaire à leur atteinte : « *on me juge sur l'apparence sans savoir ce que je peux faire, en fait je suis à part [13/2631]* ». Ainsi, un point commun serait le fait de « *ne pas être comme les autres ! [8/1845]* »

Le terme **classique** est évoqué par Corinne, de petite taille : « *au niveau de l'association on ne dit pas taille normale, peut-être que l'on comprend mieux quand on dit de taille classique, alors que taille normale c'est quoi ? [9/1989]* » Il nous a semblé qu'elle convoque dans le terme *classique* ce que l'on est habitué à voir, ce qui ressort de la familiarité, de l'ordinaire, du plus courant. Il est vrai que selon les populations et les ethnies les personnes sont plus ou moins grandes et leur taille considérée alors comme dans la normale alors qu'en France elles ne seraient pas considérées comme telles. Corinne nous exprime la relativité sociale de la normalité

avec ses mots : « *Moi aussi je pourrai dire : " ils sont grands ! " [rires] une fois j'avais une amie qui m'a dit : "mais Corinne elle s'est trompé de planète où ils sont tous trop grands, parce que dans sa planète ils sont tous de petite taille" [9/1975] ! »* Ce qui la gêne beaucoup, c'est la réduction identitaire faite à cause de sa petite taille : « *C'était un problème existentiel. J'avais l'impression dans la rue qu'on me voyait et en même temps qu'on ne me voyait pas [9/1919]... »*

Le terme de classique exprime, ainsi, ce qui est habituel, ce qui est aussi le plus connu, telle la musique classique qui a traversé les âges et les époques ou bien les grands classiques de la littérature, ceux auxquels on peut faire référence, ceux qui font aussi partie de la culture partagée par tous. Classique, c'est ne pas être remarqué par les vêtements ou les parcours scolaires ou professionnels. Classique, c'est être sans caractéristique particulière, une normalité discrète et largement partagée, mais à nos yeux moins rigide que la normalité qui est une notion dichotomique normal/anormal. Ce qui est intéressant est que ce concept de taille classique est utilisé dans la communication de l'Association des Patients de Petites Tailles dont le slogan est « *accepter les différences, voir au-delà des apparences ! [9/1989] »*

Un autre terme utilisé est celui de **standard** qui de façon un peu différente au niveau du langage rejoint cette notion d'habitude : « *Il n'aurait jamais pu être dans un groupe standard [15/2797] »*. Le standard est ce qui correspond à la règle communément admise, à la norme, sans particularité ni originalité. Standard c'est ce qui va à tout le monde. Ce qui est standard évoque ce qui est *de base*. Ainsi, le modèle standard d'un véhicule est celui qui est de base, sans aménagement ou adjonction particuliers. Cela permet d'identifier comme le fait le père de Damien la présence d'une différence qui justement ne permet pas d'être assimilé à une situation standard. Dans son récit, il décline dans le même temps le terme de *habituel* et celui de *différent* comme s'il tâtonnait pour trouver comment dire au plus juste la différence de son fils : « *Pour Damien l'UPI a juste apporté du scolaire parce qu'il faisait deux jours sur l'essentiel : lecture, écriture, calcul mais au niveau relationnel avec les autres enfants standards, zéro ! [15/2811][...] Oui, pour moi ce sont des enfants qui n'ont pas de maladie ! Mais je ne vais pas dire normal, c'est encore plus péjoratif ! Mais standard, c'est pour marquer qu'il y a une différence, l'autre côté de normal c'est a-normal et c'est pas joli, ça a la même signification, je parle de l'école standard et pour moi c'est l'école habituelle. Mais Damien n'a eu que des amis différents - mais qui ne se fréquentent que pendant les heures d'école [15/2815] ».*

Ces trois groupes, ainsi repérés, évoquent tous comment la maladie rare déplace aussi bien le vécu par la personne touchée que le regard porté sur elle par la société. Ainsi, la mère de Clotilde en parle avec virulence : « *Dès que tu t'écartes de la norme sociale, tu déranges et les maladies rares, on dérange la société et c'est notre force, parce que ce sont les maladies rares, les maladies génétiques qui feront avancer la société, c'est pour cela que je ne lâcherai jamais le morceau !* [10/2208] »

La proposition est que la maladie rare entre dans un concept particulier « *c'est entre les deux, on n'est pas classifiables ! Et c'est vrai, en particulier pour les maladies génétiques, parce qu'ils ne savent pas dans quelle case nous ranger* [10/2204] ». A la lecture des critères évoqués tant du point de vue médical que des malades, il apparaît que la nosographie des personnes atteintes d'une maladie rare génétique repose principalement sur la biologisation de l'atteinte (l'atteinte génétique), la fréquence (par la rareté) et le critère de différenciation du *normal* qui a également été évoqué sous les termes de *classique* et de *standard*. Ian Hacking¹⁹⁰ décrit « l'effet boucle » des classifications et de leurs critères c'est-à-dire leur retentissement sur les personnes classifiées. Nous nous demandons si la désignation des « maladies rares génétiques » souvent associée aux substantifs d'« errance » et de « galère » n'induit ou n'entretient pas chez les sujets concernés, les sentiments d'exclusion et de solitude si souvent exprimés.

b) Les modèles évoqués

En analysant plus précisément le lien entre la situation vécue et l'accès à son diagnostic ou la compréhension de sa cause, nous avons repéré dans les entretiens différents modèles de représentation de la maladie rare, évoqués par les malades eux-mêmes. Trois modèles sont facilement identifiables.

i) Le modèle prototypique

Le modèle le plus souvent évoqué au cours des entretiens est celui de *la maladie comme expérience prototypique*. Celle-ci se construit d'après Groleau, Young et Kirmayer¹⁹¹ à partir d'une analogie d'expérience et non d'une connaissance théorique ou scientifique. Cette recherche de *l'autre-semblable dans sa différence*, « *l'autre différent-comme moi* », est

¹⁹⁰ Hacking I., *Philosophie et histoire des concepts scientifiques*, Cours du Collège de France, 2001-2002.

¹⁹¹ Groleau D., Young A., Kirmayer L.- J., « The McGill Illness Narrative Interview (MINI) : An Interview Schedule to Elicit Meanings and Modes of Reasoning Related to Illness Experience », *op. cit.*

probablement très liée à la rareté des maladies étudiées. Pouvoir rencontrer quelqu'un qui a eu la même maladie que soi est une expérience en général banale. Ici, elle devient une expérience qui nous est apparue *fondatrice* tant par la fréquence avec laquelle elle a été évoquée que par la variation des situations où elle a pu se vivre. Cette notion peut être rapprochée de la pair-émulation traduction du terme anglais *peer-counselling* et définie comme le soutien par les pairs. Cette dynamique est notamment en œuvre dans les relations entre des personnes avec une ou des déficiences physiques ou mentales, et les personnes qui connaissent des situations semblables et qui recherchent les moyens d'accéder à une vie plus autonome.¹⁹²

Les lieux de reconnaissances prototypiques cités lors des entretiens sont variés et surprenants. La **médiatisation de la télévision**, par le biais du Téléthon ou d'émission grand public type « Ça se discute » est précisément évoquée : « *quand Clotilde est passée à la TV avec " Ça se discute" et en expliquant qu'elle avait la Cutis Laxa, et là je me suis reconnue en elle par rapport à la peau, j'avais 30 ans [13/2587]* ». La mère d'Anaïs évoque le même patient que sa petite fille, vu à la télé « *le petit Nico l'autre jour à l'émission " C'est ça la vie " [1/268]* ».

Le second lieu évoqué est celui des **associations de patients** qui fonctionnent beaucoup dans cette dynamique de la similarité, de la reconnaissance réciproque : « *Chez certains de l'asso on a les mêmes mains, une petite du Liban qui a les mêmes mains que moi. Donc des faits troublants, et quand j'étais allée aux U.S, j'avais vu ces mains [...] j'avais vu des traits similaires de la maladie [13/2593]* ». Cette reconnaissance de soi, dans des traits de la maladie chez d'autres, peuvent justifier pour le patient la remise en cause d'un diagnostic médical qui est porté (pourtant par une spécialiste de la maladie en question) : « *Mais je ne voulais pas lui dire qu'elle se trompait parce que j'en ai vu des ostéogénèses imparfaites, je suis allée dans l'association, mais je n'ai pas la tête des moineaux de ceux qui ont l'ostéogénèse¹⁹³ ! Et quand à Lyon on m'a dit que je n'étais pas Cutis [Laxa], j'ai dit mais moi je ne me reconnais pas dans l'ostéogénèse [13/2627]* ».

Le face-à-face avec l'autre *différent-comme moi* permet de se sentir moins seul mais comporte aussi avec le risque de percevoir encore plus sa différence : « *Je l'ai rencontrée [l'association] à 16 ans, on m'en a aussi parlé à N. et j'ai fait ma première rencontre à cet âge avec des gens qui étaient comme moi ! On arrive alors qu'on ne connaît personne. Alors que moi je me suis*

¹⁹² Groupement Français des Personnes Handicapées (GFPH) page d'accueil du site <http://gfph.dpi-europe.org/frame.html> consulté le 7-10-13.

¹⁹³ Maladie rare et génétique, dite aussi des os de verre, qui se caractérise par de nombreuses fractures spontanées

toujours vue grande [...] voir les autres nous renvoient à notre image ! Ouh là là, je suis comme ça ! [9/1995] »

Ce face-à-face avec l'autre qui soutient c'est-à-dire ouvre et accompagne la prise de conscience de la différence permet aussi l'étayage d'une projection sur la vie adulte ou d'éventuelles capacités de grossesse : « *Ils me voient adulte, je pense que ça les rassure, ça leur montre que c'est possible [9/2023]* » avec parfois beaucoup d'émotion : « *La première française qui nous a contactés c'était Y. dont les parents étaient à A.. Quand on l'a eue Clotilde était à l'hôpital et elle a fondu en larmes de joie. Ce qui a été le plus important pour nous, c'était la première fois où l'on a rencontré un adulte ! On pouvait enfin projeter un avenir; on pouvait enfin se dire qu'elle avait des chances de devenir adulte, puisqu'avant on était dans le flou, on ne savait pas, on ne savait rien [10/2118]* ». Cette rencontre permet de croire à un autre pronostic que celui qui a été annoncé initialement, comme si l'existence vivante incarnée par un autre malade prenait valeur de preuve scientifique.

De façon plus formelle, les rencontres des associations de patients proposent des informations médicales et l'échange entre pairs « *C'était un week-end avec du médical, de la fête et des ateliers pour les parents qui ont un petit bébé pas comme les autres et qui se posent plein de questions... [9/2001]* » Ces rencontres vont concourir à une reconnaissance mutuelle et aider à sortir de l'isolement en permettant de « *trouver quelqu'un en qui on se reconnaît, surtout quand notre maladie est plus rare que rare, [...] ça m'a aidée à pouvoir plus parler de la maladie et d'avoir des contacts avec les humains [13/2645]* ».

La troisième situation fréquemment évoquée où l'expérience prototypique se construit est **la famille**, et ce de façon spécifique quand la maladie touche plusieurs membres de la même famille. La situation, peut être rassurante alors que la similarité des symptômes laisse présager le même diagnostic : « *Ça m'a rappelé que mon père avait des problèmes de cervelet et quand je rentrais à la maison le week-end, mon père était de plus en plus malade, et lui avait un diagnostic d'ataxie cérébelleuse. Mais bon, je le voyais continuer de travailler, de planter ses poireaux mais à genoux, il continuait de s'occuper de ses lapins, il semblait bien [14/2664]* ».

La cellule familiale peut donc être facilitatrice. Mais une attention toute particulière doit être portée sur les représentations qu'un nouveau malade de la famille peut se faire quant à son pronostic, au vu de ce qu'il vit ou a vécu dans sa famille. Nous pouvons noter que deux de nos informateurs ont vécu le décès d'un frère ou d'une soeur par la même maladie qu'eux-même.

Alors que pour les personnes avec un handicap acquis traumatique, les services de rééducation sont un des lieux de cette reconnaissance entre « identiques », nous n'avons dans notre cadre eu qu'une seule allusion de ce type. Corinne, qui devra avoir une intervention chirurgicale vertébrale identique à celle des adolescentes qu'elle rencontre au centre, nous exprime le sentiment ressenti à la vue de ce qu'elle pensait devoir vivre : « *J'avais vu un halo¹⁹⁴ quand j'étais enfant et cela m'avait fait peur, j'étais impressionnée [9/1903]* ».

Cette dimension prototypique incite le patient atteint d'une maladie rare à s'inclure dans le collectif de ceux qu'il rencontre et qui sont *différents-comme lui*. Ce collectif prend parfois la configuration de celui d'une grande famille. Cette dimension, nous l'avons également vécue dans un atelier d'éducation thérapeutique destiné aux patients atteints d'une autre maladie rare. Ils sont invités dans l'atelier à partager leurs expériences et en ressortent très rassurés de constater et de découvrir que ce sont les mêmes mots qui sont utilisés par les autres malades, de diagnostic identique, pour décrire leur propre vécu.

ii) Le modèle explicatif rarement évoqué

Les maladies rares évoquées dans notre corpus sont toutes dites *génétiques*. Le gène est considéré comme gène-responsable, cause directe de la maladie : « *Voilà deux trois ans des scientifiques américains ont identifié un groupe de gènes, responsables [15/2759]* ». Cette connaissance procède d'une meilleure compréhension et capacité de faire face à l'aggravation de la maladie : « *Pour moi ça a été super important d'apprendre que ma maladie est effectivement une maladie génétique, récessive, d'apprendre que tel gène en est responsable, qu'il y a différents types de mutations, [...] et de savoir tout le pourquoi du comment, de l'origine de la maladie et du pourquoi elle se dégrade. [11/2390]* ». Le même patient atteint d'une cécité progressive explique : « *Pour moi c'est important de connaître les causes de la maladie mais c'est une démarche scientifique ! En connaissant les causes, on peut espérer y remédier, donc je suis toujours dans l'espoir et plus que jamais ! [11/2352]* »

L'identification des gènes qui sont atteints doit selon un patient être ciblée afin de comprendre le mécanisme d'aval de la maladie, c'est-à-dire l'identification des protéines codées par le gène-responsable : « *Mais ce que je disais encore voilà peu de temps dans l'asso, si la découverte de certains gènes sont responsables, il n'y en a que 3 ou 4 qui ont permis de savoir quelle est la*

¹⁹⁴ Système de tractation utilisé en pré-opératoire pour étirer la colonne vertébrale, dans le cas de scoliose.

protéine qui manque à cause d'eux [13/2722] ». L'action de codage des gènes semble donc bien intégrée, même si rares (seulement deux) sont ceux qui évoquent les protéines atteintes : « *La maladie c'est l'atteinte du gène qui provoque un mauvais codage et une anomalie de la protéine, donc il y a une relation de cause à effet directe* [15/2845] ». On voit bien ici comment la causalité est comprise, réduite à une équivalence directe entre la constitution du gène, appelé génotype* et l'expression (péjorative) de la maladie ou phénotype*. Ce recours au gène est une explication fournie aux patients qui ont besoin d'une voie de compréhension de la cause de leur maladie. Nous verrons ultérieurement que cette causalité est beaucoup plus complexe.

Le mécanisme de la survenue de l'anomalie du gène-responsable est variable mais souvent rapporté à l'origine de la vie : « *À la conception il y a eu des défauts sur certains gènes et cela a entraîné la maladie, dans notre cas puisque c'est la seule atteinte* [1/292] ». Cette origine sera intimement liée au vécu de la transmission de la maladie : « *une grosse question était l'origine, donc on a souvent posé la question à mes parents de savoir s'il y avait des antécédents, donc il n'y en avait pas et puis on les a souvent embêtés - je dis cela parce qu'ils l'ont souvent vécu comme cela - sur des mariages consanguins, parce qu'ils étaient natifs de deux villages de 18 km* [11/2290] ».

Comprendre le pourquoi de la maladie semble être une étape indispensable devant une situation mal connue qui ne peut rentrer dans les explications du savoir populaire, des savoirs du quotidien dits profanes. Cette quête de compréhension permet probablement de devenir crédible, de justifier que la maladie n'est pas « dans la tête », d'autant plus quand la maladie n'est pas visible : « *Mais oui j'ai la mutation sur le gène, sinon ça serait encore plus bizarre* [2/604] ». Elle participe au sentiment de soulagement souvent repéré à l'annonce du diagnostic. L'ensemble de l'évocation de la cause permet de mieux comprendre la maladie et donc de pouvoir l'expliquer tant à soi qu'à l'entourage, cette compétence de l'explication redonne la main au patient ou aux parents en permettant de : « *parle[r] de la maladie en donnant le nom* [1/272] » et des explications en conséquence.

iii) Le destin et le hasard

Lors de nos entretiens nous avons noté que peu de malades évoquent le destin comme circonstance explicative de leur atteinte génétique, même s'il nous a semblé que souvent la représentation de la maladie était évoquée comme un « état de fait ». Seule, Marine (atteinte

d'une myopathie qui se révèle à l'adolescence) tente de comprendre par une démarche de « *décodage biologique* », pourquoi la maladie s'est manifestée précisément à ce moment-là, alors que l'anomalie génétique était présente depuis sa naissance. Sa démarche vise à « *comprendre pourquoi à l'âge de 16 ans, ce truc me tombe sur la tête [7/1708] [...] La personne avec qui je fais cet encodage me disait que, souvent, les maladies de dégénérescence musculaire étaient liées à la question de l'estime de soi... [7/1710] [...] ce n'est pas possible que cette maladie soit venue comme ça, d'un coup ! Il y a quelque chose qui s'est passée [7/1714]* ». Cette quête est une porte ouverte sur la possibilité, pour elle, de donner sens à cet événement-maladie en permettant de faire des connexions entre le passé, le présent et le futur, rétablissant par-là un sens et une cohérence au fil de sa vie avec ou malgré la survenue de la maladie¹⁹⁵. C'est aussi, dans ce cadre, prendre conscience que la maladie s'est inscrite dans une généalogie interne propre à sa famille.

Le destin est parfois évoqué sous les termes de la malchance, du hasard « *C'est pas de bol, c'est qu'on a gagné à l'inverse du loto ! C'est handicapant et dans certains cas mortel et c'est super rare, donc c'est carrément pas de bol ! [11/2438]* » Hasard évoqué sous forme d'une loterie de la conception : « *Il y a une loterie au départ et ce n'est pas la même pour tout le monde et même si on avance ils ne seront jamais au même niveau [15/2793]* ». Nous notons que le hasard a une place importante, ce qui rend peut-être encore plus difficile l'acceptation de la maladie lorsqu'elle survient par une mutation *de novo* non explicable. Il n'y a alors, aucune raison, autre que le hasard, pour justifier la maladie éprouvée, qui transporte dans l'expérience de l'incompréhension.

Ainsi, nous avons pu isoler trois modèles de représentation des maladies rares génétiques dont le modèle prédominant est celui de la représentation incarnée par le reconnaissance du même en *l'autre différent-comme-moi*. Ce concept de reconnaissance va se décliner tout au long de notre parcours. Sa non-prise en compte dès le début de l'histoire de la maladie conduit à un lien complexe avec le corps médical. Nous nous proposons d'en suivre les différentes étapes au cours de la trajectoire médicale.

¹⁹⁵ Saillant F., *Cancer et culture, produire le sens de la maladie*, Montréal, Les Éditions Saint-Martin, 1988, consulté le 30-12-2013 <http://classiques.uqac.ca/>, p. 287.

Chapitre III - La trajectoire médicale

1. La période pré-diagnostique et les mots du corps

Nous retiendrons que le lien avec le corps médical s'initie dès la constatation des premiers symptômes lorsque, suffisamment importants, ils suscitent de l'inquiétude et une consultation. Le malade perçoit que son corps ou celui de son enfant fonctionne anormalement. Il se *sent malade* sans pouvoir en cerner la cause, mais c'est comme s'il se *savait malade* dès cet instant de prise de conscience. Il s'agit d'une perception repérée à partir de la conception du fonctionnement *normal* habituellement ressenti. Le malade sait que *quelque chose ne va pas*.

Dans le corpus des 16 entretiens, les représentations qui dominent concernent une atteinte du corps porteur de la mutation génétique. La maladie dont parlent les personnes lors des entretiens est très étonnamment dépersonnalisée alors que le terme même de « maladie » est celui qui revient le plus fréquemment (561 citations) même si au final, les personnes ne considèrent pas qu'elles ont une maladie ! Le terme est le plus souvent cité comme " LA " maladie, objectivée par une *anomalie* biologique ou génétique identifiée. Une appropriation possessive de la maladie n'apparaît que 21 fois sur les 561 citations et notamment par deux patients dont la maladie est visible : Corinne qui est de petite taille s'approprie le terme 7 fois et Philippe qui est en fauteuil roulant 3 fois. Cette distance à la maladie non formalisée ni développée par ailleurs peut être rapprochée d'une évocation du corps malade limitée aux symptômes (longtemps non identifiés comme signes) et non au vécu subjectif. Cette constatation rejoint ce que nous avons noté précédemment à savoir que les représentations de la maladie sont étonnamment plus du côté de la maladie du médecin que de la maladie vécue par le malade. Les travaux de R. Gori¹⁹⁶ évoquent « l'expropriation » du corps dont l'étrangeté intime est réduite à un objet d'examen médicalisé par le corps soignant.

On peut faire l'hypothèse que, les mots habituels pour exprimer le ressenti du corps malade sont insuffisants pour en traduire l'expression. Ainsi, une patiente atteinte d'une maladie rare qui ne se voit pas, nous a très bien exprimé sa difficulté à partager son ressenti : « *On m'a dit pendant 10 ans que je n'avais rien et que c'était dans ma tête et maintenant même avec mon diagnostic,*

¹⁹⁶ Gori R., Del Volgo M.-J., *La santé totalitaire, essai sur la médicalisation de l'existence*, Paris, Flammarion, coll. Champs, essais, [2005], 2009, p. 92-139.

je ne sais pas comment dire combien j'ai mal » (témoignage hors recherche). Nous avons noté qu'il n'y a dans l'ensemble des textes que 23 citations en rapport avec le corps, dont 15 fois par Marine (lors de l'entretien [7]) qui a fait tout un travail psychique d'acceptation vis-à-vis de ce corps malade, « *je ne me sens plus en guerre contre mon corps, je pense que j'apprendrai mieux à l'écouter, par exemple je fais des massages et cela m'apprend à me laisser toucher pour me faire du bien* [7/1690] ».

Les évocations du corps dans sa globalité sont faites par des malades dont le handicap est visible : « *un mec m'a fait me déshabiller en prenant des photos de mon corps sous toutes les coutures et j'ai beaucoup de mal avec ça [...] après je suis allé à N [...] et elle m'a dit, au vu de mon corps... [13/2587]* »

En revanche, nous avons retrouvé beaucoup d'allusions au corps morcelé réduit à une zone anatomique ou une partie de l'organe touché par la maladie, soit au total 359 citations concernant des parties du corps ciblées : la peau, une articulation, un muscle, un organe, une région précise du corps (oreille, genou, poumon...). Le corps alors évoqué est un corps objet, mécanique, comme il le sera avec l'anomalie génétique.

La maladie est génétique, elle a été identifiée sur le plan clinique par l'examen du corps de la personne touchée, elle a conduit parfois à rechercher la mutation qui en est connue, mais elle ne peut être visualisée autrement que par son nom et les lettres représentant la localisation de la mutation.

Mais, outre le corps et l'anomalie du gène, identifiée ou non, lorsque les personnes évoquent LA maladie, les récits témoignent que l'expérience vécue est celle d'un sujet qui éprouve. Dimension du corps subjectif qui vit la maladie, le corps qui conduit à dire « *je suis malade* » et qui illustre ce que Vanotti appelle « la dimension pathique »¹⁹⁷ de la maladie. Expérience humaine qui conduit à vivre, à *pâtir* avec et à être bouleversé par la maladie. Le vécu propre à chaque patient de l'irruption de la maladie dans son corps vient s'inscrire dans un « corps subjectivé », habité par des émotions, traversé par des sentiments et en lien avec son histoire, sa famille, ses relations, le monde qui l'entoure. Un nouveau rapport au temps s'instaure progressivement. L'expérience de ce corps vécu et bouleversé par la maladie, son diagnostic, son pronostic, son évolution touchent plusieurs dimensions qui s'imbriquent les unes aux autres.

¹⁹⁷ Vannotti M., Gennart M., « L'expérience « pathique » de la douleur chronique : une approche phénoménologique », *Cahiers critiques de thérapie familiale et de pratiques de réseaux*, 2006, 1, n° 36, p. 13-31.

L'expression des sentiments, la mise en mots de ce que cela fait que de vivre la maladie, qui est parfois « *mal-à-dire* [7/1729] », va laisser se dire un langage beaucoup plus habité par la forme grammaticale du « *Je* » c'est-à-dire du sujet qui expérimente la maladie. C'est l'expression grammaticale la plus souvent rencontrée spontanément dans les récits.

2. *Le savoir des patients*

Lors des entretiens et tout particulièrement avec les parents d'enfants atteints d'une maladie rare, est apparue une suspicion d'un dysfonctionnement bien avant que ne soit évoqué un diagnostic : « *On a eu des doutes sur le fait qu'il y avait quelque chose qui ne marchait pas puisque à 18 mois elle ne marchait pas* [8/1779] », « *j'ai 4 enfants, Aline est la 3ème de mes 4 enfants je me suis vite aperçu qu'il y a un problème de développement, en plus je suis éducatrice spécialisée et j'ai travaillé avec les enfants longtemps* [4/957] ». Ce « savoir » que nous repérons à la suite des travaux de Herzlich, Jodelet, Moscovici, Durif-Bruckert, comme savoir profane, usuel, savoir du quotidien¹⁹⁸ s'oppose dans les expériences qui nous ont été confiées au savoir médical.

L'opposition prend initialement la forme d'une parole réconfortante, rassurante du médecin qui banalise les constatations faites par les parents : « *On avait l'avis du pédiatre qui nous rassurait et nous disait : " vous savez chaque enfant est unique, a son rythme, ne vous inquiétez pas* [8/1783] » ou bien « *Des mois sont passés, notre pédiatre disait : " les enfants il y a des petits retards mais sans plus "* [15/2741] ». Le diagnostic n'est posé que lorsque Damien aura 5 ans. Ces postures sont vivement reprochées par les parents une fois le diagnostic posé, souvent très ou trop tardivement.

L'opposition du savoir profane au savoir médical a été très développée dans le récit de la mère d'Aline car elle s'est retrouvée face à un spécialiste neuro-pédiatre « *qui ne nous a pas écoutés* », qui ne voulait pas entendre ses interrogations. Il a réfuté catégoriquement l'éventualité qu'elle évoquait, suite à un compte rendu d'examen de routine fait par un médecin non impliqué dans le suivi clinique habituel d'Aline. Ne connaissant pas la maladie, la maman se renseigne et trouve une association de patients « *j'ai trouvé une association et ils donnaient des critères de la maladie et quand je l'ai vu je me suis dit " ma fille elle a ça " il y avait toute*

¹⁹⁸ Haas V., [dir] *Les savoirs du quotidien, Transmissions, Appropriations, Représentations*, op. cit.

une liste des critères et de symptômes qu'ils décrivaient et que je trouvais, bon c'était ma fille ! " [4/969] ».

Dans le récit de la mère d'Aline, nous relevons le rôle de l'information trouvée sur le Net : « *Moi, je connaissais pas du tout ce nom là, et je suis allée sur l'Internet et bien sûr par Internet on trouve tout et n'importe quoi, j'en étais bien consciente, mais il y avait quand même des critères* [4/969] ». Cette source d'information est évoquée par plusieurs personnes « *je leur ai expliqué, je suis allé sur Internet pour leur expliquer* [12/2484] ». Elle contribue au savoir profane en opposition au savoir académique même si certains vérifient ce savoir-là auprès de leur spécialiste : « *Oui, mais comme il y a un peu tout et n'importe quoi [sur Internet], j'ai préféré pouvoir à chaque fois vérifier avec le Docteur X. l'information que je trouvais et ne pas rester seule devant mon écran, face à des infos dont je n'ai pas la compétence de savoir si l'info est bonne ou non* [7/1748] ». Cette confrontation constructive a permis au fil des années une relation thérapeutique qui devient basée sur une totale confiance et sur l'échange des connaissances même si les avis diffèrent parfois, mais chacun peut en parler, se remettre en question : « *Du coup, on a un rapport d'égalité, car moi, je ne sais pas et lui non plus, et on avance avec nos incertitudes et nos questions* [7/1752] ».

Cette irruption d'un savoir mis à disposition de toute personne est maintenant une donnée incontournable de ce partage des connaissances¹⁹⁹ d'autant plus important que la maladie est rare et méconnue même par le corps médical.

L'irruption de l'information par Internet peut intervenir dès cette phase pré-diagnostique, où il ne s'agit pas alors à proprement parler d'une connaissance ou d'une information à propos de, mais d'une conscience intime (d'autant plus si elle est parentale) qu'il y a « *quelque chose qui ne va pas* », et ce que dit le médecin ne correspond pas à « *ce qu'elle a ma fille* ». L'intuition prend sa source dans le terreau du savoir profane des parents, il n'est pas acquis du jour au lendemain mais se fait par approches successives, par tâtonnements : « *On ne savait pas si c'était une maladie connue ou pas mais moi je savais très bien que c'était une maladie génétique, même si on n'avait pas mis un nom* [15/1825] ». C'est éventuellement dans ce temps que le malade, qui se perçoit comme tel, décline les symptômes qu'il ressent et obtient par le moteur de recherche une ou deux propositions diagnostiques²⁰⁰.

¹⁹⁹ Weber J.-C., « L'impact de l'Internet sur la relation médecin-malade », *Éthique et santé*, 2012, 9, p. 101-106.

²⁰⁰ Greenwald R., « And a Diagnostic Test Was Performed », *N. Engl. J. Med.* 2005, novembre 10, 353, 19, p. 2089.

Un autre niveau du savoir des malades se constitue lorsqu'un diagnostic est posé et que le patient ou les parents vont alors chercher de l'information complémentaire à celle donnée par le corps médical. Il s'agit alors de la participation à la reconnaissance du patient qui acquiert une expertise de sa maladie : « *l'asso nous a beaucoup apporté avec la fierté d'entendre un jour un généraliste me dire " mais la maladie vous la connaissez mieux que moi ! " ça c'est gratifiant [10/2198] »*. Cette expertise permet d'assurer une meilleure prise en charge, tout particulièrement dans les situations d'urgence : « *Je prends Anaïs et je vais aux urgences avec toute ma documentation sur les conséquences d'une plaie dans le cadre d'un SED, ce qu'il faut faire et ne pas faire et j'apporte ça et j'explique au médecin [1/136] »*.

Le dernier savoir repérable est encore différent lorsqu'il est issu du partage de leur vécu avec d'autres patients ou parents et leur manière de faire face à la maladie. Il s'agit d'un savoir phénoménologique de la maladie, celui partagé sur les forums, les livres et témoignages des patients. Son recours peut permettre le soutien entre pairs au titre d'un « soutien social en ligne »²⁰¹ dans les forums permettant un échange d'expérience et de soutien : « Ce que permettent précisément les forums de discussion, dans les échanges avec ceux qui ont vécu des situations du même type, qui ont pu surmonter cette absurdité qui surgit dans un parcours de vie, resituant ainsi la maladie dans son contexte anthropologique et relationnel »²⁰².

Ainsi, trois types de savoirs des patients se conjuguaient : le savoir intuitif profane, le savoir de l'expertise et le savoir phénoménologique ou savoir expérientiel²⁰³ associant le soutien et les échanges d'expériences pour mieux faire face à la maladie. C'est bien cette conjonction qui va enrichir tout particulièrement le savoir profane de ces patients, toujours en mouvement et qui va se moduler selon toutes les informations recueillies.

C'est dans ce contexte que s'inscrit le temps de l'annonce du diagnostic. Ce temps peut s'étendre sur plusieurs années avant de conduire à l'énonciation du diagnostic. C'est cette relation avec le corps médical que nous nous proposons maintenant de présenter à partir des dires des parents et des patients.

²⁰¹ La Coursière S.-P., « A theory of online social support », *Adv. Nurs. Sci.* 2001, 24, p. 60-77.

²⁰² Quinche F., « Sites Internet santé : vecteurs de normes santé ou lieux de contestation ? », *Philosophia Scientiae* consulté le 12-10-13 sur revues.org

²⁰³ Jouet E., Flora L., Las Vergnas O., « Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients, Note de synthèse », in Jouet E., Flora L. *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, n° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 13-94.

3. Les retards diagnostiques

Plusieurs travaux²⁰⁴ ont objectivé les retards diagnostiques constatés en matière de maladie rare génétique. De nombreuses erreurs ou incertitudes diagnostiques sont rapportées comme responsables de ces retards. Ils sont évoqués à plusieurs reprises, lors des entretiens. Le délai va jusqu'à « neuf ans [4/995] » ou bien pour Natacha « ça fait 40 ans que l'on me sort des diagnostics différents [13/2627] », ou pour Pascal « dans l'année qui a suivi j'ai eu mes premiers symptômes avec mes pieds qui butaient, qui raclaient le sol. J'ai vu mon généraliste qui m'a renvoyé à d'autres et ça pendant plusieurs années jusqu'à ce que je passe un scanner du cervelet qui montrait une atrophie [14/2662] ».

L'errance se manifeste par la consultation de nombreux médecins « pendant un an, on est passé d'un spécialiste à un autre, où j'ai fait tous les examens possibles et inimaginables, des scanners, radio, PL, IRM jusqu'au moment où j'ai abouti chez le Dr X. qui a fait faire d'autres examens dont des EMG [7/1563] ».

Ces postures conduisent à un retard diagnostique si les symptômes ne sont pas pris en compte mais elles peuvent aussi conduire à ce qu'un faux diagnostic soit posé, telle que l'hypothèse d'une maltraitance d'enfant dans la situation de la mère d'Anaïs : « [le médecin] a commencé à compter le nombre de bleus et à les mesurer : “ comment elle s'est fait ça, et pourquoi il y en a autant, comment ça s'est passé, ils sont là depuis quand ? ” 1/54 [...] on nous accusait de parents maltraitants et elle a commencé à nous dire : “ je vais en référer à mes supérieurs ” [1/59] ». Pour Aline, un faux diagnostic de syndrome d'Angelman²⁰⁵ est maintenu pendant plus d'un an et demi. Dans la situation d'Aurélien c'est d'abord un diagnostic de déficience mentale qui est évoqué alors qu'il est atteint d'une déficience visuelle dès l'enfance : « Il a fait un examen de l'œil et le problème de la maladie est que, surtout à cet âge-là, il n'a pas vu d'anomalie au niveau oculaire. Donc ce qu'il a suggéré à mes parents c'est que j'avais peut-être une déficience mentale [11/2278] ».

²⁰⁴ Une enquête d'Eurordis (EurordisCare 2 : <http://www.eurordis.org/fr>) sur les retards de diagnostic des maladies rares a révélé, s'agissant de la maladie d'Ehlers-Danlos, qu'un malade sur quatre avait attendu plus de 30 ans avant d'avoir le bon diagnostic. 40 % des malades participant à l'enquête ont reçu un diagnostic erroné avant de recevoir le bon. Parmi ces derniers : un malade sur six a subi un traitement chirurgical fondé sur ce diagnostic erroné et un malade sur dix a subi un traitement psychologique ou psychiatrique fondé sur ce diagnostic erroné.

²⁰⁵ Maladie neurogénétique caractérisée par un déficit intellectuel sévère et des traits dysmorphiques.

Un climat difficile et délétère s'installe alors entre les patients et le corps médical. Il peut être difficile à ces patients de retisser la confiance nécessaire, dans la suite de leur vécu de la maladie, parce que très déçus, ils n'en attendent plus rien : « *si j'attends après eux, eh ben il n'y aurait rien, rien de rien* [1/244] ». Et évoquant le rôle du médecin généraliste déconsidéré : « *C'était un vieux médecin, il connaissait pas du tout la maladie, mais il est adorable, très bon, mais non c'était le médecin traitant, c'est tout !* [8/1827] ». Pourtant les attentes et les besoins restent nombreux : la mère d'Anaïs souhaiterait « *qu'il [le médecin généraliste] s'intéresse à la maladie et que je sois orientée correctement, pouvoir en parler, qu'il écoute* [1/160] ». Des déceptions et des sentiments de rejet et d'incompréhension peuvent s'installer et compliquer le vécu de la maladie, avec de graves tendances dépressives, tant qu'elle n'est pas reconnue.

4. Un médecin spécialiste porte le diagnostic inespéré

C'est dans ce contexte d'errance : « *beaucoup d'errance, des personnes malades qui ont des symptômes et la rareté font que leur médecin ne connaît pas la pathologie* [1/311] » que, un jour, le diagnostic peut être posé lors de la rencontre d'un spécialiste qui, lui, n'hésite pas à nommer la maladie.

Nous avons été frappée par la répétition du caractère décrit comme une *irruption* du diagnostic posé par un médecin qui se trouvait là au bon moment et qui a pu faire le plus souvent un diagnostic de coup d'œil ou de mémoire. Les descriptions ont eu une similarité assez frappante, qu'il s'agisse du diagnostic d'un enfant ou d'un adulte. Amélie, 38 ans, consulte régulièrement le service des urgences pour des entorses où elle s'entend dire que « *c'était dans ma tête* » [6/1383] jusqu'à ce qu'elle rencontre un médecin généticien spécialiste de sa maladie : « *la neurologue m'a fait des tas d'exams, elle ne trouvait rien mais en m'examinant elle m'a trouvée hyperlaxe et m'a dit " ça me fait penser à une maladie qui s'appelle le SED et je vous conseille d'aller voir le prof H. à L. "* » [6/1357] ».

Nous avons retenu dans ce contexte d'errance diagnostique et de la rencontre du médecin, le récit très détaillé de la mère d'Anaïs, pour qui les conséquences d'une erreur diagnostique ont failli être dramatiques. Anaïs, trois ans, présente des hématomes inexplicables et est hospitalisée pour bilan : « *Dans le service à ce moment-là il y avait une autre pédiatre qui voyait ce ramdam, qui est allée voir Anaïs, elle est allée voir l'enfant et à priori ça lui a fait penser à quelque*

chose, elle ne nous en a pas parlé tout de suite, mais voilà elle a temporisé sa collègue pour ne pas déclencher la procédure de maltraitance tout de suite [1/63] [...] La pédiatre que ça a interpellée nous a posé des questions, elle a examiné sa peau et a vu que c'était pas forcément de la maltraitance, et ça lui a fait penser à une maladie dont elle avait entendu parler - je ne crois pas qu'elle en avait vu de cas - dans un autre service voilà plusieurs années de ça, et elle nous a parlé du SED [1/75] », et c'est grâce à ce médecin que la machine infernale d'un faux diagnostic de maltraitance s'inverse : « Le rendez-vous avec le généticien s'est très bien passé, le Dr Mi. est resté dans la salle d'attente et le diagnostic a été posé par le prof P. : le diagnostic du SED de type classique et à partir de là, nos ennuis ont été terminés [1/85] ».

Ce qui est frappant dans ce récit est le passage d'un vécu où le médecin initial enquête, harcèle par de nombreuses questions pour savoir comment les « bleus » sont survenus. Il prend l'enfant, (que la mère dans ce début du récit appelle l'enfant et non Anaïs) écarte le père, la scène est très violente et le rythme même des phrases utilisées est un style haché, bref, avec des successions d'actes incompréhensibles pour les parents pour qui c'est « le branle-bas de combat » avec le spectre « *qu'on [leur] enlève l'enfant, qu'on [les] envoie en prison [1/71]* ». Tout le service semble mettre les parents en accusation : « *À partir du moment où on est rentrés dans le service tous les soignants ont été monstrueux avec nous, dans le service on était les parents bourreaux qui maltraitaient cette petite fille [1/81]* ».

En opposition de cette évocation brutale de l'hospitalisation et de suspicion de maltraitance, nous entendons le récit de la consultation avec le généticien qui va poser le diagnostic. C'est un vécu où les mots et le savoir-faire médical sont présents, avec un rythme beaucoup plus lent comme si le temps avait été pris pour que le diagnostic puisse être enfin porté : « *Il a fait un examen clinique d'Anaïs, il a touché, ses bras, sa peau, il a regardé la laxité des mains, genoux, pieds, il a tout regardé et pour lui il n'y avait pas à tortiller et c'était un SED classique [1/375]* ». A partir de ce moment la mère peut renommer sa fille par son prénom, comme si le fait d'avoir un nom sur la maladie de l'enfant, et une explication qui innocente les parents, permettait paradoxalement à la filiation d'être réinvestie.

La rencontre avec LE médecin qui peut faire le diagnostic est évoquée par la maman de Maëlllys pour qui un diagnostic de syndrome de Rett a été porté à l'âge de deux ans : « *là on est tombé sur un médecin magique, le Docteur R. qui avait vu un cas comme elle et il a tout de suite dit, et fait le diagnostic de la maladie [...] " j'ai vu une petite fille qui a les mêmes symptômes que*

votre fille ” et c'est le premier à avoir mis un nom sur ses symptômes [8/1787] ». Le médecin devient un magicien lorsqu'il est capable de faire « un tour » que nul autre avant lui n'a su réaliser, en trouvant la bonne carte identifiant la bonne maladie, carte enfouie au milieu de 8 000 autres cartes de maladies rares d'origine génétique ! Ou encore dans la situation de Damien, vu après de multiples consultations pendant dix ans, auprès de nombreux spécialistes « *On a été dans l'expectative pendant dix ans, le temps qu'on a passé en rendez-vous médicaux où l'on ne nous disait pas la même chose à droite, à gauche ou bien quand on nous disait “ que l'on regardait trop notre fils ” [15/2789] ».* Mais, un jour, il a rencontré « *un médecin qui s'appelle le Docteur T. Elle est généticienne et la première fois qu'on l'a vue, elle nous a dit : “ vous voulez connaître ce qu'a votre fils ? ” et elle nous a dit tout de suite par la morphologie du visage, le syndrome dont Damien était atteint : le Kabuki [15/2755] ».* Cette rencontre est décisive dans la prise en charge de Damien, fait qui nous a été précisé par les deux mères dont les filles ont un syndrome de Rett. Le fait que le diagnostic soit posé a conduit à une réorientation de l'accueil en structure adaptée au handicap présenté.

Cette hésitation du diagnostic est aussi évoquée par Fred, atteint d'une amyotrophie spinale, qui a son diagnostic précis à l'âge de sept ans. Là aussi, nous notons le caractère immédiat du diagnostic lorsque le médecin connaît : « *Je n'arrivais pas à maintenir la tête, donc, à un an, ça a inquiété mes parents qui ont fait faire plusieurs analyses. On est d'abord allés à Mon. où l'on habitait, et ce n'est qu'à sept ans, à L. où a été fait le diagnostic immédiatement, à l'H. par le prof H. [5/1275] ».*

Dans ce temps de recherches et d'incertitudes, les malades sont à la recherche d'hypothèses, de pistes qui évoquent une posture dynamique. On cherche, on infirme ou confirme mais on continue de chercher : « *explorer une dernière piste avec une biopsie, [...] il a abandonné cette piste. On a rencontré à nouveau le neuro-pédiatre et j'ai soumis cette piste " écoutez il y avait l'électro et il y avait cette piste-là et je pense que Aline a ça..." [4/971] ».*

Au cours de ce parcours parfois labyrinthique, plusieurs ont pu avoir leur diagnostic par une rencontre qualifiée de « magique » parce qu'inespérée, d'autres malgré la rencontre avec le spécialiste mondial de leur maladie ont dû attendre encore longtemps avant d'avoir une certitude diagnostique. L'histoire de Natacha est caractéristique : « *il a fallu 30 ans pour qu'on pose le diagnostic sur “ je ne suis pas bien, je me déboîte dans tous les sens ” et le fait que ce n'était pas dans ma tête ! [6/1363] »* et elle continue : « *ça fait 40 ans que l'on me sort des diagnostics*

différents [13/2627] ». Ce n'est que très récemment qu'une mutation identifiée chez elle aurait permis de faire une nouvelle hypothèse qui serait « une forme nouvelle de Cutis Laxa, mais laquelle ? [13/2597] ». Cette quête du diagnostic est autant son combat que la maladie elle-même. Pour elle il s'agit d'une quête d'identité, de l'origine, de savoir qui elle est vraiment en sachant ce qu'elle a vraiment : « J'aimerais bien savoir avant de mourir, c'est comme je disais « j'espère qu'on arrivera à savoir vraiment avant de partir, même si ça ne va pas régler mes problèmes [...], mais c'est comme celui-là qui recherche, savoir d'où il vient, s'il s'appelle bien, c'est une recherche d'identité quelque part et c'est important de savoir [13/2627] ».

Ces différents parcours insistent sur les méandres médicaux pour trouver le spécialiste qui fera sans difficulté l'identification de la symptomatologie en lien avec une maladie connue. Nous ne ferons qu'évoquer les malades pour qui cette démarche de nomination n'est pas possible car la maladie n'est pas encore identifiée sur le plan génétique.

Ce temps du diagnostic est donc un moment important, un événement dans la vie du malade. Son annonce est le sujet du chapitre suivant.

5. L'annonce diagnostique

Nous nous sommes attachée au vécu du moment de l'énoncé du diagnostic, qui est beaucoup plus qu'une simple annonce. Ce moment laisse une trace précise, le patient se souvient des conditions de l'annonce et par qui elle a été faite, les mots qui ont été employés : « *Je me souviens quand le Docteur X. nous a annoncé le diagnostic... " tu as une myopathie "* [7/1570] ». « *Je m'en rappelle, on était dans une salle à part, et le chirurgien nous a pris moi et ma maman et nous a expliqué ma pathologie* [9/1885] ». La date reste gravée : « *le 7 juillet 2009 ! Enfin un nom ! Pour moi ça a été un soulagement, ça fait peur de s'entendre dire " vous avez telle maladie ! " mais quand ça fait 30 ans que vous avez plein de choses et que vous ne savez pas ce que c'est, le jour où l'on dit " c'est ça ", c'est un soulagement !* [7/1449] » Cet instant reste présent : « *je crois que cela m'a marquée comme si on m'avait imprimé quelque chose dans ma peau* [7/1570] ». A partir de ce moment-là un nom est donné, c'est le temps de la césure qui marquera un avant et un après l'énonciation du diagnostic. Nous ne pouvons que rapprocher cette image forte d'impression cutanée à celle du marquage au fer rouge des galériens antérieurement évoqués.

Nous pouvons noter dans ces récits combien les sentiments sont mêlés entre la peur de ce que le diagnostic peut porter comme évolution et le soulagement qu'un nom soit posé : « *Un soulagement, vraiment, en même temps, on était triste. C'était la fin d'une recherche et au final, c'était un soulagement car au moins tout son comportement était expliqué* [8/1795] ». Le moment venu, le diagnostic est posé par le spécialiste, le plus souvent par un généticien : « *le diagnostic a été posé par le prof P., le diagnostic du SED de type classique* [1/85] ». Pour Amélie : « *On ne peut plus dire que c'est dans ma tête et ça a été posé* [6/1395] ou pour Corinne : « *À N. on a posé le diagnostic, une dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale* [9/1876] ».

Après l'acte de nomination, mettant un terme à la recherche d'un diagnostic, le premier sentiment le plus souvent évoqué est paradoxalement celui du soulagement : « *Je ne devais pas me réjouir qu'elle a le syndrome de Rett mais quand je l'ai su, j'étais contente* [4/1098] ». Le diagnostic permet de comprendre le pourquoi des symptômes qui pouvaient jusque-là sembler venir de nulle part, sans cause : « *Un soulagement, enfin on avait la réponse à toutes nos interrogations, on a compris ce qu'avait Anaïs, pourquoi il y avait ces bleus, qui ne partaient pas* [1/89] ». Ce qui soulage est donc aussi de pouvoir adapter la prise en charge : « *c'est*

important de pouvoir mettre le nom sur la maladie, ça soulage et du coup pour elle tout allait mieux à partir du changement d'établissement où tout est fait pour elle. On a rencontré des professionnels qui avaient l'habitude des enfants polyhandicapés [4/1098] ».

Ce soulagement semble avoir un lien avec l'importance de la nomination de la maladie : « *on avait un nom de la maladie c'était déjà quelque chose [10/2106] »*, « *le fait que l'on puisse mettre un nom dessus [...] [15/2831], »* ou encore pour Amélie : « *avec le nom de la maladie, elle existe [6/1395] »*. Nommer la maladie serait un « énoncé performatif » qui aurait, ainsi, le pouvoir de rendre la maladie réelle parce que reconnue par la médecine. Ce serait donc dans cette représentation la médecine qui, par son énoncé, son « dit », rend la maladie « efficace »²⁰⁶. Ce qui n'est en rien le pouvoir réel de la médecine qui ne fait que nommer une maladie qui existe indépendamment de son énoncé. Cette remarque, illustre combien l'attente de la reconnaissance et de la nomination par un « sachant », détenteur d'un savoir reconnu, est un point essentiel du vécu d'une maladie rare.

Connaître et nommer permettent de comprendre et en conséquence de mieux faire face à la maladie. Ce besoin de compréhension redonne en quelque sorte la possibilité au malade de reprendre la main sur ce qui jusque-là détruisait sans explication : « *la génétique m'a permis de comprendre ma maladie, elle permet de poser un nom [13/2637] »*.

Mais même si l'annonce du diagnostic peut être vécue comme un soulagement, son annonce peut aussi être vécue comme très violente surtout si un pronostic vital est sous-entendu et qu'aucun soutien n'est prévu après l'annonce : « *une fois la porte fermée, personne qui aurait pu me dire “ madame vous venez d'avoir une annonce violente, est-ce que je peux vous aider à quelque chose ? ” [10/2078] on nous a tout déballé sur toutes les formes de Cutis Laxa, avec tous les symptômes associés de toutes les formes, c'est- à-dire en gros il n'y avait rien qui allait, tous les organes pouvaient être atteints y compris un retard mental et avec une épée de Damoclès d'emphysème et voilà... “ Allez démerdez vous avec ça ! ” [10/2082] »* Dans cette situation précise, nous pouvons noter que l'avenir est présenté comme impossible à envisager, à élaborer. Il n'y a pas d'ouverture vers des possibles autres que l'atteinte progressive de l'ensemble des organes. Aucune piste d'espoir n'est ouverte. Ce qui peut aussi être noté est que, à l'époque, la maladie étant très mal connue, les parents de Clotilde n'ont pas eu la possibilité de demander un autre avis. Ils demandent s'il existe une association, d'autres malades suivis, un

²⁰⁶ Austin J.-L., *Quand dire c'est faire*, trad. Lane G, Paris, Le Seuil, coll. « Points », n° 235, [1962], 1970.

traitement, des recherches médicales. Il leur est répondu par la négative [10/2086]. C'est donc une immense solitude jusqu'à ce que Clotilde participe au Téléthon en 2000 : « *Jusqu'à ce qu'elle ait 8-10 ans on est resté tout seul* [10/2108] ». Dans les suites, ses parents ont créé une association internationale pour permettre aux malades de se retrouver, se soutenir et partager entre eux.

Pascal évoque également le mouvement de chute dans lequel il se sent entraîné à l'annonce diagnostique : « *Le fait d'avoir un diagnostic, je ne suis pas sûr que pour moi cela a été important et en tout cas pas un soulagement parce que, avant le diagnostic je n'étais pas si inquiet que cela, je faisais avec et malgré le risque héréditaire, l'inconnu, j'avais vécu des choses extraordinaires. Pour moi cela a été un moment très dur, pourtant elle a pris toutes les précautions pour rendre les choses le mieux possible, mais le ciel m'est tombé sur la tête* 14/2670 [...] *une sorte de plongée dans le trou noir* [14/2672] ». Le diagnostic engouffre Pascal dans l'angoisse.

Le temps de l'annonce comporte l'énoncé du nom de la maladie, souvent évoqué comme un mot incompréhensible : « [le médecin] *nous a parlé du SED. J'ai rien compris quand elle l'a dit. [J'ai demandé] " de quoi ? quelle maladie ? "* [1/77] » Il faudra beaucoup de temps pour apprivoiser ce nom propre qui deviendra compagnon de route « *Là, c'est le professeur D. qui nous dit : " là il y a quelque chose, elle a probablement dit élastolysis " mais avec des termes savants que je n'ai pas compris à ce moment-là !* [10/2076] » Pascal ne comprend pas et reçoit un nom de maladie dont il n'a jamais entendu parler ; il réagit pour tenter d'en savoir plus et de comprendre ce dont il s'agit : « *Mon réflexe a été d'aller à la bibliothèque de l'hôpital pour me documenter sur le Strümpell-Lorrain* [13/2668] ». Cette incompréhension du nom de la maladie différencie ce que serait l'annonce d'une maladie connue telle que le cancer qui est immédiatement associé à la gravité. Ici, il faut de nombreuses explications pour comprendre et appréhender la réalité du devenir qui le concerne en tant que sujet.

Nous nous proposons de repérer trois temps de cette consultation d'annonce qui a été précédée de plusieurs mois ou années de recherches diagnostiques :

- le premier temps est celui du diagnostic qui est le plus souvent associé au soulagement car ce moment était attendu depuis tellement longtemps ;

- le second est celui de l'énoncé du nom de la maladie, souvent un nom totalement inconnu, parfois même incompréhensible. C'est le temps de la nomination ;
- le troisième est celui du pronostic qui, s'il n'est pas habité par un espoir quel qu'il soit, est le temps de l'effondrement.

Le diagnostic est dit, énoncé. Le patient a vécu un moment décisif dans sa vie. Il entre dans une période différente de sa vie, où il expérimente les retentissements de la maladie dans sa vie quotidienne.

Ce temps est celui d'un bouleversement existentiel que plusieurs des témoignages ont associé à des épisodes terrifiants qui s'abattent sur une population, sans qu'aucune action de défense ne soit possible : « *Tu t'imagines, c'est une tornade, un tsunami, un tremblement de terre quand il y a tout à la fois et puis tu rentres tout seul et démerde-toi avec ! [10/2098] [...] c'est pas normal [...] qu'on fasse des annonces pareilles et qu'on laisse les gens seuls se démerder avec des catastrophes pareilles sans personne pour les entourer, les accompagner, les aider... [10/2114]* ».

Pascal, lui, a recours à l'image angoissante qui obscurcit l'avenir et dont il faut s'extraire pour pouvoir continuer de vivre : « *le ciel m'est tombé sur la tête [14/2670]* », *une plongée dans le trou noir, c'est l'inconnu dans lequel m'engouffre ce diagnostic, mais surtout la noirceur qui l'entoure [...] Il m'a fallu quelques mois pour digérer et commencer à chercher de quelle façon je pouvais m'en sortir [14/2674]* ».

Ces métaphores de désastres naturels, qui échappent à toute maîtrise humaine, évoquent combien le diagnostic peut être vécu comme une catastrophe, comme la précipitation dans le chaos, et combien les patients et leur famille ont besoin d'être soutenus après son énoncé. Les métaphores de la chute sont pour Gilbert Durand « solidaires des symboles des ténèbres et de l'agitation »²⁰⁷. Vivre avec le diagnostic, c'est bien chercher le chemin pour sortir des ténèbres.

²⁰⁷ Durand G., « Les visages du temps », *Les structures anthropologiques de l'imaginaire*, Paris, Dunod, [Bordas, 1969], 1992, p. 122.

6. *Le vécu d'une relation conflictuelle*

a) **Errance et galère**

Nous avons déjà évoqué le temps parfois très long nécessaire pour arriver à ce que le diagnostic d'une maladie rare génétique soit porté. Les termes d'errance et de galère sont explicitement usités pour exprimer ces difficultés diagnostiques. En résumant ce qu'est une maladie rare la maman d'Anaïs nous dit « *Beaucoup d'errance, des personnes malades qui ont des symptômes et la rareté font que leur médecin ne connaît pas la pathologie, il faut avoir un médecin à l'écoute* [1/323] », et Pascal à propos de son ami : « *Il est sorti de l'errance diagnostique, il vient d'apprendre sur quel terrain se battre, il commence à pouvoir adopter des stratégies plus adaptées, enfin une voie s'ouvre devant lui...* » [14/2736] ».

A l'errance est associée la galère : « *Cela faisait 7 mois où j'ai galéré en mettant l'accent sur la fatigue* [12/2455] », « *si on n'avait pas eu ce médecin on aurait galéré* » [8/1815] ». « *Aujourd'hui avec les centres de références on a des outils extraordinaires, s'ils avaient existé à l'époque, on n'aurait pas vécu les mêmes galères !* [10/2122] »

Il est étonnant de retrouver associés ces deux termes qui évoquent tous les deux l'exclusion, la mise hors du champ de la société. L'expression d'errance diagnostique est passée dans le langage courant et est même utilisée dans les rapports officiels concernant les maladies rares²⁰⁸. Ces termes à forte connotation imaginaire font allusion à un temps interminable, un cheminement sans fin, une absence de repères ou une perte d'identité.

Un rapide coup d'œil sur ces imaginaires et sur l'histoire de ceux qui furent des errants peut nous aider à cerner ce que les mots d'errants et de galères portent comme représentations du vécu des maladies rares. Les errants d'aujourd'hui sont ceux qui sont évoqués par la dénomination des « sans domicile fixe », devenus les « sans-abris ». L'évolution des dénominations de cette population dans l'histoire passe par les termes de vagabonds, clochards ou mendiants. André Guesclin²⁰⁹ y consacre une étude très contemporaine, y faisant évoluer la problématique de la marginalité et de l'exclusion. Nous pouvons y associer tous les migrants

²⁰⁸ Plan National Maladie Rare, *Qualité de la prise en charge : une ambition renouvelée*, 2011-2014, p. 4 et 34.

²⁰⁹ Guesclin A., *D'ailleurs et de nulle part, Mendiants vagabond, clochards, Syndrome F en France depuis le Moyen Age*, Paris, Fayard, 2013, p. 14.

contemporains. Ces exclus sont marginalisés de la société, souvent la cible d'*a priori* négatifs et dépréciatifs, facilement stigmatisés comme des « bons à rien, des feignants, des assistés ».

S'ils sont « sans » c'est qu'ils n'ont pas encore trouvé ou bien ont perdu ce qu'ils avaient, caractère toujours valable pour évoquer les nouveaux pauvres de notre société actuelle. Ainsi, ce qui les caractérise est d'être en recherche, en quête. Recherche de l'indispensable pour survivre, que ce soit pour les actes essentiels de la vie quotidienne : le minimum pour manger, s'habiller, se laver, se loger, se soigner. Errer c'est aller d'un endroit à un autre à la recherche de ce minimum indispensable pour survivre. Au Moyen-Âge c'est être « sans aveu » c'est-à-dire sans que personne ne puisse se porter garant de vous. L'errant est ainsi celui qui n'est reconnu par personne, sans référent, souvent associé à l'image du vagabond. La représentation sociale de l'époque est stigmatisante et excluante, l'errant est considéré comme un marginal, un misérable. Il fait peur et est fréquemment soupçonné de délits et de crimes²¹⁰. Très tôt, la prise en charge des soins de cette population fragilisée a été le moteur de la création des Hospices dès le XVII^e siècle qui seront relayés par les dépôts de mendicité au XVIII^e.

D'après A. Zysberg²¹¹ le lien est fort entre les errants et la galère, puisque les errants étaient souvent condamnés à une sanction définitive par la peine des galères à perpétuité c'est-à-dire la mort à plus ou moins long terme. Cette sanction aurait duré jusqu'à la disparition de la flotte des galères. L'entrée dans les galères représente un énorme choc pour les condamnés les plus faibles, les plus démunis, les plus « innocents » avec une forte mortalité. La mort devient facilement associée au vagabondage soit secondaire aux maladies contractées, soit à la malnutrition et l'épuisement.

Le vécu de la maladie serait à son tour proche de cette métaphore de l'errance puisque les patients évoquent à plusieurs reprises le fait d'avoir consulté de nombreux médecins et spécialistes, et d'aller de l'un à l'autre, à la recherche éperdue d'un diagnostic, sans avoir de repères précis ou de soutien. Les patients sont longtemps des « sans diagnostic fixe ! » Associé à la galère, le vécu de la maladie peut exprimer un travail pour vivre avec la maladie, travail sans relâche, sans interruption, jusqu'à l'épuisement, en écho à l'avenir sombre des galériens marqué par le dépérissement et les nombreux décès. L'annonce du diagnostic, c'est une sorte de condamnation à perpétuité puisqu'aucune possibilité de guérison ne peut être envisagée. Pour

²¹⁰ *Ibid*, p. 141

²¹¹ Zysberg A., *Les Galériens, Vies et destins de 60 000 forçats sur les galères de France, 1680-1748*, Seuil, L'univers historique, 1987, p. 348.

Canguilhem, « être en bonne santé, c'est pouvoir tomber malade et s'en relever »²¹². Ici le malade (si jamais on considère qu'être touché par une maladie rare génétique porte à être malade) ne se relève pas, en tout cas au sens physique du terme. Il pourra s'en relever mais au sens symbolique.

Les deux métaphores ainsi suggérées (errance et galère) pour parler de la période de recherche diagnostique nous apparaissent donc porteuses d'un imaginaire historique du sentiment d'exclusion, de bouleversement identitaire et de condamnation. Natacha l'exprime avec ses mots : « *c'est comme celui-là qui recherche, savoir d'où il vient, s'il s'appelle bien, c'est une recherche d'identité quelque part et c'est important de savoir [...] [13/2627]* ».

b) La confiance mise à mal

Ce temps d'errance est malheureusement aussi un temps qui peut être délétère où la confiance dans le corps médical est mise à mal.

L'incertitude diagnostique souvent évoquée se double du ressenti d'un jugement des soignants vis-à-vis de la personne concernée : « *On nous disait qu'il était fainéant, il ne voulait pas téter [15/2741]* ». Non seulement le médecin est rassurant mais il culpabilise les parents coupables de fabriquer les symptômes de leur enfant : « *On a été dans l'expectative pendant dix ans, le temps qu'on a passé en rendez-vous médicaux où l'on ne nous disait pas la même chose à droite, à gauche ou bien quand on nous disait que l'on regardait trop notre fils [15/2789]* ». (père de Damien atteint d'un syndrome Kabuki, diagnostiqué à l'âge de 5 ans) Le même ressenti est décrit par la mère d'Aline (atteinte d'un syndrome de Rett) qui se sent accusée : « *On m'a quand même dit que je m'étais fabriqué un cas à la maison, parce que j'ai travaillé avec les personnes handicapées, parce que je me suis arrêtée pour ma 4ème fille [4/1020]* », ou encore par les parents de Maëlys (atteinte d'un syndrome de Rett) accueillie en hôpital de jour : « *ça s'est très mal passé [...] "vous voulez vous débarrasser de votre fille !" [8/1805]* ». La mère d'Anaïs se souvient des mots, des expressions qui l'ont profondément choquée, avec un souvenir douloureux lorsqu'elle les évoque. Elle nous confie : « *J'ai eu peur qu'on nous enlève l'enfant, qu'on nous envoie en prison et qu'on ne voit plus ni Anaïs ni Adeline. Ils ne savaient pas le mal qu'ils pouvaient faire, c'était en février 2009, je sortais de deux années de dépression [1/71]* ».

²¹² Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit, p. 132.

L'évocation de ce temps s'associe de pleurs, la mère d'Anaïs nous disant que c'est la première fois qu'elle peut en parler à un tiers.

La répétition de ces ressentis nous interpelle. Il est à noter qu'il s'agit pour tous de remarques faites aux parents des enfants comme si cela évitait de dire que l'on ne sait pas, et qu'il faut se donner du temps et surveiller.

Mais cette violence de l'attitude médicale est vécue aussi dans des situations d'adulte. Ainsi, dans l'histoire d'Amélie (atteinte d'un SED hypermobile diagnostiqué à 38 ans), c'est parce que rien ne se voit sur les explorations d'imagerie que la symptomatologie qu'elle décrit est remise en cause : « *on allait aux urgences et la seule chose que les urgences disaient à mes parents c'était que c'était impossible de se luxer les genoux sans un très gros choc et que c'était du "flan", que je disais des bêtises parce que je ne voulais pas aller à l'école et pas faire du sport [6/1331] [...] Dans les yeux des médecins j'étais la menteuse [6/1393] [...] avec une étiquette de fainéante [1331] j'avais cette étiquette de menteuse [...] Toujours cette idée je ne voulais pas travailler, je suis une menteuse et c'était toujours cette étiquette que j'avais sur la tête [6/1341]* ». Arrêtons-nous sur ce sentiment d'être étiqueté. Nous nous référons à la définition de l'étiquetage intersubjectif donnée par Martine Dutoit dans sa thèse : « l'étiquetage comme une situation interactive et intersubjective, susceptible de répétition, caractérisée par un processus d'assignation identitaire d'une part, et par un vécu de mise à l'épreuve de soi et de sa place comme sujet d'autre part »²¹³. Une posture qui se vit comme une stigmatisation de la part de celui qui est supposé avoir un savoir et un pouvoir sur celui qui vient pour demander de l'aide alors qu'il se sent en situation de vulnérabilité. Étiquetée comme une marchandise, comme un objet dont l'identité et le devenir sont fixés définitivement ; étiquetée pour faciliter le triage ; étiquetée et risquer de s'approprier, d'intérioriser l'identité négative qui lui a été assignée. Vingt ans plus tard Amélie a présenté des douleurs vertébrales importantes avec une anomalie radiologique patente. Elle est une nouvelle fois renvoyée de médecins en médecins et vit leurs hésitations de nouveau comme un jugement, ce qui lui est insupportable. Dans son vécu, il apparaît clairement que les traces laissées par le jugement initial, l'étiquetage vécu comme tel, sont réactivées au moindre contact médical. Psychiquement le jugement répété d'être une menteuse hante encore les relations d'Amélie avec le corps médical, dont elle craint toujours de ne pas être crue.

²¹³ Dutoit M., *Etre vu, se voir, se donner à voir. Les dire de soi en situation d'étiquetage par des « patients » de la psychiatrie dans une communication publique*, Thèse Conservatoire National dans Arts et Métiers, Mai 2009, p. 176.

De son côté, la mère d'Aline nous décrit en détail la relation conflictuelle qu'elle a eue avec le spécialiste qui prenait sa fille en charge avec une erreur diagnostique qui a duré plus de dix ans :

- « *Il ne m'avait pas écoutée, il fallait qu'il écoute... [4/1008]* ».

- « *On a rencontré à nouveau le neuro-pédiatre et j'ai soumis cette piste [...] écoutez il y avait l'électro et il y avait cette piste-là et je pense que Aline a ça..* ».

- « *Non, les petites filles Rett, elles se frottent les mains et Aline ne se frotte pas les mains votre fille, ce n'est pas du tout ça, il y a peut-être quelque chose qui ressemble mais... [4/972]* ».

L'affrontement dure un an et demi : « *j'ai demandé les tests pour le syndrome de Rett et il ne voulait pas me prescrire la prise de sang [4/974]* ». L'hypothèse se fait certitude pour les parents : « *moi je savais très bien qu'elle n'était pas autiste, mais oui et pendant un an et demi j'ai pensé qu'elle a un syndrome de Rett, mais bon je n'ai peut-être pas assez insisté [4/996]* ».

Le neuro-pédiatre « *que tout le monde allait voir quand il y avait un problème* » maintient son hypothèse médicale et refuse une remise en cause avec une grande violence : « *il a persisté dans le sens du syndrome d'Angelman pour Aline, alors que moi j'étais certaine que ce n'était pas ça du tout parce que j'ai vu des enfants porteurs du syndrome d'Angelman et ça me disait rien [4/967]* ».

Ce ne sera que lors de son départ à la retraite que le neuro-pédiatre acceptera de faire le test, dont les résultats ne seront transmis aux parents que plusieurs mois après : « *ils ont dû recevoir les résultats qui étaient positifs et ils les ont mis dans le tiroir, ils les ont reçus à l'hôpital au mois de janvier - je trouve cela scandaleux - je vous dis cela car je suis encore en colère, on a fait le test à l'automne. Novembre décembre, on peut retrouver la trace et on m'a appelée au mois de mars ! [4/982]* » Ce vécu compliqué et violent a profondément marqué cette mère qui nous manifeste encore la colère ressentie dix ans auparavant, dont les traces et les conséquences dans sa confiance au corps médical en sont encore plus que perceptibles.

Cette déception est source de colère, sentiment évoqué à plusieurs reprises par les parents : « *j'étais très en colère par rapport au pédiatre qui suivait Anaïs parce que pour lui les bleus n'étaient pas importants, c'était lié au fait que l'enfant quand il se développe il tombe et forcément ça fait des bleus [1/117]* ». Dans l'histoire de la mère d'Aline évoquée plus haut « *c'est un manque de respect [4/984]* » et d'énoncer, avec le recul de sa propre expérience et de

l'accompagnement associatif qu'elle exerce, que « *il y a des parents souvent mal-traités* [4/1016] ».

Lorsque les malades acquièrent eux-mêmes une connaissance de la prise en charge de leur maladie, ils n'hésitent plus à prendre parti même sur des décisions médicales. Corinne atteinte d'une dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale, de petite taille, nous dit : « *maintenant, je n'envoie personne sur le CHU de X, parce qu'ils sont imbus de leur personne et ils ne veulent pas échanger avec ceux de P. qui connaissent mieux les pathologies sur les personnes de petite taille, et à X, il y en a encore qui font des allongements des membres. Alors que pour mon chirurgien de P. ce qui prévaut avant tout c'est ma locomotion, mon indépendance !* [9/2005] »

Les sentiments directement éprouvés dans ce temps de relation conflictuelle avec le corps médical sont dans le registre de la colère et de la déception qui ajoutent, à la violence de la maladie, la violence d'une relation non ajustée et parfois culpabilisante, ne favorisant pas la confiance ultérieure qui sera malgré tout indispensable.

Nous voyons combien les situations sont complexes et instituent un rapport compliqué entre les malades et les soignants et ce, bien avant que le diagnostic de maladie rare génétique soit posé. Il faudra donc composer au long cours avec ce vécu initial pour ne pas se laisser enfermer dans ce jugement négatif et pouvoir reconstruire un lien de confiance.

Nous sommes bien consciente que nous n'avons recueilli que le vécu des malades et que nous n'avons pu mettre en miroir celui des médecins concernés qui pondéreraient probablement les conditions de ces situations mais ce qui serait l'objet d'un autre travail. Cependant, la répétition des mêmes difficultés évoquées par plusieurs malades nous conduit à y apporter crédit, ce qui est aussi conforté par les récits livresques publiés et les échos associatifs qui nous parviennent.

c) S'éprouver comme un cobaye

Le vécu éprouvé par les malades peut être effroyable dans ses représentations puisque certains malades se sont vécus comme des animaux d'expérimentation. Pour Natacha, les souvenirs remontent à sa naissance. Elle retrace son parcours avec des métaphores très violentes qui l'aident à traduire le vécu corporel de cette période, qui s'est déroulée dans les années 1970 en France dans un lieu d'accueil et de traitement d'enfants avec handicap et poly-malformations : « *Dès ma naissance j'ai été envoyée à Mon... et là, a commencé l'enfer médical, parce que*

*pendant de nombreuses années j'ai servi de cobaye [13/2565] [...] à 4 ans ils m'ont enlevée de leurs griffes ! parce que je servais de cobaye [...] ça a été un centre de torture [13/2567] » [...] « mes parents m'ont enlevée, parce que tous les week-ends, ils me prenaient et le lundi matin, j'hurlais, c'était l'enfer, ça a été pour moi une épreuve très difficile [13/2575] ». Les mots « cobaye, torture, griffes, enfer » sont très forts et expriment un ressenti terrible, d'autant plus qu'il s'agit du lien ressenti avec le corps médical. Même si ce n'est pas réellement ce qui s'est passé, c'est ce que Natacha peut en dire aujourd'hui. Ce vécu est sous-entendu tout au long de l'entretien avec un grand temps de rupture médicale puisque Natacha nous dit « *Vers 10-11 ans j'ai tourné le dos au corps médical parce que je n'en pouvais plus* [13/2581] ». Elle a « *repris contact avec la médecine quand Clotilde est passée à la TV avec " Ça se discute "* » [13/2587] ». La modalité de cette reprise de contact est intéressante à noter, puisqu'elle s'inscrit dans une relation prototypique de reconnaissance qui se fait entre malades et non par un besoin de soin manifesté à un médecin.*

Nous avons retrouvé le rapport violent du corps médical au corps du patient malade à deux autres reprises dans notre corpus. Nous sommes bien consciente que les métaphores utilisées sont là pour exprimer comment les patientes ont vécu ce rapport, là encore brutal : « *quand j'ai dit au Docteur X que je n'étais pas un bout de viande, je suis persuadée que ce n'était pas la manière dont il me voyait, mais la manière de faire me renvoyait cela et je me disais : mais il n'y a pas moyen d'avoir une approche un peu plus globale ?* [7/1662] ». Et pour Natacha évoquant ses biopsies : « *mes parents ont demandé pourquoi ils ne m'endormaient pas, ils ont répondu "qu'ils avaient besoin de chair fraîche" !* [13/2581] » Dans les deux situations, le corps est envisagé comme un constituant de l'animal, fait pour être mangé, laissant planer l'imaginaire terrible du franchissement de l'interdit d'anthropophagie.

Corinne se souvient d'un examen radiologique qu'elle nous raconte avec ses mots qui traduisent le ressenti d'un corps instrumentalisé : « *on passe un tuyau²¹⁴ dans la cuisse interne pour remonter jusqu'au cœur* [9/1874] », puis elle nous évoque un de ses plâtres : « *il a alors découvert les genoux en X, il me les a remis droits aussi [...] j'étais plâtrée comme une momie* [9/1877] ».

Outre les soins en rapport direct avec le corps, nous avons retrouvé à plusieurs reprises l'allusion à des paroles entendues de la part des soignants qui sont restées gravées dans la

²¹⁴ Probablement un cathéter

mémoire comme une blessure béante : « *l'histoire de l'autisme où la mère était noire* [...] *Dans le sens de mauvaise, mauvaise mère, décrite comme mauvais* [4/1148] ». Violence vécue comme signifiant à la mère qu'elle est devenue une mère aux pouvoirs maléfiques vis-à-vis de son propre enfant, en écho à la *mère noire* qui nous évoque l'image de la *sorcière* toujours revêtue de noir dans nos contes traditionnels.

Il devient facilement compréhensible que la reconstruction du lien avec le corps médical va être longue et difficile, d'autant que les patients sont atteints de maladie où pour la plupart il n'y a pas de thérapeutique qui en permette la guérison. De plus, ces maladies sont des maladies chroniques qui exigent une relation de soins suivie, qui nécessitera de retrouver la confiance, l'écoute et l'accompagnement pour permettre au mieux de vivre avec la maladie et ses retentissements.

Les difficultés rencontrées avec le corps médical s'inscrivent dans un tissu social qui lui aussi revoit aux malades des réactions qui peuvent être blessantes. Les premiers acteurs en sont les membres de la famille du malade.

Chapitre IV - L'expérience sociale du vécu de la maladie rare génétique

1. Le vécu parental

La dimension éprouvée de la maladie se décline dans la dimension sociale et relationnelle de la personne malade. Nous retiendrons tant les rapports au sein de la famille, l'entourage quotidien ou professionnel que la relation avec autrui, même inconnu, qui reste rarement neutre si le handicap se voit. Il s'agit de la dimension du *corps social* affecté lui aussi par le vécu de la maladie.

a) Le vécu maternel

Dès l'annonce du caractère génétique de la maladie, la dimension familiale est convoquée tant en amont qu'en aval de la personne malade et de sa fratrie. Une question lancinante est présente. Elle touche la *transmission* puisqu'il s'agit d'une maladie génétique. Celle-ci peut être héritée d'un ou des parents eux-mêmes touchés, elle peut être transmise aux enfants du malade actuel, selon les modes de transmissions biologiquement connus. Alors, donner la vie s'articule avec le risque de donner une anomalie génétique, la vie et la mort sont mêlées au sens de la tragédie grecque.

Dans aucune des situations de notre corpus, il n'a été fait ou sous-entendu des reproches aux parents, par contre de façon récurrente la culpabilité de la mère est évoquée lorsque l'enfant est touché « *parce que pour une maman c'est trop difficile [13/2609]* ». C'est le lien de l'origine de la vie transmise qui est touché, et qui, selon Anne Aubert Godard²¹⁵ constitue une blessure narcissique insoutenable : « *Par contre c'est ma maman qui culpabilise beaucoup, elle me dit toujours "ma pauvre fille qu'est-ce que je t'ai donné ! Je ne t'ai pas faite comme il faut !"* » [6/1506] » et dans des termes assez proches évoquant la représentation de la mère qui « fabrique » son bébé : « *elle s'en est beaucoup voulu [13/2621]* ». Tout est centré sur la mère peut-être parce que « la présence génétique permanente prend sens pour le sujet au niveau de l'identité et de la filiation. Elle est la trace-témoin du manquement maternel récent en cas de mutation génétique [...] Si le gène est transmis par le père, c'est tout de même la mère qui est responsable de n'avoir pas su protéger son bébé »²¹⁶.

La mère de Clotilde développe avec beaucoup d'émotion ce lien abîmé : « *c'est aussi cette culpabilité de donner une vie difficile alors que l'on veut donner une vie heureuse, donc ça peut se travailler, s'apaiser un peu mais il me reste toujours un truc qui me noue la gorge et qui me fera toujours monter les larmes aux yeux [elle est au bord des larmes] [10/2269]* ».

« *Quand tu es dans les douleurs de l'accouchement ce n'est pas pour qu'il y ait une souffrance derrière... Émotion c'est ça... Après il faut savoir en faire autre chose, le nommer, accompagner ton enfant et ça aussi ce sera jusqu'à la fin de mes jours. J'ai toujours essayé d'être juste envers tous mes enfants mais je sais qu'il y a quelque chose d'autre qui me lie à Clotilde, on est très*

²¹⁵ Aubert-Godard A., « Procréation, stratégies de construction familiale et risques génétiques », *Dialogue, Recherches cliniques et sociologiques sur le couple et la famille*, 2006, 171, p. 9-33.

²¹⁶ Aubert-Godard A., « Filiation en question, maladies génétiques, filiations incertaines, filiations perturbées », *Dialogue*, 2005, 2, n° 168, p. 25-44.

fusionnelles toutes les deux et j'aurai toujours l'angoisse de la perdre malgré que la recherche avance, malgré... Malgré... mais j'aurai toujours cette angoisse-là... Parce que ça, ce n'est pas envisageable... [10/2271] ».

Le *donner naissance* s'articule alors directement avec le spectre de la fragilité et de la mort, insupportables lorsqu'il s'agit de son enfant. Ce qui est encore plus accablant est la permanence de l'actualisation de la menace qui vient dire la fragilité de la vie donnée à l'enfant. Si cette menace de perdre un enfant est vraie pour tous les parents, elle est ici de conscience plus aiguë, manifestée par la maladie et ses conséquences qui sont constamment sous les yeux des parents.

L'annonce de la maladie touche l'identité *maternelle* qui est atteinte dans son sentiment d'être une *bonne mère*. Accepter que l'enfant ne soit pas parfait est tout un travail *narcissique* difficile et long : *« justement parce que c'est trop douloureux... et cela vient interroger le désir d'enfant, est-ce que c'est pour lui ou pour nous-même, et moi je le veux comment ? Et je vais employer un mot trop fort mais il y a toujours de l'eugénisme, je veux un enfant parfait, qu'il ne soit pas malade, qu'il réussisse sa vie, qu'il n'ait aucun des défauts de la terre, l'enfant idéal ! Or aucun de nos enfants n'est normal ! Ils sont tous classiques avec leurs différences et Clotilde est tout aussi classique que ses frères et sœurs ! [10/2178] »*

Cette transmission vécue comme défaillante peut être tellement difficile à accepter qu'elle peut entraîner un déni de la réalité. Cette période a été évoquée par la mère de Clotilde : *« On était dans la culpabilité et l'envie de ne pas voir la maladie. [...] Tiens donc, il y a une maladie et je ne veux pas le savoir... [10/2134] »*

On sent combien le travail psychique nécessaire pour vivre avec la maladie touche tout particulièrement la mère dans son lien avec l'enfant malade. On peut constater aussi combien elles sont seules et non accompagnées une fois que le diagnostic a été porté : *« on est restés comme cela, tout seuls, avec le regard des gens, on avait un nom de la maladie c'était déjà quelque chose mais on ne pouvait faire aucun projet d'avenir [10/2106] »*. C'est une immense solitude soulignée aussi par la maman d'Anaïs qui s'effondre pendant son récit : *« je pense que je suis très seule, très seule à tout porter, ne pas être soutenue par les médecins et j'ai personne qui m'aide. Je cherche à me dépatouiller toute seule, je cherche, je cherche, je me débats avec moi-même mais à un moment donné, ça fait trop à supporter [1/235] »*.

Cette culpabilité de la naissance d'un enfant différent ou malade paraît raviver des culpabilités enfouies et parfois non-dites : « *c'est moi qui l'ai voulue et ai convaincu mon mari du 4ème, donc tu imagines ce que cela a pu faire ! En plus, mes parents sont cousins germains [10/2166] [...] et il reste en moi une miette de culpabilité qui est l'âge que j'avais à la naissance de Clotilde. J'avais 37 ans et on sait que les grossesses tardives augmentent le risque de mutations au moment de la procréation [10/2170] ».*

Les raisons justifiées ou non de la culpabilité de la mère sont donc fréquentes et se trouvent amplifiées parce que c'est la mère qui a porté l'enfant. Nous y reviendrons lors de notre discussion.

Une seule des situations illustre ce qu'Anne Aubert Godard propose sous le terme de « filiation inversée ». Il s'agit de Madeleine dont le diagnostic a été porté à partir de celui fait sur sa fille : « *Nous l'avons vu en avril 99 pour ma fille. Quand il l'a vue il a dit " ma petite chérie, je sais ce que tu as". [...] Il m'a dit : " Madame, ça peut être un gène mutant mais ça peut aussi être héréditaire". Je lui ai raconté mes difficultés, il m'a dit : " il me semble que ce n'est pas mutant chez elle "[4/860] ».* Deux autres des situations déjà évoquées permettent d'accéder à un diagnostic relativement facile, même si relativement tardif, dans une même fratrie.

b) La position du père

Elle est beaucoup moins évoquée, mais aussi nous n'avions que 6 hommes dans le corpus. Le père de Damien nous dit combien il cherche comment faire face, alors que son épouse reste effondrée : « *Moi, je ne me suis jamais senti culpabilisé, parce que si on lui a transmis cela ce n'est pas conscient, personne dans notre famille dans les parents, les grands parents, personne [15/2831] ».*

Romain, lui, a deux fils et il nous explique sa position et son accueil *a priori* inconditionnel de l'enfant même s'il est atteint de sa maladie : « *On avait décidé d'avoir des enfants et de les prendre comme ils viendraient, s'ils étaient atteints, à moi de les aider. Ils sont suivis à l'école en BB vision et l'un a des verres de correction [16/2903] »* et son frère de soupirer de soulagement : « *ça n'aurait pas été un drame d'avoir des enfants atteints et il s'avère que ce n'est pas le cas donc tant mieux... [11/2368] »*

c) La fratrie

Elle est rarement évoquée. Dans une même fratrie, avoir la même maladie (sensorielle) peut favoriser la prise de conscience de la maladie : « *Aurélien a eu son diagnostic à l'école primaire, on a un an de différence... J'ai très vite compris ce que j'avais et qu'il n'y avait rien à faire [16/2875]* » [...] « *avec mon frère aîné, on partageait mais sans vraiment en discuter ensemble, notre adaptation était naturelle, on est toujours allés chez l'ophtalmo ensemble [16/2879]* » même si « *tout ne se résout pas parce qu'on est deux !* » [16/2883] »

Dans deux des situations vécues par les patients de l'étude, un membre de la fratrie était décédé de la même maladie. Ainsi, les deux frères de Marine : « *mon frère aîné est mort en 1981 et l'autre en 2007, ils avaient 18 et 38 ans, on s'y attendait [2/394]* [...] *Il [le généticien] m'a dit que j'avais Duchenne mais que cela n'évoluerait pas comme les garçons voilà c'est tout [2/412]* [...] *c'est pas du tout la même maladie que les garçons, mais, si c'est la même maladie mais elle n'évolue pas du tout pareille que chez un garçon [2/594]* ». Cette empreinte douloureuse familiale a permis lors des premiers symptômes de consulter, et d'avoir rapidement le diagnostic de myopathie de Duchenne de Boulogne dont est atteinte Marine.

Il en est de même dans le vécu de Baptiste, dont la sœur est décédée d'une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP). Il réalise son propre diagnostic avec les paroles du médecin : « *[le médecin] savait que je connaissais la maladie parce que je l'ai vécue avec ma sœur, donc elle m'a fait participer au coup de fil, on l'a vécu ensemble, en même temps. Elle explique tout, mais elle savait que j'avais vécue cela avec ma sœur surtout sur le plan moral, je m'amusais avec elle et je lui disais " tu as une jolie pompe, tu pourrais me la prêter pour le week-end ?" si elle savait qu'aujourd'hui j'ai la même maladie...* [12/2461] »

Nous n'avons pas contacté de fratrie non atteinte d'un enfant atteint, situation où les sentiments de culpabilité, de honte et de réparation se déclinent avec parfois beaucoup de violence²¹⁷. Une recherche sur ce point particulier serait probablement riche d'enseignements.

d) Le risque de transmission

La question de l'éventuelle transmission à venir et du déroulement d'une éventuelle grossesse est l'une des premières questions posées par les mères ou par les personnes directement

²¹⁷ Guillory M.-H., Se sentir coupable du hasard, in Gardou Ch. [dir], *Frères et sœurs de personnes handicapées*, Toulouse, Erès, 2012, p. 156-168.

concernées, quand le diagnostic de l'enfant est posé. Juste après avoir le diagnostic, la mère d'Anaïs nous dit : « *j'ai posé des questions autour de la grossesse, comment ça allait se passer [1/379]* » ou pour Marine (atteinte de myopathie) « *Mon plus gros souci était de savoir si je pouvais le transmettre. On m'a dit qu'il y avait un risque sur deux à chaque fois [7/1502]* ». Elle se souvient de sa position vis-à-vis du risque de la transmission : « *dans ces années-là je me souviens m'être dit " et bien finalement je n'aurai jamais d'enfant " parce que je ne voulais pas lui transmettre, et ça n'a pas duré [7/1588]* ».

Les grossesses sont parfois interrompues volontairement de façon précoce si le bébé est atteint : « *Ce n'était pas ma première grossesse, et le premier était porteur je l'ai pas gardé, avec une prise de sang à 11 semaines et l'IMG à moins de trois mois [2/432]* ».

A propos de la transmission et de la manière de vivre la maladie par le futur bébé, les questions sont nombreuses. Pour Corinne de petite taille : « *c'est quitte ou double, mon enfant peut avoir un fort caractère mais il peut aussi mal le vivre... Du coup je n'ai pas gardé le bébé et j'ai avorté très tôt, mais il y avait aussi le papa qui ne voulait pas le garder et pour moi ce serait beaucoup de fatigue [9/1981]* ».

En lien avec cette crainte de la transmission, les parents témoignent tous de la recherche qui a été faite pour savoir si leurs autres enfants, déjà nés, étaient atteints de la même maladie. C'est comme s'il était nécessaire de circonscrire l'étendue de l'atteinte et ainsi de protéger les descendances des autres enfants : « *Les enfants touchés peuvent transmettre dans un cas sur deux à leur descendance [15/2761]* ». Par ricochet il est donc important pour les parents de savoir si la sœur de Damien est touchée pour « *savoir si notre fille pouvait être concernée, elle ou sa descendance [15/2829]* ». Les sœurs d'Aline « *ne sont pas porteuses, par contre il y a un examen possible si elles veulent se rassurer et en cas de projet de maternité elles peuvent demander à voir un généticien pour une consultation par rapport au syndrome de Rett [4/1230]* ». Il faut savoir qui est touché, qui peut, à son tour, transmettre : « *c'était important pour moi de savoir qu'aucun des frères et sœurs étaient porteurs et qu'aucun de mes petits enfants n'étaient porteurs non plus (j'en ai 5) et que c'était une mutation spontanée [10/2162]* », « *pour mon fils [...] On a eu la réponse très tôt, c'était important pour nous de savoir [8/1853]* ». Ce savoir est probablement une nécessité de faire l'état des lieux, de l'extension de l'ennemi, pour mieux le combattre.

La recherche de l'origine de la maladie génétique fait parcourir l'historique de la famille, l'arbre généalogique, les souvenirs des aïeux peuvent aider : « *le Docteur X. a proposé que l'on fasse un examen sur le reste de la famille, mes deux sœurs cadettes et mon père et ma mère pour voir si mes sœurs étaient atteintes et d'où pouvait venir la maladie [...] Il les a examinées pour voir si elles avaient des symptômes musculaires qui correspondraient à la maladie dont j'étais atteinte [1572] [...] c'était mon père qui était susceptible d'être porteur de la maladie et peut-être atteint lui-même [1574] il s'est renseigné auprès de ma grand-mère, si elle avait entendu qu'il y avait dans la famille un problème musculaire, mais elle ne se souvenait pas de quoi que ce soit [7/1576]* ».

Les prélèvements sur l'ensemble de la famille, parfois stockés longuement, permettent même tardivement *d'innocenter* les parents quand la mutation de la maladie est enfin identifiée. Le récit de la mère de Clotilde (atteinte d'un Cutis Laxa) est précis : « *quand Clotilde a été diagnostiquée on a tous été prélevés en attente de peut-être un jour... et quand Z. a commencé à travailler sur Clotilde, l'ADN stocké au Généthon lui a été envoyé. Et l'ADN de son papa qui était décédé, comme quoi combien il est important de prélever et de stocker et puis ses frères et sœurs, oncle, tante, ma mère décédée aujourd'hui, toute la famille a été prélevée, mais là aussi tout le monde n'a pas cette démarche [10/2158] [...] le fait de savoir que ni son père ni moi, on n'était porteur de quoi que ce soit ça fait du bien ! [10/2168]* »

Natacha, âgée de 40 ans, à la recherche d'un diagnostic précis depuis toujours, cherche aussi à savoir l'origine de la transmission : « *Ils ont prélevé du sang sur maman, et, depuis le mois de Mai, on attend, parce que, soit ça vient de ma mère ou de mon père, soit ça vient de moi [13/2597]* ». La question est donc aussi bien ascendante que descendante dans l'histoire familiale.

Nous n'avons pas rencontré de situation où devant un des enfants atteints, les parents procédaient à une IMG sur d'autres fœtus ultérieurs touchés. Compte-tenu du vécu douloureux de certains malades, dans le cadre associatif, qui apprennent qu'une IMG est pratiquée sur des fœtus atteints de la même maladie qu'eux, il est probable que ce type d'événement dans le cadre familial a un retentissement sur l'enfant atteint.

La famille est la première chambre d'écho du retentissement de la maladie, mais la personne malade vit sa maladie avec aussi un monde plus large qui ne sera pas indifférent soit au handicap s'il est visible, soit aux plaintes de la personne malade.

2. *Le modèle familial*

Dans presque toutes les situations, le modèle familial est évoqué le plus souvent comme une source de force et d'étayage pour faire face. Pour la mère de Clotilde (atteinte d'un Cutis Laxa) ce qui lui permet de tenir, c'est le modèle maternel : « *C'est ma richesse intérieure, dans le modèle qu'a été ma mère, dans tous ces gens que j'ai connus et qui comptent sur moi [10/2263]* » ou pour Natacha (adulte également touchée par un Cutis Laxa dès la naissance) à propos de ses parents : « *J'ai eu beaucoup de chance que mes parents se sont toujours bien occupés de moi et surtout ils ne m'ont jamais abandonnée [13/2613]* ». Pour la mère d'Aline (atteinte du Syndrome de Rett) : « *J'ai jamais pensé que je peux ne pas tenir, je pense que c'est des profils psychologiques et c'est pas de ma faute ! J'avais mes parents surtout mon père - toujours en vie mais bien malade - c'était quelqu'un de très investi qui tenait debout, après, on hérite d'un modèle dans les familles [4/2010]* ». Même remarque par Amélie : « *J'ai eu autour de moi des gens qui ont porté sur moi..., mon père en fait partie, qui m'ont aidée sur ce chemin de vie et ce regard là sur moi et j'ai pas fini, c'est tout un chemin de vie... [7/1612]* ». Corinne de petite taille : « *Moi, je sais que ma mère, elle m'a élevée comme les autres et je lui tire mon chapeau parce qu'à son époque ça devait être plus dur [9/2001]* », et Aurélien mal voyant depuis l'enfance : « *On faisait le jardin avec mon père mais l'idée c'était vous pouvez tout faire ! Et du coup, on n'en n'a jamais douté, j'ai fait des concours de boules, sans jamais voir le but... Et quand j'avais le blues, mon père qui n'aimait pas ça disait « il fait encore sa crise », mais quand on en discutait il disait " dans la vie pour être heureux il faut toujours regarder ceux qui ont moins que toi " [11/2418]* ». Plus que des paroles, ce qui compte paraît être la façon d'être dans la vie et par rapport au handicap ainsi que les premiers regards portés sur l'enfant avec le handicap même très apparent. Les modèles parentaux prennent ici toute leur importance.

Ce terreau familial peut inversement rendre le vécu de la maladie plus compliqué. Ainsi, Marine évoque la maladie psychiatrique de sa mère et sa hantise de devenir comme elle ou d'y être identifiée. Nous pouvons par ailleurs noter que nous n'avons pas eu dans les entretiens de situation où la personne interrogée avait une expression de la maladie très importante, source d'inquiétude pour un enfant également atteint. Nous avons souvent rencontré cette situation dans le milieu associatif. Elle conduit le parent à minimiser ou même à ne pas exprimer ses difficultés pour ne pas inquiéter l'enfant sur son devenir.

3. *La société*

a) **Les tuteurs de résilience**

L'affrontement du malade à autrui ne se limite pas à l'entourage familial. Il est beaucoup plus large. Pour Marine, souffrant d'une myopathie, ce sera parfois les personnes rencontrées qui l'aideront à vivre la maladie : « *des premiers regards bienveillants, qui ont accueilli la nouvelle avec moi et ne pas en faire quelque chose de particulier mais quelque chose qui arrive et de voir toute la vie que j'avais en moi [7/1624]* ». Parfois ce sont les amis qui jouent ce rôle ; pour la mère d'Anaïs : « *j'ai une amie qui comprend aussi les conséquences de la maladie au quotidien [1/168]* » ou pour Corinne : « *je peux en parler avec ma meilleure amie qui comprend tout - c'est le rôle d'une meilleure amie ! - et elle aussi a une maladie génétique. On s'est confiées toute les deux et elle aussi elle est avec quelqu'un, et j'en parle avec mes amis et en en parlant, j'arrive à vivre la situation positivement [9/1971]* ».

La rencontre d'un prêtre est évoqué par Marine : « *Je me souviens du regard des copines et du prêtre qui nous accompagnait et accueillait tout simplement, sans jugement, sans dire “ ah ma pauvre ! ” Je me souviens que le prêtre avait posé beaucoup des questions, et avec des gens comme lui, pouvoir me dire que ma vie a un sens quoi qu'il arrive [7/1626]* » et découvrir par un autre que « *que nos fragilités, c'est nos forces, et avoir découvert que là aussi, Dieu nous attend [7/1632]* ». Mais leur présence est évoquée négativement par la mère de Clotilde, qui, enfant, avait perdu son jeune frère : « *Il y en a un qui m'a dit “ il faut accepter ! ” et un autre qui m'a dit “ je n'ai pas de réponse...” Mais ce ne sont que des hommes, ils se prennent pour Dieu et ça c'est dommage ! [10/2275]* »

Nous pouvons noter que dans ce cadre où sont évoquées les personnes qui ont soutenu les malades pour vivre avec la maladie, les soignants ne sont pas évoqués. Seules quatre malades nous ont dit avoir fait une démarche psychologique (Marine, Julie à la perte de son bébé, Corinne et la mère de Clotilde mais sans lien direct avec la maladie). Cette absence d'accompagnement professionnel psychologique est en partie compensée par le soutien informel réalisé par l'accompagnement associatif qui proposent parfois des groupes de paroles ? Mais il pose question sur les propositions d'accompagnement mises à la disposition des malades atteints d'une maladie rare génétique, d'autant que le soutien psychologique n'est pris en charge

financièrement ni par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie ni par les Maisons Départementales des Personnes Handicapées.

Malgré cela, nous avons dans tous les entretiens été impressionnée par la force de vitalité qui s'est exprimée même si les difficultés du quotidien, des relations, du retentissement professionnel étaient dans le même temps très présentes. Notre échantillonnage basé sur les contacts associatifs nous a peut être conduite à rencontrer des personnes qui avaient fait face et ce, même dans des situations de handicap grave puisque certains avec une dépendance totale (Aline, Maëlys, Fred). Notre recueil de témoignages n'est pas exhaustif des situations vécues. Seule la mère de Damien a été évoquée comme étant en grande souffrance devant le handicap de son fils : « *ma femme ne l'a pas accepté et elle vit parfois des moments de grande détresse, où elle dit que l'image qu'il lui renvoie est insupportable et la submerge* [15/2865] » et les parents de Maëlys fatigués des ans qui passent : « *c'est nous qui sommes un peu fatigués et moi je préfère ne plus sortir... Le poids du handicap en vieillissant* [8/1865] ». Ce vécu positif ne doit cependant pas masquer celui de certaines personnes qui, tout particulièrement à la phase initiale de la maladie, sont effondrées devant les pertes auxquelles elles doivent faire face.

Par ces quelques extraits des témoignages, se confirme l'indispensable présence des autres, pour traverser l'annonce et ses conséquences. La question posée par l'absence de soutien professionnel psychologique est soulevée. Des lieux de parole et de soutien où la culpabilité pourrait se dire et se détricoter seraient probablement d'une grande aide pour les membres de certaines familles qui portent leur fardeau dans la solitude et le silence. Seul, rien n'est possible. C'est probablement un des points où les associations soutiennent le plus les malades et leur entourage.

b) Le regard des autres

La confrontation du malade atteint d'une maladie rare à un autre non-malade peut être la source de réactions violentes signant l'exclusion ou la crainte. Nous avons repéré plusieurs types de réaction.

Le jugement, parfois exprimé sans retenue par l'environnement côtoyé, est énoncé par des paroles blessantes qui sont encore évoquées, avec émotion, 20 ans après : « *je me souviens simplement du sentiment que j'ai ressenti qui était d'avoir été blessée, et très affectée dans ce que j'étais* [7/1559] ».

Le regard porté sur eux peut être blessant car « *quand on est différents, on voit les regards* [9/1897] » ; en tout cas les personnes y sont d'autant plus sensibles que le handicap est visible : « *La société vit sur le paraître* [13/2645] [...] *on se sent toujours observé, surveillé, après franchement c'est pas prenant pour moi parce que j'ai pris l'habitude, mais oui ça peut être lourd, c'est clair !* [9/1901] » Ainsi, l'image que les autres peuvent renvoyer va interférer avec l'image de soi de la personne elle-même : « *c'est plus mon image qui me gêne...*[13/2631] ».

Lorsque la maladie se voit beaucoup, il apparaît que la personne soigne l'image qu'elle souhaite renvoyer au-delà de sa différence : « *[Clotilde] est très sensible à son image, à la manière dont elle s'habille, et à se maquiller* [10/2242] » et Natacha, 40 ans atteinte de la même maladie (Cutis Laxa) nous confie : « *Voilà 3 ans, je me suis fait tatouer une rose blanche sur le bras, et j'aime beaucoup parce que c'est quelque chose de beau* [13/2631] », bien loin de l'évocation de Frankenstein [10/2613] à laquelle elle s'est comparée au début de l'entretien.

À la sortie de l'école de sa fille, Marine entend « *certains couples de personnes âgées qui me regardent très méchamment : " mon Dieu, elle a fait un enfant, c'est pas possible ! "* [2/632] », mais elle dit arriver à y être insensible : « *je vais vite m'énerver et je préfère continuer ma route, les cons c'est des cons et je ne cherche pas à discuter avec eux, ça ne sert à rien de parler avec des gens comme ça et j'avance, je fais ma vie* [2/644] ». L'indifférence au regard et aux réflexions extérieures est effectivement indispensable pour ne pas en être trop affecté : « *Je m'en fous ! Je ne suis pas du tout sensible à ça, je pense que ça peut être très important et très destructeur ou au contraire ça peut donner la pêche si c'est positif* [4/1265] ».

Conjointement au jugement se manifeste parfois **une expression de peur** face à la personne malade. Dans ce cadre on voit poindre une représentation de la maladie rare génétique qui aurait quelque chose à voir avec sa transmission sur le mode d'une contamination donc le risque d'être soi-même atteint : « *Ils ne comprennent pas... à mon avis [ils ont] peur, de façon générale méfiance, désintérêt et ne plus côtoyer la personne. Peur de la différence, de la personne malade, même de la contamination. La personne est autre, différente et du coup on s'en méfie* [...] ; *Ça je sais pas ce qui se passe dans la tête des gens, mais souvent ça réagit comme cela, je sais pas pourquoi les gens ont peur ? Mais ils ne le disent pas, ils s'éloignent...*[1/327] » Évocation de la même peur d'une contamination par Marine qui parle de sa myopathie et de la réaction d'une famille qui aurait pu l'accueillir comme jeune fille au pair : « *La question de la*

dame au téléphone a été de savoir si c'était une maladie contagieuse ! [7/1640] » Mais rien n'a rassuré la dame qui n'a pas donné suite à la demande de Marine.

Peur d'être atteint, peur de voir ainsi son semblable déformé, ne répondant pas aux normes sociétales habituelles venant me rappeler que moi aussi je ne suis pas infailible, ou bien méconnaissance de ce que « maladie génétique » veut dire ? La maladie provoque des réactions dans le face-à-face avec autrui, comme en miroir : « *il n'y a pas d'indifférence et cela provoque et renvoie aux autres leur propre fragilité [7/1606]* ». Deux des personnes interrogées vont jusqu'à dire que le handicap ce sont les autres qui le constituent : « *Moi ma petite taille je la vis bien, c'est les autres qui mettent des problèmes ! [9/1927]* » ou bien pour Natacha qui a un retentissement visible de sa maladie : « *Quand j'étais aux U.S. j'ai cru que j'étais la plus belle femme du monde, les gens me regardaient, ils étaient pleins de gentillesse, je n'étais plus handicapée, c'était hallucinant ! En Espagne c'est pareil, c'est comme en Hollande, c'était bien ! Parce que je ne me sens pas handicapée, en fait c'est les autres qui me rendent handicapée [13/2633]* ».

Mais la peur peut aussi être de ne pas savoir comment faire ou que dire : « *Pour en revenir à la peur ou l'éloignement je pense que c'est la peur de ne pas savoir gérer la situation, comment gérer la personne malade [1/347]* ». « *De toute façon la maladie fait peur [7/1606]* » et va même jusqu'à rendre les autres « *un peu terrifiés [9/1917]* » devant une différence qui surprend.

Ces réflexions sont en effet, parfois d'une **extrême violence** surtout lorsque elles s'adressent à une enfant : « *j'ai le souvenir d'une promenade sur la plage avec elle où il y avait une maman dont le fils était un peu plus loin, Clotilde était devant moi et la maman a hurlé au moment où je passais devant elle : " tu as vu ça doit être une naine, tu as vu la tête qu'elle a ! " [10/2064]* ». À huit ans, Clotilde est médiatisée lors d'un Téléthon puis par J.L Delarue à l'émission « *Ça se discute* ». Le regard posé sur elle se transforme : « *Après le « Ça se discute » et tous les Téléthons, [...] quand on voyageait les gens disaient " oh ! c'est la petite fille de la télé " et ces termes signifiaient qu'il y avait tout autre chose dans le regard qui n'était plus " c'est quoi celle-là ? qu'est-ce qu'elle a ? " mais " ouah, elle est passée à la télé ! " Pour Clotilde c'était très important d'avoir enfin un regard admiratif et non plus un regard suspicieux, critique, négatif et ça a donné un regard positif, elle avait huit ans [10/2062]* ». Pouvoir passer à la télé, être au centre d'un reportage, c'est la reconnaissance médiatique qui participe au réinvestissement narcissique. Mais c'est aussi cette médiatisation télévisuelle qui va permettre la création de

l'association des patients car « à la suite de cela d'autres malades français nous ont contactés parce qu'ils avaient vu Clotilde à la télé et chacun dans son coin s'est dit " mais je ne suis pas tout seul ! " [10/2112] » Ainsi, pour Clotilde, la médiatisation a été importante, participant aux changements des regards portés, comme si le fait de « passer à la télé » était symboliquement un gommage de ce qui en temps habituel était exclu et dévalorisant. L'image virtuelle prend le pas sur l'image réelle portée et donnée par la personne avec un handicap où une différence visible est appréhendée par le regard.

Julie atteinte d'une myopathie de Duchenne illustre, quant à elle, la familiarité du regard de la société vis-à-vis du fauteuil roulant, signe facilement associé avec la représentation du handicap : « Ce qui me gêne le plus c'est ma façon de marcher et c'est ce que les gens regardent tout de suite, " mon Dieu c'est pas possible ", les enfants je ne leur en veux pas mais les adultes ils sont scotchés, ils bougent plus, et ça, ça a le don de m'énerver ! [...] Donc c'est vrai que dans le fauteuil, personne ne me regarde marcher et du coup c'est plus facile [2/760] ».

Quant à Aurélien, il évoque les différentes phases de son parcours pour arriver à faire reconnaître sa déficience qui n'est pas visible pour qui n'est pas averti. Après les attitudes de compensation : « j'ai un handicap qui ne se voit pas c'est une chance mais d'un autre côté, c'est chiant parce que ça génère des situations pas simples parce que je ne savais pas l'aborder comme aujourd'hui, je ne savais pas le dire, ni en discuter tranquillement [2328] [...] je l'assumais bien parce que j'étais dans une grosse entreprise mais j'étais travailleur handicapé et j'ai pris sur moi et s'il y avait 15 personnes que je ne connaissais pas je m'arrangeais pour que, au tour de table, je puisse dire que j'avais un souci... C'est un état d'esprit, c'est l'âge, on mûrit ! [2332] Maintenant il a recours au signe de reconnaissance de sa déficience : « Ce que je fais maintenant, je prends ma canne blanche, elle me sert dépliée parce que je vois plus rien quand il y a du soleil et le mec qui n'a pas compris, il est un peu con... donc je me sers du signe de reconnaissance et ça évite une partie des quiproquo parce que tout le monde ne fait pas attention ! [11/2336] » Ce qui est intéressant de noter est le chemin qu'il fait vis-à-vis des signes reconnaissables de son handicap. Parallèlement à l'utilisation de la canne blanche, il évoque son engagement dans des sports « handi » comme si l'acceptation du handicap et le recours aux signes de reconnaissance se faisaient progressivement au fil du temps.

S'il n'y a rien à voir, le jugement est tout aussi violent, plus directement ciblé sur la personne : « [pour eux] *j'étais menteuse et fainéante, j'avais de la mauvaise volonté et quand j'étais en arrêt de travail, je n'osais pas le faire et j'y allais mais c'était une catastrophe !* [6/1409] »

Pourtant, au cœur de ces réactions qui pointent la difficulté de rester serein face à des attitudes stigmatisantes, Marine évoque **la bienveillance** rencontrée qui l'a aidée à accepter d'être ce qu'elle est, avec ses limites : « *ce qui était important pour eux ce n'était pas la maladie mais ce que j'étais* [7/1646] ». Dans une lecture de résilience, ce pourrait être cette bienveillance qui lui a été accordée semble-t-il inconditionnellement, refusant d'identifier ou de réduire Marine à sa maladie, qui lui a permis d'exercer un regard bienveillant sur elle-même : « *la myopathie évolue lentement, je sais qu'elle évolue mais je sais qu'elle est lente et comme dans le quotidien ça ne m'empêche pas de faire des choses de l'ordinaire, ce à quoi je tiens, je l'ai accueillie avec bienveillance. L'incertitude me fait moins peur, j'apprends à vivre avec, et pour moi ce n'est pas une résignation ni une fatalité et je ne m'écroule pas mais seulement je sais que aujourd'hui on ne peut pas faire plus, en revanche de mon côté j'ai fait un cheminement dans le choix des kinés qui me suivent* [7/1684] », et de reconnaître le chemin parcouru : « *la maladie nous amène à soi, comme un miroir, soit je ferme les yeux soit je me regarde avec bienveillance* [7/1736] ».

Tous ces récits nous ont fait rentrer dans le vécu quotidien des malades interrogés. Nous pouvons retenir dans un premier temps des traits communs qui évoquent la recherche éperdue d'un diagnostic, qui permettra, enfin, de nommer la maladie. Certains vont jusqu'à dire qu'il s'agit là d'un enjeu identitaire. Cette reconnaissance médicale prend du temps jusqu'à la rencontre avec le spécialiste qui pourra identifier le mal ressenti et exprimé par le malade. Ce temps parfois très long est malheureusement souvent celui d'une confrontation difficile avec le corps médical qui ne connaissant pas la maladie en nie l'existence. Nous analyserons ultérieurement ce qui fonde une telle incompréhension.

Génétiques, les maladies touchent toute l'existence du malade et son réseau social. La famille est de fait toujours concernée par le diagnostic avec un vécu souvent très douloureux pour la mère. Nous reviendrons dans les chapitres prochains sur le concept de transmission, central dans ce type de maladies.

Quatrième partie

***ÉPISTÉMOLOGIE DES
MALADIES RARES
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE***

Quelques rappels historique et étymologiques du vocabulaire de la génétique nous ont paru intéressants pour saisir comment ces termes sont associés à l'idée de l'origine.

Le terme *génétique*²¹⁸ apparaît dans les années 1800 mais le mot ne se développe qu'après 1940. C'est un emprunt, par l'intermédiaire de l'allemand *genetisch*, au grec *genêtikos* (donner naissance, origine) « propre à la génération », à rattacher à la racine indo-européenne °*gen(e)-*, °*gne-* « engendrer » et « naître ». D'abord utilisé comme terme philosophique, au sens de « qui est relatif à la genèse de quelque chose », *génétique* est secondairement employé en biologie.

Le terme de *gène*²¹⁹ est quant à lui formé en allemand à partir du grec *gens* « naissance, famille, race » à rattacher à *gignesthai* « naître » et « devenir ». Nous notons dès ce stade que la génétique est immédiatement associée à l'origine. Elle se différencie de *l'hérédité*, qui désigne la transmission des caractères d'un être vivant à ses descendants et de *congénital* qui est « présent à la naissance ». La plupart des maladies génétiques touchent les cellules germinales* et sont transmises à toutes les cellules de l'organisme. La maladie sera donc présente dès le début de la vie fœtale et bien évidemment dès la naissance, elle est donc héréditaire et congénitale. Cependant, certaines maladies génétiques peuvent ne toucher qu'un organe. Certaines formes de cancers, par exemple, sont des maladies génétiques parce qu'au niveau du génome d'une cellule, dans un organe particulier. À la suite d'une agression (par des virus, des rayons ou d'une autre origine souvent inconnue), survient une mutation d'un gène qui va être reproduite au niveau de l'organe et aboutir à un cancer. Dans ce cas, la maladie génétique est somatique. Elle a été acquise, elle n'est pas transmissible et n'aboutit donc pas à une maladie héréditaire.

Dans le cadre des maladies génétiques il y a de nombreux mécanismes d'atteintes : les maladies héréditaires à transmission mendélienne, les maladies mitochondriales*, (transmises exclusivement par la mère), les maladies par aberration chromosomique (le plus souvent non héréditaires, par exemple la trisomie 21), et les maladies plurifactorielles²²⁰ dans lesquelles, à côté de l'altération de plusieurs gènes de prédisposition interviennent des facteurs environnementaux, les maladies sont dites polygéniques*.

²¹⁸ Rey A., « génétique », *Dictionnaire historique de la langue française*, Paris, Le Robert, 1995, p. 880.

²¹⁹ Rey A., « gène », *Ibid*, p. 879.

²²⁰ Feingold J., « Maladies multifactorielles : un cauchemar pour le généticien », *Médecine sciences*, vol. 21, n° 11, 2005, p. 927-933.

Chapitre I - Les maladies rares génétiques défient toute classification

Nous avons vu lors de l'analyse des résultats des entretiens la difficulté de la représentation sociale des maladies rares génétiques pour les personnes qui en sont atteintes. Ce point nous a semblé devoir être rapporté aux grandes conceptions anthropologiques de la maladie et du handicap.

1. Anthropologie de la maladie

Afin de discuter les représentations des maladies rares génétiques qui ont été évoquées, il nous a paru nécessaire de revisiter les grandes approches anthropologiques de la santé et de la maladie pour confronter les mots des malades à ces représentations. Dans ce chapitre, notre objectif est de tenter de modéliser les représentations de la maladie rare génétique par les malades qui en sont atteints et que nous avons interrogés. Une de nos questions était : « *ce dont vous êtes atteint, est-ce une maladie ou un handicap ?* »

Dans un premier temps, nous nous attacherons à ces deux représentations avant de chercher ce qu'apporte l'entre-deux qui a été évoqué lors des entretiens.

Les premiers travaux²²¹ qui peuvent être considérés comme les prémices d'une anthropologie médicale de la maladie ou de la santé sont ceux de W.H.R Rivers *Medicine, Magic and Religion* (1924) et d'Evans-Pritchard *Witchcraft, Oracles and Magic among the Azande* (1937) qui examinent les liens étroits entre maladie et religion dans les sociétés primitives.

Pour Sylvie Fainzang²²², l'anthropologie médicale repose sur le postulat que la maladie (fait universel) est gérée et traitée suivant des modalités différentes selon les sociétés, liées à des systèmes de croyances et de représentations déterminés, en fonction de la culture. Initialement apparue aux États-Unis dans les années 1950, M. Augé²²³ récuse dans un article de 1986 le

²²¹ *L'anthropologie médicale : au carrefour de la culture et de la médecine* consulté le 5-01-2014 sur <http://www.anthropologieenligne.com/pages/Infosite1.html>

²²² Fainzang S., *La maladie, un objet pour l'anthropologie sociale*, consulté le 9-01-2014 <http://recherche.univ-montp3.fr/cerce/r1/s.f.htm>

²²³ Augé M., « L'anthropologie de la maladie », *L'Homme*, 1986, 26, 1-2, p. 81-90.

terme d'anthropologie médicale (*medical anthropology* des anglo-saxons) pour introduire celui d'anthropologie de la maladie. La maladie n'est qu'un objet d'analyse au sein de l'anthropologie, un « objet empirique distinct » mais aussi un « fait social total » puisque même très personnelle, elle devient très rapidement un fait social.

Les portes d'entrée de ces études se différencient et s'enrichissent selon les priorités conceptuelles : les liens avec les croyances, la religion ou les rites, les recherches de thérapeutiques, les priorités données à l'étiologie. Il s'agit dans tous les cas d'explorer les rapports de l'homme à sa santé et donc aussi à sa maladie. Pour reprendre une constatation évoquée précédemment, le rapport du malade à la maladie rare est-il un langage de la maladie à la « troisième personne » qui correspond à la connaissance médicale sur la maladie ou un langage de la maladie à la « première personne » c'est-à-dire telle qu'elle est vécue par le sujet qui en est atteint ?

Dans un premier temps nous avons repris les mots recueillis pour appréhender plus précisément comment le malade vit son rapport avec la maladie rare génétique, qui d'emblée est considérée comme telle par la bio-médecine lorsqu'elle est diagnostiquée. Nous avons souligné dans l'analyse des résultats que la posture guerrière est peu évoquée pour parler de l'expérience de la maladie. En effet, la maladie y est le plus souvent évoquée non pas comme une adversaire, mais une compagne, depuis et pour toujours. Sa chronicité et sa non-guérison imposent de trouver des stratégies pour *apprendre à vivre avec*.

La mutation reconnue du gène permet d'argumenter la véracité de la maladie parfois initialement appréciée (par les médecins consultés) comme fonctionnelle et sans aucun support organique. Cette recherche au niveau moléculaire vise à trouver la cause précise de la maladie et vient conforter l'idéologie que toute maladie organique - parfois évoquée sous le terme de « vraies maladies » - a une cause lésionnelle initiale objectivable. C'est l'axe étiologico-thérapeutique linéaire dont Laplantine illustre toutes les limites. Cette idéologie conduit à ne pas reconnaître comme malade une personne qui perçoit un désordre de santé non identifié par la bio-médecine et que Laplantine évoque sous le terme des « faux-malades ». La fibromyalgie est l'un des exemples illustrant cette limite actuelle de notre médecine contemporaine occidentale qui prône la seule objectivité comme scientifique. « La médecine devient [-elle] objective au sens où elle procède à une objectivation, et le praticien qui peut désigner l'adversaire par son

nom, est mieux à même de lui tirer dessus ou de la faire déguerpir »²²⁴. Objectiver permettrait de comprendre la cause de la maladie, de la nommer comme agent ontologique extérieur au malade, que le médecin va s'acharner à extirper (selon les modèles les plus courants des maladies infectieuses). Il apparaît alors que le gène a remplacé la notion de microbe sans perdre le poids d'un imaginaire collectif fort. Nous avons constaté cette objectivation à plusieurs reprises. Pour le malade, elle est dans un premier temps celle de l'identification et de la nomination rassurante, si elle ne s'accompagne pas d'un pronostic dramatique, ce qui fut le cas pour la mère de Clotilde atteinte d'un Cutis Laxa à qui il a été annoncé d'emblée toutes les complications vitales possibles. Dans cette représentation, la maladie est considérée comme une entité en soi et une altérité morbide qui viennent s'attaquer au sujet malade qui doit trouver les défenses nécessaires pour ne pas se laisser détruire²²⁵.

Cette conception peut venir éclairer les représentations qui nous ont été confiées de *l'anomalie* génétique, qui est toujours située par les malades au niveau du gène. La cause de la maladie vient de là. Elle s'origine en cet endroit précis du corps. Le gène est considéré comme ontologique, considéré comme un « être » du gène, une entité isolable, mais invisible au malade, tout en étant endogène au malade. La notion d'avoir *attrapé* la maladie est, en effet, totalement absente. Nous sommes face à une constatation qui, nous l'avons vu, est spontanément rapportée à la fécondation et à l'acte de naissance. La maladie est présente dès ce moment-là, même si elle ne se manifeste que tardivement. Nous avons, à ce titre, déjà noté que plusieurs récits de la maladie commencent par celui de la naissance (entretiens [5] - [9] - [13] - [14] - [15]). Cette association spontanée entre maladie génétique et naissance faite par les malades interrogé(e)s peut être rapprochée de l'étymologie même du mot génétique. Le même mot peut être associé à la notion de création sous le terme de *genèse*, terme désignant initialement le premier livre de l'Ancien Testament de la Bible.

La représentation ontologique de la maladie génétique permet de désigner le mal par son nom (parfois par des chiffres et des lettres qui codifient « géographiquement » le lieu de la mutation génétique) ou au minimum par l'énoncé du nom de la maladie identifiée lors de l'examen clinique et de l'association des symptômes présentés. Lorsque la maladie est énoncée comme une mutation sur le gène *BMPR2*, nous sommes bien sur un énoncé grammatical, et sur une écriture proche de l'orthographe puisqu'elle utilise pour définir la mutation des lettres et des

²²⁴ Laplantine F., *Anthropologie de la maladie*, op. cit, p. 59.

²²⁵ *Ibid*, p. 55-75.

chiffres. Mais c'est aussi une définition pseudo-anatomique de la maladie, qui insiste sur le besoin de localiser le lieu de l'anomalie. Cela pourrait être une interprétation du mode indéfini dont la maladie est évoquée, lorsque nous avons pris note que la plupart des malades parlaient de LA maladie et non de LEUR (au sens possessif) maladie. Cette distanciation mise par le pronom indéfini permettrait de ne pas *se* confondre avec *la* maladie qui peut alors être considérée comme extérieure. En effet, associée à cette distance de la maladie dont les sujets sont porteurs, Laplantine insiste sur le fait que le modèle exogène exempte le malade d'une responsabilité dans la survenue de sa maladie. Une des spécificités de la dimension génétique des maladies rares est une responsabilité, très marquée par la culpabilité des parents, et tout particulièrement de la mère, mais non ressentie par le malade lui-même. Une seule des malades exprime très clairement l'hypothèse de sa responsabilité dans la survenue de sa maladie car elle considère qu'elle a « *mal fait le boulot* » associant son corps à un jeu de construction. (Natacha, atteinte d'une maladie de Cutis Laxa, entretien [13]). Pour le malade, la survenue de l'anomalie génétique est considérée comme un accident, une fatalité, qui écarte toute responsabilité dans la survenue de l'anomalie génétique. C'est un *état de fait généalogique*, sans que jamais aucun auteur ou responsable n'ait été évoqué de la part des malades (ce sont les mères qui s'accusent mais non les malades qui les accusent). Nous pourrions proposer que l'anomalie génétique est un *inconvenient* au sens de ne pas convenir au déroulement habituel de la vie.

Il n'y a alors ni coupable ni victime, simplement de la malchance d'être touché par la maladie. Le *fatum* est défini, dans l'une des premières évocations antiques dont nous gardons la trace dans les écrits de Cicéron, « J'entends par destin (« *fatum* ») ce que les Grecs appellent *g.heimarmeneh* c'est-à-dire l'ordre et la suite des causes, qui *s'enchaînent* de façon à produire tel effet déterminé »²²⁶. Cette définition fait écho dans notre champ de réflexion puisque la représentation de l'anomalie génétique est indépendante du sujet malade, uniquement secondaire à l'enchaînement des transmissions généalogiques. Ce *fatum* est associé à une perception de la maladie qui *est*, comme un fait incontournable, sans avoir à perdre de l'énergie à en comprendre le pourquoi. Le *fatum* s'inscrit alors dans la représentation de la « maladie-héritage » qui, lui, s'inscrit dans l'imaginaire de la transmission, de la filiation. A ce terme héritage nous associerons le terme de « recevoir » (en héritage), puisque l'on hérite en général d'un bien qui est transmis lors du règlement d'une succession. Ainsi, *le gène malade est reçu* par la personne

²²⁶ Cicéron, *De divinatione*, 1, 55, *Fatum autem id appello, quod Graeci g-eimarmenehn, id est ordinem seriemque causarum, cum causae causa nexa rem ex se gignat. Ea est ex omni aeternitate fluens ueritas sempiterna*, consulté le 30-12-2013 sur http://www.ac-orleans-tours.fr/lang_anciennes/fatum/fatum-text.htm

concernée, indépendamment de sa volonté. On ne tombe donc pas malade d'une maladie génétique mais on la reçoit ce qui malgré tout sous-entend qu'elle a été envoyée par quelqu'un qui en est (consciemment ou non) à l'origine donc responsable.

La représentation du modèle de la maladie rare génétique vient illustrer une modernité de la contagion²²⁷. Elle en prend le sens métaphorique de la transmission vis-à-vis d'un proche, sorte de nouvelle ère de la maladie contagieuse. Le temps (transmission verticale généalogique) prend le relais imaginaire de l'espace (transmission horizontale infectieuse classique).

À ce point de notre réflexion, le modèle exogène vient au secours du malade atteint d'une maladie rare génétique. L'objectivation de la cause génétique, indépendante d'une quelconque participation du malade, s'apparentant à une cause extérieure, même si elle ne l'est pas vraiment, peut permettre au malade de sortir du non-sens de la maladie. En effet, si aucune explication ne peut être donnée au tableau clinique présenté et vécu, le malade ne peut que subir et souffrir de la situation qui s'impose à lui et qui est un non-sens. Avoir l'identification de la cause peut aider à mettre du sens.

En effet, le malade est, dans le temps de latence diagnostique initial, souvent considéré par son entourage ou le corps soignant comme pleinement responsable des troubles qu'il présente et qui sont de fait rapportés à une cause dite psychologique, si ce n'est psychiatrique. Il lui est clairement dit par le corps médical que « *c'est dans la tête* » ou bien aux parents « *qu'ils se sont fabriqués le handicap de l'enfant* »²²⁸. Ce qui nous a interpellée est le versant péjoratif associé à ces expressions, le plus souvent vécues comme un jugement négatif ; elles constituent presque une condamnation et une exclusion du champ médical comme du champ socio-administratif (si rien n'est prouvé médicalement, le malade ne bénéficiera d'aucune aide sociale). Ceci est à rapprocher de cette *empreinte juridique* (à la limite de l'enquête policière et de la sanction judiciaire) perçue et déjà notée qui fait jouer ensemble les notions de preuve, d'erreur, de faute, de responsabilité et culpabilité, et, enfin, le verdict du diagnostic qui annonce la condamnation liée à la présence et l'évolution de la maladie. Si nous poursuivons cette métaphore, il apparaît que :

²²⁷ Contagion (cum-tangere) signe une continuité avec le toucher mais aussi par la vue, l'odeur, le goût et même les sensations, sentiments ; elle n'équivaut pas à contamination qui elle vient de contaminatio « contact impur, souillure ».

²²⁸ Nous retrouvons là, la dimension psychologique du modèle endogène évoquée par Laplantine illustrant que les modèles proposés ne sont qu'opérateurs, et loin d'être aussi tranchés dans l'expérience vécue.

- dès que les premiers symptômes importants apparaissent, le malade est *arrêté* par son médecin,
- l'arbre généalogique est construit grâce à *l'interrogatoire* du patient et à *l'enquête* familiale et génétique,
- la preuve de la maladie est sous-tendue par un raisonnement par l'absurde : si on ne voit rien, si s'il n'y a pas de *preuve*, c'est qu'il n'y a pas de maladie,
- la *faute* est l'erreur d'orthographe de la mutation,
- la *responsabilité* est le plus souvent rapportée aux parents et la culpabilité vécue surtout par la mère.
- Enfin, l'énoncé du diagnostic peut être associé au *verdict* de la *sentence*, qui s'apparente à une *condamnation* ²²⁹ : celle de la maladie à vie c'est-à-dire à *perpétuité* sans espoir de guérison.

Ces notions ne sont pas habituellement convoquées pour parler des maladies chroniques autres, pour lesquelles c'est plutôt le lexique agonistique qui est le plus souvent requis. Nous aurions pu nous attendre à trouver un vocabulaire inverse de celui de la lutte qui aurait été celui de la passivité, de l'écrasement par le poids du destin. Il n'en est rien. Le caractère permanent et l'absence actuelle de moyen de combattre la maladie expliquent probablement ce changement de registre.

Ainsi, quand le malade est diagnostiqué, il devient un « vrai malade » et non plus un malade imaginaire tel que le décrivait déjà en son temps Molière. Le malade imaginaire est considéré comme menteur, créant sa maladie de toute pièce afin d'en tirer d'éventuels bénéfices secondaires. Il est suspect. L'annonce du diagnostic permet de sortir de cette suspicion parce que l'origine génétique *innocente* le malade de toute responsabilité quant à la survenue de la maladie. Il n'y est pour rien, ce n'est pas sa faute, il n'est pas coupable, Il n'est que victime de sa maladie qui le touche par hasard et qui est supposée venir d'en dehors de lui.

Dans la troisième partie de son analyse, Laplantine examine les différents *modèles thérapeutiques* qui vont évoluer en fonction des représentations étiologiques des maladies

²²⁹ Termes utilisés dans le film « *Les athlètes au quotidien d'une maladie rare et orpheline* » Albert R, Céméa, 2000.

incriminées. Plusieurs couples sont proposés à l'analyse : modèles thérapeutique allopathique ou homéopathique, soustractif ou addictif, adorcistique²³⁰ ou exorcistique, sédatif ou excitatif.

Les thérapeutiques actuellement proposées dans le cadre des maladies rares génétiques sont les plus souvent inexistantes, ni allopathiques, ni homéopathiques. Lorsqu'elles existent, elles traitent les éventuels symptômes associés à la maladie (par exemple l'épilepsie, la douleur), ou bien pallient les conséquences de la maladie par une prise en charge adaptée (ventilation externe, rééducation, adaptations techniques palliatives). Le modèle de la thérapie génique souvent évoqué comme la solution thérapeutique prometteuse apparaît être le seul traitement évoqué comme véritablement curatif de la maladie, il vient conforter la représentation ontologique du gène. Il peut être rapproché d'un mécanisme de guérison proche de la greffe, c'est-à-dire du changement de l'organe malade, ici représenté par le gène malade. Mais est-il possible de considérer le gène comme un organe au même titre que le rein, le cerveau ou le foie, si l'on s'en tient à la définition d'un organe, terme mécanique donné à diverses parties d'une machine ou partie du corps vivant, envisagée par rapport à sa fonction ? Nous n'avons jamais rencontré (ni même entendu hors de notre étude) des expressions du style « *j'ai mal à mon gène* » ou « *j'ai le gène malade* » à l'inverse d'expressions courantes telles que « *j'ai mal au foie ou à la tête* ». Si la maladie est une atteinte anatomo- ou physio-pathologique lésionnelle du gène, on suppose qu'existerait une « anatomie du gène ». Considérer le gène comme constituant anatomique nous fait entrer dans une dimension microscopique de celle-ci, invisible pour les yeux du malade. Nous verrons à plusieurs reprises que ce caractère invisible des maladies rares génétiques est un facteur déterminant.

Les pistes thérapeutiques associent actuellement une double composante, l'une curative, avec une atteinte « frontale » afin d'éliminer l'erreur au niveau du gène, l'autre « palliative » avec un soutien pour permettre au malade de mieux faire face et assumer les conséquences de la maladie, que ce soit au niveau biologique, psychologique ou environnemental. Cette attente d'une thérapie génique, portée et répétée médiatiquement lors des Téléthons est la traduction d'une attente thérapeutique d'un traitement qui isole et élimine l'élément extérieur responsable de la maladie (la mutation du gène), comme il en existe pour une atteinte bactérienne. Cette pensée d'un schéma « étiologico-thérapeutique linéaire » de la riposte contre l'agent pathogène est dominante dans la culture du corps médical qui envisage et se présente comme une science

²³⁰ Le concept d'adorciste désigne l'option culturelle pour laquelle cet état que nous considérons habituellement en Occident comme un mal, est au contraire perçue comme un bien. Laplantine F., *op.cit.*, p. 209.

exacte avec des « armes thérapeutiques, une artillerie lourde » sur le mode de l'attaque et de l'élimination de l'ennemi²³¹. Elle se retrouve aussi fréquemment dans le savoir profane. Si l'on connaît l'étiologie de certaines maladies et même la localisation de l'anomalie du gène, on est loin de pouvoir faire des propositions thérapeutiques curatives, à l'encontre du dicton « mal connu est à moitié guéri » ou de l'affirmation de Raspail qui confirmait que les thérapeutiques allaient de soi dans le cadre d'une théorie étiologico-thérapeutique linéaire : « la cause découverte, c'est l'ennemi dépisté ; on peut le combattre alors en connaissance de cause »²³². Cette recherche de la cause est, pour certains malades, le fondement d'un espoir thérapeutique, d'où cette recherche vitale de l'identification du gène de la maladie, première étape qui reste culturellement portée comme indispensable pour envisager une thérapeutique. Connaître, c'est comprendre donc ouvrir vers la possibilité du sens. Connaître, c'est reconnaître et nommer l'ennemi, donc ouvrir vers la possibilité d'un agir.

Nous nous sommes demandée si cette recherche causale n'avait pas pour objectif de sortir d'un éventuel enfermement dans ce qui, dans un premier temps, n'aurait pas d'autre sens que celui du malheur. Il semble bien que, dans un premier temps, la maladie soit vécue sur ce mode. Deux des malades évoquent le désespoir qui les a envahis à l'annonce du diagnostic, désespoir probablement aggravé par l'absence d'accompagnement qui a suivi. Mais nombre de malades, dont les deux sus-cités, ont su rebondir et utiliser la maladie pour vivre avec plus d'intensité, plus de force et d'énergie et le plus souvent avec une ouverture et une solidarité avec autrui, lesquelles nous le verrons sont des indices importants de la vie avec la maladie.

En synthèse de ces représentations et pour reprendre les modèles de Laplantine, pour lui, le modèle le plus fréquent de la conjonction étiologique associe la *représentation ontologique-exogène-maléfique*. Elle est, de ce fait, indépendante de toute responsabilité du malade et secondaire à la pénétration d'un corps étranger et hostile, considéré comme une entité, une substance repérable, mauvaise, une altérité en soi. Elle est représentée par le modèle pasteurien par excellence. La maladie rare génétique en appelle à un modèle différent qui associe *ontologique-endogène-maléfique*. La représentation est ontologique dans la mesure où le malade considère que l'anomalie du gène existe comme un être en soi, une entité mauvaise pour lui, indépendante de sa propre volonté, anomalie qui est de plus en plus localisée de façon très précise. Elle répond en ce sens au caractère repérable et maléfique de l'agent ontologique. Mais

²³¹ Laplantine F., *Anthropologie de la maladie*, *ibid*, p. 263.

²³² cité in *ibid*, p. 230.

cette anomalie ne vient pas de l'extérieur. Elle est bien au contraire au plus intime de l'endogène, le gène étant l'expression du plus intime de la personne, ; à la fois, elle ne vient pas de lui sans être vraiment exogène. La transmission héréditaire serait alors dans un espace entre-deux ni totalement exogène, ni totalement endogène au malade qui en est porteur.

La seconde conjonction est celle de la maladie associant les modèles étiologiques *fonctionnels, endogènes et bénéfiques*, loin également de la constellation qui nous a été rapportée qui associe l'ontologique, l'endogène et le maléfique, dans une conception plus large de la *maladie-fatum* qui est une donnée en soi qui vient hors de toute responsabilité du patient mais très intérieur à lui-même puisque lié à la transmission familiale.

Le temps de l'annonce, sur lequel nous reviendrons, est celui de la reconnaissance médicale mais également sociale de la maladie. Jusque-là, des symptômes existent mais ne sont pas identifiés comme inquiétants par le corps médical, même s'ils le sont pour la personne malade. Non identifiés, ils sont (nous avons déjà longuement insisté sur ce point) déniés par le corps médical. Le diagnostic permet non seulement de nommer la maladie pour le malade mais socialise le malade comme tel dans la relation médicale, et de façon toute aussi importante, vis-à-vis de son entourage immédiat, familial, professionnel. Il peut se dire atteint de telle maladie et la nommer. Nous voyons donc par le renversement de positionnement qui s'effectue à ce moment-là combien notre société est encore organisée autour de la primauté du savoir médical technico-scientifique et de la nécessité d'avoir un diagnostic. Nous pouvons nous poser la question de ce pouvoir médical de nomination qui organise les associations de symptômes en entités médicales reconnues comme maladies. Le médical organise aussi le social : « Le médecin ne fait pas qu'explicitement un état de maladie en lui-même évident. Il le crée en lui apposant la notion d'une norme altérée. Il nomme la déviance biologique et ce faisant, il crée la déviance sociale »²³³. Pour Herzlich, le médecin décrypte l'organique et « l'apparition d'une nouvelle catégorie nosologique, la définition d'un syndrome ou d'une "maladie" apparaît clairement comme le véhicule de valeurs sociales »²³⁴. Dans le contexte des maladies rares, nous pouvons retenir le contexte historique de l'émergence de la limite opératoire de certains médicaments dits orphelins et dans une certaine mesure une dimension proche d'un ressenti abandonnique, bien illustrée par la dénomination des maladies rares initialement nommées

²³³ Herzlich C., « Médecine moderne et quête de sens : la maladie signifiant social », in Augé M. [dir.], *Le sens du mal, anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Éditions des archives contemporaines, Bruxelles, 1984, p. 189-215.

²³⁴ *Ibid*, p. 198.

« maladies orphelines ». Ce glissement sémantique de « maladie orpheline » à « maladie rare » retient le seul dénombrement tant de la maladie en elle-même que des malades qui en sont atteints (moins de 1/2000), laissant de côté l'inconscient associant *l'abandon* à l'adjectif *orphelin*. Le qualificatif d'orphelin a été réservé aux seules maladies pour lesquelles il n'y a pas de traitement, signe du désintérêt pharmaceutique et social. En même temps s'est imposé le besoin de reconnaître et d'expliquer des associations de symptômes restés jusque-là sans autres statuts que ceux de symptômes isolés, orphelins, maintenant rapportés dans le cadre d'une unicité et d'une causalité qui peuvent être identifiées. Un exemple illustre est celui des symptômes présentés par Rousseau²³⁵ qui développe des troubles neurologiques, et abdominaux... symptômes aujourd'hui interprétés dans le cadre univoque d'une porphyrie aiguë intermittente²³⁶, maladie génétique rare, alors inconnue.

La maladie, entité médicalement reconnue et personnellement vécue, nous parle de la société et de notre rapport au monde et à la place que nous faisons socialement à l'autre différent. Les maladies rares génétiques pourraient alors devenir paradigme pour notre temps. Elles manifestent le lien défectueux, l'intolérance à la différence et l'indispensable limite de la médecine et de la science. A sa façon la mère de Clotilde nous exprime l'enjeu que portent, à ses yeux, les maladies rares génétiques qui feront avancer la société en pointant du doigt ses exigences éthiques.

Dans la lignée étiologico-thérapeutique nous avons noté le besoin presque vital de rapporter la cause de la maladie à l'anomalie au niveau du gène, tout en reconnaissant le plus souvent qu'elle a été transmise par l'un ou les deux parents ou bien qu'il s'agit d'un accident *de novo*. Cette recherche permet, malgré tout, l'identification de la maladie et sa reconnaissance médicale et sociale lorsqu'un diagnostic peut être posé. Mais l'accès à cette identification reste encore complexe et inégal tant au niveau de certaines régions de la France que de l'ensemble de notre pays et d'autres pays qui n'ont pas encore institué l'équivalents des centres de références mis en place lors du premier Plan National Maladies Rares (2005).

²³⁵ Gardou Ch., Pascal, *Frida Kalho, et les autres, ou quand la vulnérabilité devient force*, Toulouse, Erès, 2009, p. 81-99.

²³⁶ Affection caractérisée par la présence, dans l'organisme, de quantités massives de porphyrines, molécules précurseurs de l'hème (partie non-protéique de l'hémoglobine). Elle affecte principalement les viscères et le système nerveux central et autonome. Les manifestations de cette maladie sont intermittentes.

Ayant parcouru les éléments de représentations des « maladies rares d'origine génétique » en tant que maladie, nous allons maintenant évoquer les éléments qui pourraient être en faveur d'une représentation au titre du handicap.

2. *Anthropologie du handicap*

Lors des entretiens, il nous semblait que certaines de ces maladies entraînaient un handicap, qu'il soit mental, sensoriel ou physique. Nous avons été surprise par la constatation que, comme pour la proposition de la représentation de la maladie rare à une maladie, la représentation de la maladie rare à un handicap n'était pas satisfaisante.

Afin de discuter les réponses obtenues et présentées lors des résultats, nous avons retenu quelques grandes étapes anthropologiques concernant le handicap. Dès les années 1955, M. Foucault analyse dans l'*Histoire de la folie*²³⁷, l'histoire de la représentation de la folie. Dans les années 1980, Henri-Jacques Stiker proposait une grande fresque historique, philosophique et anthropologique de l'infirmité : *Corps infirmes et sociétés*²³⁸. Il en a accompagné l'évolution²³⁹ tant dans ses causes (passages des séquelles de la poliomyélite à celles de l'accidentologie) que dans la place occupée et revendiquée par les personnes en situation de handicap et l'amélioration de leur prise en charge.

Murphy, anthropologue américain devenu lui-même tétraplégique, analyse les représentations du handicap dans les années 1980, lors du récit de son hospitalisation dans un service où vivent les personnes avec un handicap physique, *The Body Silent*. « C'est la société qui définit l'invalidité et la culture qui lui confère sa signification et, de fait, c'est un mal de société.[...] La paralysie offre un magnifique terrain pour étudier la lutte de l'individu contre la société : car l'invalides n'est pas issu d'une race à part, il est une métaphore de la condition humaine. Les invalides constituent une humanité réduite à l'essentiel, ce qui en fait d'admirables sujets de recherche anthropologique »²⁴⁰. Il introduira la notion de « liminalité » comme une situation d'interstice dans la société, notion que nous reprendrons à la conclusion de ce chapitre.

²³⁷ Foucault M., *Histoire de la folie*, Paris, 10/18, 1961.

²³⁸ Stiker J.-J., *Corps infirmes et sociétés*, Paris, Aubier, coll. Présence et pensée, 1982.

²³⁹ Stiker J.-J., *Les métamorphoses du handicap de 1970 à nos jours*, Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009.

²⁴⁰ Murphy R.-F., 1987. *The Body Silent. A Journey into Paralysis*, trad. Alexandre P, *Vivre à corps perdu. Le témoignage et le combat d'un anthropologue paralysé*. Paris, Plon, 1990.

Olivier-R. Grim évoque également combien il est concerné et quel chemin l'a conduit à s'occuper de très jeunes enfants en situation de handicap puis à pratiquer la psychanalyse et l'anthropologie. Dans les mêmes décennies que les auteurs précédents, O.-R. Grim reprend dans son livre *Du monstre à l'enfant*²⁴¹ l'historicité de l'apparition du terme avec l'acception qui est la nôtre actuellement, relevant tous les champs dépréciatifs et négatifs qui y sont socialement associés.

Plusieurs termes se sont historiquement succédés pour désigner les personnes avec un handicap selon leur place reconnue ou déniée dans la société. Il est à noter qu'avant de voir apparaître des substantifs, il s'agit d'adjectifs substantivés qui désignaient, en particulier au Moyen-Âge, les groupes de ceux qui, par leur état, étaient exclus de la communauté : les gueux, les pauvres, les lépreux, les nains, les infirmes ou les difformes, regroupés de façon indistincte dans le groupe des indigents. Nous sommes loin de toute singularisation du sujet, porteur de la différence qui n'est envisagée que sur le mode collectif social, dans le « paquet de la misère »²⁴² sans aucune individuation entre l'état du corps individuel et l'état social. Cependant, à la sortie de cette période, « derrière ces personnages, si importants au Moyen-Âge : le mendiant, le monstre, le truand, se profile l'infirmes, empruntant successivement ses traits aux trois autres, à la fois ou successivement, et cependant bien découpé, plongeant dans la profondeur de l'impensé social »²⁴³. Au Moyen-Âge seuls les Quinze-vingt fondés par Saint Louis sont destinés à une catégorie bien identifiable de déficit puisqu'il s'agit d'une structure de soins destinée aux aveugles.

Les substantifs qui se sont ultérieurement succédés ont, dans un premier temps, été sur le mode privatif signifiant ce qui manque ou ce qui apparaît comme différent, hors de la normalité d'où les mots d'infirmes, de difforme, de monstre, d'inadapté, d'invalides. Le terme *handicap* n'est vraiment entré dans le champ sémantique français que dans les années 1950, faisant suite à de nombreux autres intitulés le plus souvent privatifs : incapable, inadapté, invalide. Le terme handicap apparaît secondairement à l'adjectif dans l'expression « travailleur handicapé » (1957).

L'Assemblée générale des Nations-Unies édite le 9 Décembre 1975 une Déclaration universelle des personnes handicapées où : « le terme “ handicapé “ désigne toute personne dans

²⁴¹ Grim O.-R., *Du monstre à l'enfant, Anthropologie et psychanalyse de l'infirmité*, édition CTNERHI, consulté le 13-04-2013 sur http://www.ctnerhi.com/fr/ctnerhi/pagint/publications/biblio/detail_ouvrage.php?cidouvrage=128

²⁴² Stiker J.-J., *Corps infirmes et sociétés*, op. cit, p. 95.

²⁴³ *Ibid*, p. 87.

l'incapacité d'assurer elle-même tout ou partie des nécessités d'une vie individuelle et sociale normale, du fait d'une déficience congénitale ou non de ses capacités physiques ou mentales ». Dans la suite du texte de la loi c'est le terme « le handicapé » qui est employé.

C'est lors de cette période que va se produire, en France, la marche progressive vers la loi de 1975, suite au rapport Bloch-Lainé en 1967. La loi confie explicitement la définition du statut de « handicap », par l'acte de sa reconnaissance, à des commissions départementales créées à cet effet²⁴⁴. Le concept du handicap n'est toujours pas défini. Ce flou conceptuel est présenté comme volontaire pour « que la notion de handicap [reste] si l'on veut éviter des exclusions dans l'avenir, très évolutive et [puisse] s'adapter aux situations qui pourront se présenter ultérieurement ». L'argumentation de la loi insiste sur la simplification du dispositif, sur les droits reconnus des personnes handicapées et sur la notion de solidarité ainsi développée. Cette loi constitue la référence durant 30 ans. Le terme de compensation apparaît cependant dans l'allocation proposée pour l'aide humaine (allocation compensatrice tierce personne).

Dans les années 1980, la singularité émerge comme une caractéristique enfin prise en compte. Une des revendications de la personne avec un handicap est d'être considérée comme un citoyen ordinaire et d'avoir la possibilité de choisir son mode de vie et de compensation pour rééquilibrer ses capacités comme tout un chacun. Les personnes handicapées réclament alors la compensation des difficultés. Ils n'y auront accès que par la loi 2005-102 du 11 février 2005. Le handicap y est enfin défini. La compensation est le maître mot de la loi. Elle porte les prémices d'un changement de regard. Si la situation de handicap est compensée, la personne retrouve toutes ses capacités, au même titre que toute autre.

Dans ce survol très rapide de la place accordée au sein de la société aux personnes porteuses d'un handicap, plusieurs points sont importants à retenir.

Nous pouvons remarquer que les mots usités sont passés de l'utilisation des adjectifs qualificatifs à leur substantivation telle que « être handicapé » est devenu « le handicapé ». Cette évolution des qualificatifs participe à l'enfermement, à la réduction de la personne à son handicap à son « manque » ou ce que le « valide » considère comme tel. L'évolution conceptuelle a conduit à une interaction entre le manque et l'environnement ayant abouti à la dénomination « en situation de handicap », notion assez récente (dans les années 1975). Cela

²⁴⁴ *J.O du 3 avril 1975, débat au Sénat sur le projet de loi relatif aux institutions sociales et médico-sociales*, p. 286-294.

nous apparaît être une vaine tentative pour lutter contre cette tendance de l'assimilation de la personne à son handicap, ou à sa maladie. L'expression même de « situation de handicap » s'est peut-être paradoxalement imposée en tant qu'esquive face à la nomination de la réalité incarnée du manque. Ainsi, nous ne parlons plus des aveugles, mais de cécité et de mal-voyants même si la vision est nulle, des personnes de petites tailles et non de nains, des personnes en situation de handicap et non des personnes handicapées. Loin de contester le sous-bassement conceptuel fondamental de la situation de handicap, il serait parfois plus judicieux de signifier que la personne concernée a un handicap (qui sera aggravé ou diminué) par telle ou telle mise en situation. La position de Marcel Nuss, atteint d'une maladie chronique très « invalidante » physiquement, apporte une précision sémantique majeure : il « refuse de dire qu'il *est* handicapé mais précise qu'il *a* un handicap »²⁴⁵.

Les mots utilisés pour définir la spécialité médicale qui s'occupe spécifiquement de ces personnes sont eux aussi parlants. Initialement, ils étaient tous dans le champ conceptuel d'un retour à l'état antérieur d'avant la survenue du handicap lorsqu'il était acquis. Ainsi, il s'agissait de ré-éducation et de ré-adaptation et les médecins étaient des ré-éducateurs, nom initialement donné en 1973 pour nommer la qualification médicale de « rééducation et réadaptation fonctionnelles » dont les termes ne se modifient qu'en 1995 pour prendre le nom encore utilisé, encore actuel, de « médecine physique et réadaptation »²⁴⁶. Cette spécialité médicale a eu des difficultés à se faire reconnaître et même à trouver son nom. Elle est encore dans une certaine confusion sémantique, les paramédicaux étant eux aussi des rééducateurs.

Ainsi, tout se passe comme si le concept même du handicap était de part et d'autre (du côté des personnes atteintes comme du côté des soignants) associé à une notion floue difficilement nommée. Peut-être fait-il écho à la gêne ressentie devant une personne avec un grand handicap qui semble avoir si peu de points communs avec nous, avec soi, (car il s'agit bien d'une interpellation intersubjective) et qui nous demande de la reconnaître au même titre que soi.

Lors d'un des entretiens, Corinne a illustré comment elle vit son handicap quand elle repère que, pour elle, dans certaines situations ou remarques entendues à son égard, ce sont les autres par

²⁴⁵ Nuss M., Ancet P., « Conférence introduction », *Colloque Les enjeux éthiques du handicap*, Strasbourg, Avril 2014.

²⁴⁶ Heuleu J.-N., Dizien O., « La médecine physique et de réadaptation. D'où vient-elle ? Où va-t-elle ? », *Ann Réadaptation Méd Phys*, 2001, 44, p. 187-91.

leurs regards, leurs peurs, leurs jugements qui provoquent son mal-être. Le handicap pourrait-il alors être secondaire *et* à situations handicapantes *et* au regard des autres ?

Quoi qu'il en soit, nous avons vu dans le chapitre d'analyse que la représentation des maladies rares ne coïncidait pas avec celle du handicap. Alors, qu'en est-il de cette représentation ?

3. Les maladies rares génétiques non classifiables

Nous avons donc noté lors des entretiens la difficulté à considérer le vécu d'une maladie rare génétique comme une maladie ou comme un handicap. La maladie rare génétique échappe, ainsi, aux typologies classiques qui permettent de repérer et de séparer, habituellement, le domaine de la santé et du handicap.

Cette différence est repérable en plusieurs points : nous repérons une difficulté sémantique dans l'ambiguïté des deux termes utilisés parfois indifféremment dans le langage courant entre *héréditaire* et *génétique*. Pourtant l'un et l'autre désignent des qualificatifs très précis, *génétique* signifiant la localisation de la mutation (lorsqu'elle est localisée) alors que *héréditaire* signifie la capacité de la particularité génétique à pouvoir être transmise d'une génération à une autre, selon les lois de Mendel. Or il existe des maladies qui touchent le génome et sont donc génétiques mais qui ne sont pas héréditaires. Pour que la maladie génétique soit héréditaire (c'est-à-dire avec un risque de transmission), il faut que la particularité génétique touche les cellules germinales c'est-à-dire les gamètes : les ovules ou les spermatozoïdes. Nous avons déjà évoqué certaines maladies comme certains cancers qui sont des maladies dites génétiques non héréditaires. Il en est de même pour les maladies chromosomiques. Enfin, certaines maladies peuvent être congénitales c'est-à-dire exister dès la naissance sans être ni génétiques ni héréditaires²⁴⁷. Ainsi, nous pouvons noter des *glissements* du vocabulaire de *héréditaire* vers *génétique*, venant illustrer ce que nous développerons ultérieurement et à propos de la culture du « tout génétique ».

Au niveau sémantique de maladie et handicap, nous avons relevé que, fondamentalement, le terme de *maladie* qui désigne habituellement les maladies rares ne correspond pas systématiquement à la représentation vécue par les personnes concernées. Pour David Magnus,

²⁴⁷ Par exemple la rubéole qui se transmet par voie sanguine de la mère au fœtus avec des altérations cérébrales qui peuvent être gravissimes.

le concept de « maladie génétique » ne s'est imposé que par son attribution causale et le besoin de sa classification nosologique²⁴⁸, indépendamment de nombreux facteurs intercurrents en particulier épigénétiques²⁴⁹. Mais si elles ne sont pas malades, les personnes concernées ne se considèrent pas non plus comme handicapées ! Ainsi, nous aussi, nous avons tâonné, sans savoir si nous devions les appeler des malades, des personnes porteuses d'un handicap, des patients, des usagers, des personnes interrogées ou concernées, des interviewées, des participants à notre recherche ou des co-chercheurs !... terme, par défaut, qui nous aurait permis à plusieurs reprises d'échapper au dilemme de la nomination ou en tout cas de la catégorisation. N'ayant pas trouvé de solution idéale à cette valse-hésitation sémantique, nous nous proposons de les appeler : « *les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique qui ont participé à notre recherche* ». Nous nous étions proposée de les appeler des « chercheurs de santé ». Le choix de ce terme illustre à notre sens la dynamique de la posture du chercheur qui désire trouver ce qu'il sait chercher ou qui cherche, étant prêt à découvrir ce qu'il ne connaît pas encore. Mais il limite la recherche au seul niveau de la santé, ce qui nous paraît réducteur, même si le terme de santé aurait été pris au sens le plus large de cette normativité très singulière à chacun et à chaque groupe de vie (familial, amical, associatif ou professionnel). Cette hésitation s'est également traduite pour décrire si la personne était atteinte ou touchée par ce que nous déciderons de nommer la "*particularité génétique*" afin de sortir du champ sémantique médical habituel qui parle de *l'anomalie génétique*. Nous pouvons rapprocher ces questionnements sémantiques de ceux portés sur la dénomination de la personne atteinte, liée à ses représentations de l'affection qui la touche. Est-elle un « malade » ou un « patient », termes qui sous-tendent ou l'expérience propre du malade ou son statut de patient dès qu'il rencontre le système de soin. Ces termes, comme celui récemment introduit d'usagers, ne sont pas équivalents puisque « patient » et « malade » ne recouvrent pas les mêmes réalités du vécu, tout particulièrement en lien avec les possibilités de guérison ou de traitement. Ainsi, les personnes que nous avons interrogées ont *plus un statut de malades que de patients*, sauf exception, puisqu'elles n'ont le plus souvent pas de suivi médical spécifique pour leur pathologie. Afin de

²⁴⁸ Magnus D., « The concept of Genetic Disease », in Caplan L.-A.-L., Mc Cartney J Mc, Sisti D. (ed) *Health, Disease, and Illness : Concepts in Medicine*, Washington D.C, Georgetown University Press, 2004, trad. Méthot P. O, *Le concept de maladie génétique*, in Giroux E, Lemoine M. [dir.], *Philosophie de la médecine, Santé, maladie pathologie, op. cit.*, p. 331-360.

²⁴⁹ Ce terme d'épigénétique est utilisé depuis le début du XX^e siècle. Initialement, il approchait l'embryologie de la génétique, puis dans les années 70 évoquait des modifications de l'ADN (méthylation) avec modification des fonctions du génome sans modification de la séquence de l'ADN. Récemment le terme est utilisé pour signifier le lien entre génotype et expression du phénotype en fonction de l'environnement (interview d'Edith Heard, professeur d'épigénétique au Collège de France, La vie des idées, 31_01_2015).

structurer notre propos, nous avons eu recours au terme *malade* lorsque la personne ou les parents de l'enfant percevaient un dysfonctionnement corporel ou psychologique et vivaient « l'expérience de la précarité vitale »²⁵⁰. Nous avons utilisé le terme *patient* lorsque le malade se remettait dans les mains d'un médecin. « Nous suggérons qu'il y a malade lorsque le sujet donne aux signaux de la biologie la profondeur symptomatologique qui affecte sa biographie, et qu'il y a patient lorsque le malade accepte de perdre l'initiative à l'égard de sa maladie, la remettant au médecin qui donne signification au symptôme et lui apporte une réponse thérapeutique »²⁵¹.

Enfin, dans le champ de ce qui est aujourd'hui dénommé comme maladie rare, nous avons déjà noté le glissement qui a eu lieu dans les années 2000 et a fait passer de l'intitulé de maladies *orphelines* à celui de maladies *rares*. Cet adjectif *orpheline* pouvait interpeller l'imaginaire dans la mesure où il s'agissait le plus souvent de maladies d'origine génétique, pour la plupart transmises généalogiquement par l'un (dans le cadre d'une maladie dominante) ou les deux parents (si maladie récessive). Le terme maladie *rare* est donc maintenant entré dans le langage populaire. Il a gardé la signification de la fréquence de la survenue de la maladie, le terme orphelin plus rarement usité dans le langage courant, a gardé de son côté l'idée d'être *orphelin* de l'investissement de la recherche et de thérapeutique. Les « plans nationaux maladies rares » (PNMR 1 et 2) ont probablement largement collaboré à ce *glissement terminologique* (orphelin > rare) qu'ils ont pleinement adopté.

Cette hésitation sémantique illustre ce que les personnes de notre recherche ont pratiquement toutes évoqué et qui concerne la difficulté diagnostique de leur atteinte. Nous avons des *difficultés à classifier, à nommer ce que sont les maladies rares génétiques*, comme il est *difficile de nommer la maladie dont est atteint un malade*. La rareté, sur le plan épistémologique comme sur le plan scientifique, évoque l'inconnu, l'inattendu et met en échec les repères habituels de nos classifications tant médicales que sociales. Et cette interpellation dérange car elle est source de doute et d'incertitude. À partir de ce constat, nous pouvons commencer à entrevoir la complexité apparemment insaisissable de ce nouveau groupe de *maladies handicapantes*, qui chaque mois sont plus nombreuses, bouleversant les représentations jusque-là bien identifiées de maladie et de handicap !

²⁵⁰ Le Blanc G., « L'expérience de la vie malade », in Lazare Benayoro, Céline Lefève, Jean-Christophe Mino, Frédéric Worms (dir.), *La Philosophie du soin*, Paris, PUF, 2010, p. 301-317.

²⁵¹ Pierron J.-P., « Une nouvelle figure du patient ? Les transformations contemporaines de la relation de soins », *Sciences sociales et santé* 2007, 2, Vol. 25, p. 43-66.

Pour conclure et pour tenter de proposer une représentation des maladies rares génétiques, nous avons été sensible à une proposition de « *l'entre deux* », déjà évoqué dans l'analyse des résultats. Il y aurait dans cette expérience très particulière une part de maladie et une part de handicap. Ce n'est pas une négation ni de la représentation de la maladie ni de celle du handicap, mais un état qui serait intermédiaire ou plus encore transitionnel, pouvant selon les périodes ou l'évolution tendre plus vers une maladie ou plus vers un handicap. Cet entre-deux se situe comme une *maladie handicapante* qui touche la personne concernée. Il s'agit donc de quitter l'imaginaire d'une guérison par normalisation, en référence à la norme établie, qui voudrait un retour vers un état antérieur, pour découvrir un « nouveau genre de normal »²⁵². Nous avons pu dans un premier temps constater que les deux approches de la maladie ou du handicap ne répondaient pas spontanément aux ressentis et que les maladies rares génétiques invitaient à les penser avec un curseur de *l'entre deux* qui en fonction des tableaux cliniques emprunterait plus à l'anthropologie de l'un ou de l'autre.

Nous pouvons en cet endroit rapprocher cet entre-deux du concept de *liminalité*²⁵³ développé par Robert Murphy à propos du statut de la personne handicapée. L'intérêt de cette reprise du concept dans le champ du handicap est d'insister sur l'absence ou la difficulté d'attribution d'une place sociale à la personne avec un handicap. Murphy insiste : « Les handicapés à long terme ne sont ni malades ni en bonne santé, ni morts ni pleinement vivants, ni en dehors de la société ni tout à fait à l'intérieur »²⁵⁴. La notion reprise par Murphy s'inspire des notions de rites de passages d'une situation sociale à une autre et les notions de seuil. La liminalité se situe lorsqu'il y a perte d'un premier statut sans avoir acquis le second²⁵⁵. Dans la situation des maladies rares génétiques une première liminalité se situe aussi entre la situation normale ou classique et l'état de la personne touchée par la maladie. Mais elle peut aussi se situer entre le statut de personne se percevant comme malade mais non encore identifiée comme telle. Enfin, la personne touchée par une maladie rare génétique n'est, d'après ses représentations, ni une personne malade ni une personne handicapée, mais est en suspension entre les deux pouvant tendre tantôt vers l'un tantôt vers l'autre selon l'évolution et les conséquences. Il y aurait donc

²⁵² Mangino R., *Greffé des deux mains* en 2011, interview 2014, Wcb.

²⁵³ Blanc A., « Handicap et liminalité : un modèle analytique », *ALTER, European Journal of Disability Research* 2010, 4, 38-47, p. 39.

²⁵⁴ Murphy R.-F., *Vivre à corps perdu*, *op.cit.*, p. 183.

²⁵⁵ Calvez M., « Le handicap comme situation de seuil : éléments pour une sociologie de la liminalité », *Sciences sociales et santé*, 1994, Volume 12, n°1, p. 61-88.

en définitive une triple liminalité qui conduirait à une posture individuelle et sociale nouvelle qui invite, nous le développerons par la suite, à innover de nouvelles façons de procéder pour l'accompagnement de ces malades. Les maladies rares seraient des *maladies du seuil*, du porche où l'on s'accueille à l'entrée de chez soi. Et si nous nous laissons prendre par *La poétique de l'espace*²⁵⁶, le seuil « sacralisé » est ce qui signe le dehors et le dedans, selon que la porte est ouverte ou fermée. Par ce détour, nous retrouvons la notion pour la personne touchée d'être ou non accueilli, reconnu comme porteur d'une maladie de la nosographie médicale.

4. *Un point commun : la force paradoxale du manque*

a) *Une conversion du regard*

À plusieurs reprises, il a été évoqué que le handicap était vécu avec violence suite à des regards ou des paroles dépréciatives portés sur la personne. Pourtant ces mêmes personnes nous ont témoigné dans un second temps d'une force de vie extraordinaire.

Bien au-delà de l'appréciation du handicap envisagé comme manque, nous constatons de la part des personnes concernées l'éventualité d'une dynamique de résistance pour ne pas se laisser enfermer dans ce jugement péjoratif. Ainsi, le handicap pourrait parfois être générateur d'un *davantage*, et l'occasion d'une avancée vers une société plus solidaire ? Le parcours proposé dans le livre *Pascal, Frida et les autres*²⁵⁷ illustre cette dimension. Il montre combien la création peut paradoxalement naître d'une situation qui humainement peut n'apparaître que désespérée et infructueuse. C'est une inversion du regard porté qui ne se limite pas au manque mais considère aussi toutes les capacités et le potentiel de la personne. De nombreuses illustrations cinématographiques récentes déclinent ce même thème, qu'il s'agisse des films d'*Intouchables*²⁵⁸ ou de *En équilibre*²⁵⁹ où les personnages centraux transforment leur handicap en une force vitale. Notre société aurait-elle besoin d'un retournement de ses valeurs qui pourraient ne plus reposer que sur la force, la richesse, la beauté et la santé parfaite ? Etre attentif à l'autre différent nous invite à être attentif à la singularité de chacun, singularité de l'unique. Si l'autre n'était pas là, le monde ne serait pas ce qu'il est. Lors des entretiens

²⁵⁶ Bachelard G., *La poétique de l'espace*, Paris, Presses Universitaires de France, coll. Quadrige, 2010.

²⁵⁷ Gardou Ch., *Pascal Frida et les autres... ou quand la vulnérabilité devient force*, op. cit.

²⁵⁸ Nakache O., Toledano E., *Intouchables*, 2011.

²⁵⁹ Delcourt D., *En équilibre*, 2015.

recueillis, l'expérience vécue du manque nous est apparue à plusieurs reprises porteuse de cet autre versant d'un dynamisme vital qui donne du poids à la vie, sans nier toutes les difficultés qui ont été, sont ou seront à assumer.

Ce vécu particulièrement empreint d'une dynamique de l'essentiel (aux dires des personnes) peut expliquer leur non-adhésion à l'identification de leurs difficultés comme une représentation d'un handicap. En effet, ils nous précisent ce qu'est, pour eux, un handicap en termes de limitation, d'impossibilité, de gêne, d'empêchement dans les activités quotidiennes et sociales. Et, ce n'est pas la manière dont ils vivent leur situation. Seules les deux mères des jeunes filles qui ont un syndrome de Rett parlent de la maladie comme d'un « poly-handicap », dénomination faite par la nomenclature médicale et médico-sociale qui n'est probablement pas sans retentissement sur la représentation de la situation vécue par les personnes concernées.

La maladie génétique est caractérisée par des éléments très spécifiques qui s'articulent autour du manque, de l'erreur, de la faille, de l'accident, comme nous l'avons vu précédemment. En ce sens, les maladies rares génétiques pourraient être considérées comme des handicaps. Mais la notion de manque ne peut se concevoir que par rapport au concept de la normalité ou de l'habituel. Le manque est ce qui est perdu parce que l'on perd quelque chose que l'on avait, que l'on possédait et, à ce moment-là, il est très perceptible à la conscience. Mais le manque peut aussi survenir sans que l'on n'ait possédé ce qui nous manque. Le ressenti en est probablement très différent. Nous pouvons rapprocher ces deux situations des maladies qui se manifestent dès la naissance et de celles qui s'exprimeront beaucoup plus tardivement ouvrant à la conscience différente de la perte, de ce que la personne avait ou faisait avant. Elle est, dans les deux cas, la source de désirs conscients ou inconscients pour tenter de retrouver l'unité perdue. Dans le cadre des maladies rares étudiées, le plus souvent les personnes n'ont pas connu leur situation autrement qu'avec l'expérience du manque ; peut-être est-ce une des explications qui les conduit à ne pas se représenter leur situation comme un handicap, ayant développé une manière de « faire avec ». Le témoignage de Fred (entretien [5]) est dans ce sens très parlant puisqu'il nous dit qu'il n'a pas d'amis mais que cela ne lui manque pas car il dit n'en avoir jamais eu, ayant toujours été dans une situation de handicap moteur importante.

Le caractère éventuellement bénéfique de la maladie est évoqué à propos d'un *plus en humanité* et en *ressources psychologiques* réquisitionnées pour faire face à la maladie. La maladie, non dissociée de la personne malade, est rapportée comme un facteur ayant conduit à

une plus grande tolérance face à la différence. Vivre avec la maladie conduit à des *déplacements* qui ont été investis comme des occasions de grandir. Mais, jamais, nous n'avons perçu d'éloge ou d'exhortation de la maladie. Tous se sont positionnés résolument contre la maladie, cherchant par tous les moyens visibles ou dans l'infiniment banal du quotidien à faire place à « la victoire sur la maladie » et non à « la victoire par la maladie »²⁶⁰. La maladie reste en elle-même une épreuve.

Plus encore, les failles évoquées lors des entretiens nous sont apparues comme une invitation à être dans la vie malgré les difficultés traversées et jamais niées. Comme nous le dit Marine (entretien [7]), c'est ce qui l'a conduite à chercher le sens de sa vie au travers de ses fragilités. Fragilités et fêlures peuvent paradoxalement être nécessaires à la vie, comme l'illustre métaphoriquement Marie Balmory²⁶¹ en évoquant le caneton qui doit casser sa coquille pour accéder à sa vie d'adulte. Une coquille non fragile l'étoufferait et il en mourrait. L'opacité évoquée par Marine est peut être du même ordre.

b) La finitude

La maladie et le handicap d'origine génétique s'inscrivent dans un contexte où les progrès techniques médicaux et scientifiques, associés aux imaginaires de puissance et de force, ont fait miroiter le recul incessant de la mortalité.

Dans notre médecine contemporaine, la technicité a pris la place et parfois toute la place dans l'arsenal thérapeutique. Elle nous fait imaginer une représentation de maîtrise totale de la santé, même si les préventions de la survenue d'une particularité génétique identifiable se soldent parfois par la suppression pure et simple du fœtus identifié comme porteur. La fragilité ou son aveu sont devenus source d'exclusion ou de mise à distance comme s'il s'agissait d'une maladie contagieuse, qui pourrait nous être transmise. Les personnes atteintes font peur car elles nous renvoient à nos propres fragilités, et la menace d'y être englouti. Elles nous renvoient à notre désarroi de ne pas savoir comment faire avec la personne différente. La maladie et le handicap ne font pas l'économie d'un tel jugement discriminatoire, et ont souvent du mal à se dire. La médecine a emprunté cette logique du « tout, tout de suite » en déployant des soins curatifs et

²⁶⁰ Laplantine F., *Anthropologie de la maladie*, op. cit, p. 168.

²⁶¹ Balmory M., « Fragilités, condition de la parole selon la Bible et la psychanalyse », in *La fragilité, Faiblesse ou richesse ?*, Paris, Albin Michel, Espaces libres, [2009], 2013, p. 21-49.

efficaces. On attend une guérison idéale, *ad integrum*, qui ne laisserait pas la place à la trace que laisse toute expérience de la maladie grave.

C'est, ainsi, toute la représentation de la guérison et du corps qui est interpellée. Le corps devient instrumentalisé avec la notion d'un corps-machine dont il suffirait de remplacer l'organe malade pour que la maladie disparaisse, miracle de la technique. Mais c'est aussi un corps dont tout dysfonctionnement est « pathologisé », proposant autant de thérapies novatrices ou de thérapeutiques médicamenteuses que de secteurs ainsi individualisés, dont les frontières sont de fait en permanence repoussées et remodelées. Ainsi, la médicalisation à outrance des troubles du comportement de l'enfant hyperactif, des troubles thymiques où tout est répertorié dès lors qu'une différenciation par rapport à la norme apparaît. La sortie du DSM 5 est, ainsi, venue médicaliser le deuil comme syndrome dépressif majeur à partir de 2 semaines, justifiant la prescription d'antidépresseurs. Roland Gori²⁶² insiste sur cette médicalisation à outrance de l'existence. Tout y devient étiqueté comme pathologique, comme anormal, au sens littéral de sortie de la norme, à laquelle l'impératif social est de répondre, afin de trouver la santé parfaite comme une sorte de normalisation universelle. La médecine n'a plus la seule fonction de soigner et de guérir mais est devenue « une prothèse de vie indispensable [...] à la vie physiologique, qu'elle soit sexuelle ou nutritionnelle [revendiquant sa présence] pour son épanouissement »²⁶³.

Nous comprenons alors pourquoi la fragilité est alors le plus souvent perçue comme une faiblesse et un risque accru de ne pas répondre à l'injonction de la norme exigée. La culture ambiante entretient des désirs de performance, d'excellence ou d'apparence qui constituent ce que Jean Vanier et Julia Kristeva nomment « la tyrannie de la normalité »²⁶⁴. L'attente de l'efficacité médicale devient démesurée. « La honte de notre finitude cruellement perçue à travers la dégradation du corps se renverse désormais en rêve d'un être dont la technique atténuerait et même effacerait la vulnérabilité »²⁶⁵. Plus de trace de la maladie ou de l'épreuve, rien qu'un corps parfait, immuable dans sa perfection et son paraître.

Tout est pensé dans la maîtrise, le contrôle, le matériel, la dernière version high-tech, alors que la vie nous impose des limites en permanence. Notre regard sur autrui le dévisage en

²⁶² Gori R., Del Volgo M.-J., *La Santé totalitaire. op. cit.*

²⁶³ Sicard D., « La médecine sans le corps : quelques notes sur la relégation du corps », *Les Cahiers du Centre Georges Canguilhem*, 2007, 1, n° 1, p. 133-137.

²⁶⁴ Kristeva J., Vanier J., *Leur regard perce nos ombres*, Paris, Fayard, 2011, p. 228.

²⁶⁵ Marin C., *L'homme sans fièvre*, Paris, Armand Colin, Le temps des idées, 2013, p. 22.

l'enfermant dans ce que nous voyons de lui ou ce que nous nous représentons de lui, alors qu'il est toujours tout autre, au-delà de ce que nous pouvons en connaître. Le dévisager c'est l'enfermer, le maîtriser, le posséder, c'est-à-dire le faire disparaître et ne pas reconnaître son altérité fondamentale. Le dévisager c'est le comparer par rapport aux normes qui sont les miennes et refuser l'accueil inconditionnel de ce qu'il est. Lévinas évoque *l'épiphanie du visage* : « Le visage est présent dans son refus d'être contenu.[...] le visage se refuse à la possession, à mes pouvoirs. Dans son épiphanie, dans l'expression, le sensible, encore saisissable, se mue en résistance totale à la prise »,²⁶⁶ [...] « l'accès au visage est d'emblée éthique » et l'autre ne se réduit pas à ce que j'en vois, « autrui se tient toujours au-delà de l'image que je m'en fais. [...] Il ne s'agit plus de connaître autrui, mais de le reconnaître »²⁶⁷. La personne malade ou avec un handicap devrait à l'aune du visage résister à la prise, à l'enfermement, à sa qualification auxquels elle n'est pas réductible. Elle a son propre sens dans l'existant, hors d'une définition ou d'un étiquetage comme handicap ou déficience. Elle invite à l'accueil de ce qu'elle est, et de sa réalité et non de ce qu'elle pourrait être ou d'une normalité idéale et relative. Pour la personne, il ne s'agit pas d'une passivité mortifère mais d'une passivité active qui l'appelle à faire ce qu'elle peut et consentir à la limite de ce qui n'est pas réalisable. Ce n'est pas une résignation et une passivité dépressive, versant mortifère du lâcher-prise prôné et imposé comme « la » solution, mais un consentement au réel de notre finitude à partir duquel l'avenir peut se construire. C'est dans cet espace-là, parfois ténu, que nous parlerons ultérieurement du sujet qui veut essayer de devenir auteur de sa destinée, non pas dans une maîtrise de toute-puissance mais dans une humble présence à ce qu'il peut faire, pour vivre la situation comme il l'entend. Un travail jamais acquis ni réalisé mais une *fin éthique du soin* pour vivre le difficile *Métier d'homme*, selon le titre d'un ouvrage d'Alexandre Jollien²⁶⁸.

C'est dans ce contexte, que le handicap ou la particularité génétique viennent se heurter à la représentation de plus en plus impensable - au sens « d'impossible à penser » - de notre finitude. Nous n'insisterons pas sur les nombreuses études qui mettent en évidence l'effacement social de la mort dans notre horizon psychique et social. Le handicap et à sa suite la malformation, le hors-norme font échos à notre angoisse de la mort, de la finitude humaine et de cette dépendance qui s'est inscrite dès notre arrivée sur terre. En effet, le petit d'homme, même né à terme, naît

²⁶⁶ Lévinas E., *Totalité et infini, Essai sur l'extériorité*, Paris, biblio, Essais, [1987], 1994, p. 215.

²⁶⁷ Poché F., *Penser avec Arendt et Lévinas*, Lyon, Chronique Sociale, 1998, p. 87.

²⁶⁸ Jollien A., *Le métier d'homme*, Paris, Points, 2013.

prématuré, inachevé, incapable de se mettre debout et de marcher avant de longs mois, naissant dans un état dit de néoténie*. À cet état de dépendance initiale, dont la récurrence peut nous hanter dans la rencontre de la personne handicapée ou âgée qui fait de nouveau l'expérience de la dépendance, s'ajoute la peur de la mort. Nous savons tous que nous sommes mortels mais nous n'y pensons pas. Pourtant la mort est inscrite en nous dès la naissance, dès notre venue au monde et « la précarité de vie est donc tout autant une précarité de la vie finissante que commençante »²⁶⁹. Nous ne sommes que de passage, avec une vie qui a comme limite ontologique d'avoir, sur terre, un début et une fin, qui sont, sauf situations extrêmes, pour notre fin, indépendantes de notre propre volonté. La biologie nous a montré que la mort de la cellule existe dès la fécondation, c'est « la mort qui sculpte le vivant », comme le dit Ameisen²⁷⁰ à propos de l'apoptose cellulaire physiologique permettant alors un développement spécifique de structures particulières, selon l'organe : « La biologie récente constate que “ la mort cellulaire ” est “ programmée ” dans le patrimoine génétique des êtres vivants, de telle sorte qu'elle assume le rôle d'un sculpteur qui “ enlève ” ou “ annule ” progressivement les éléments hérités des deux parents, le hasard et les erreurs étant le lot de cette destructivité créatrice, de cette cohabitation de la mort dans la vie »²⁷¹. Ce qui fait la violence de la maladie rare génétique pour la personne atteinte est de *l'obliger à penser qu'elle est mortelle*, tandis qu'elle aimerait comme les autres vivants l'oublier. Elle peut, en effet, avoir une conscience plus aiguë que la vie est explicitement *liée* à la mort, l'origine à la finitude.

Et ce n'est probablement pas un hasard si les penseurs actuels de la vulnérabilité sont pour beaucoup philosophes ou psychanalystes. La vulnérabilité interroge l'humain dans son être total et demande à être soutenue par un travail psychique et de la pensée.

c) Consentir à sa propre vulnérabilité

Nous sommes invités à consentir, c'est-à-dire, reconnaître en soi et arriver à nommer ses propres fragilités, son être tel qu'il est, loin de l'idéal de ce que l'on voudrait qu'il soit. D'après un mot de Martin Luther King, ce serait une manière de changer le monde. À la question de savoir si le monde serait toujours dominé par les forts et les puissants, il aurait répondu : « oui ce sera

²⁶⁹ Le Blanc G., « Penser la fragilité », *Revue Esprit*, Mars-Avril 2006, p. 249-263.

²⁷⁰ Ameisen J.-C., *La Sculpture du vivant, Le suicide cellulaire ou la mort créatrice*, Seuil coll. Points/Sciences, 2003.

²⁷¹ Kristeva J., « Handicap ou le droit à l'irréversible », *Etudes*, 2005/5, 402, 619-629 ou « Liberté, égalité, fraternité ... vulnérabilité », Association Recherches en psychanalyse, *Recherches en psychanalyse*, 2006, 2, n° 6, p. 11-27.

toujours comme ça, à moins que chacun de nous accueille ce qui est faible et brisé à l'intérieur de soi »²⁷². La maladie et le handicap conduisent à une mise à nu, parfois radicale, où se joue la capacité de lâcher la maîtrise de l'image que la personne malade souhaiterait donner d'elle-même. C'est le lieu et le temps d'un « bas-les-masques ». Cela commence lorsque la personne malade s'accueille et s'accepte comme elle est, ou comme elle est devenue, sans honte ni humiliation, dans sa propre humanité. Un détour par l'étymologie du mot « personne » peut venir nous éclairer. Il vient du latin *persona*, qui désignait le *masque*. Progressivement, le même terme a été utilisé pour désigner non plus simplement le masque utilisé dans les pièces tragiques mais le rôle joué par l'acteur, puis le personnage même qui portait ce masque. Le passage du théâtre, du rôle, du paraître, jusqu'à la notion de personne, utilise donc le masque comme médiation. Ainsi, laisser tomber le masque du paraître peut être envisagé comme une opportunité à rencontrer la personne dans toute sa *vérité*, avec ses pleins et ses déliés, ses ambiguïtés, ses souffrances mais aussi toutes ses *capacités*.

Il s'agit de reconnaître ainsi ses limites et d'intégrer sans s'y morfondre notre condition d'hommes mortels. Etty Hillesum, jeune femme juive, confrontée dans le camp de Westerbork, aux départs de milliers de juifs pour Auschwitz témoigne de ce chemin. La mort y est omniprésente, mais elle confie : « j'ai réglé mes comptes avec la vie, je veux dire l'éventualité de la mort est intégrée à ma vie. Regarder la mort en face et l'accepter comme partie intégrante de la vie, c'est élargir cette vie. [...] Cela semble un paradoxe, mais en excluant la mort de sa vie, on se prive d'une vie complète, et en l'accueillant, on élargit, on enrichit sa vie »²⁷³. Etre en capacité d'intégrer l'inéluctable certitude de notre finitude peut nous inviter à la suite de ce témoignage, à élargir les dimensions de sa vie dans la relations aux autres, et ne plus vouloir à tout prix avoir une vie longue et sans faille.

Cette dimension en appelle à faire un détour par une éthique de la vulnérabilité, dans le cadre d'une situation de maladie ou de handicap.

d) Une éthique de la vulnérabilité

Dans le fait d'être vulnérable, il y a l'idée d'exposition d'une force fragile. Un être vulnérable évoque l'idée d'une personne facilement attaquable et qui a alors besoin de protection, de soins.

²⁷² Vanier J., « De la fragilité jaillit la lumière », in *La fragilité, Faiblesse ou richesse ?*, Paris, Albin Michel, Espaces libres, [2009], 2013, p.105-122.

²⁷³ Hillesum E., *Les écrits d'Etty Hillesum, Journaux et lettres, 1941-1943*, Paris, Editions du Seuil. Collection Opus, 2008, 3 juillet 1942.

À vivre vulnérables, nous vivons avec le risque de la blessure, blessure de soi, blessure de ceux qui nous entourent, blessure du monde. La mère de Clotilde a illustré avec précision combien elle a été blessée avec sa fille par une remarque d'une autre mère sur la plage. Le regard, les remarques, les attitudes peuvent être, ainsi, d'une grande violence à l'encontre de la personne différente.

La vulnérabilité, c'est une fragilité exposée. Pour oser ce risque, il faut avoir confiance dans le regard de l'autre, dans sa bienveillance qui invite à la responsabilité. Cette bienveillance, ce respect inconditionnel de la reconnaissance de la dignité de l'autre comme être humain quelle que soit sa condition, son apparence, son discours ou ses actes, sont de notre responsabilité comme l'est notre capacité à vivre ensemble, sans condescendance mais comme des humains tous à part entière. Autrui nous place « dans l'inajournable urgence avec laquelle il exige une réponse »²⁷⁴. Celle-ci n'est pas qu'une responsabilité individuelle, elle est aussi collective, tant au niveau des décisions politiques, de la politique d'aide et de compensation que du regard collectif de la société vis-à-vis des plus fragiles. L'avis du Comité Consultatif National d'Éthique concernant l'expérimentation sur des personnes en état végétatif chronique et les plus vulnérables rappelle que : « ce sont des êtres humains qui ont d'autant plus le droit au respect dû à la personne humaine qu'ils se trouvent en état de grande fragilité »²⁷⁵. Ainsi, le degré d'humanisation d'une société se reconnaît à l'attention qu'elle porte aux plus fragiles²⁷⁶.

Mais être vulnérable évoque aussi quelque chose qui est ouvert, qui peut être touché par autrui, par une situation, surpris ou désarmé, en tous les cas affecté. Peut-être même ne pouvons-nous nous rencontrer en vérité, les uns les autres, qu'à partir de notre commune vulnérabilité. La présence à l'autre ne se fait plus alors par le savoir ou le pouvoir sur l'autre mais « à partir de ce que je ne sais pas, de ce que je n'ai pas, de ce que je ne peux pas. [...] Exposition à l'autre qui me laisse démuni »²⁷⁷. La vulnérabilité reconnue appelle comme par aimantation une relation de vérité et de rééquilibrage de la relation souvent asymétrique, en particulier dans les situations de soins ou d'aide. Elle est comme une contagiosité de la vérité.

²⁷⁴ Lévinas E., *Totalité et infini, Essai sur l'extériorité*, op. cit, p. 234.

²⁷⁵ Comité consultatif national d'Éthique, Avis sur les expérimentations sur les malades en état végétatif chronique, in *Éthique et Recherche biomédicale* (rapport 1986), Paris, La Documentation française, 1987, p. 27-28.

²⁷⁶ Quéré F., conférence orale.

²⁷⁷ Zielinski A., « Avec l'autre. La vulnérabilité en partage », *Études*, 2007, 6, n° 406, p. 769-778.

La prise en compte de ces situations nous conduit à envisager l'éthique de la vulnérabilité telle que la propose Corine Pelluchon. C'est « [...] une conception de l'homme différente de celle que l'on trouve dans l'éthique de l'autonomie et dans la philosophie du sujet [et], parce que le rapport à soi par l'autre que soi est lié à cette altérité en soi qui est celle du corps et de sa passivité. [...] »²⁷⁸. Cette éthique de la vulnérabilité fait un grand pas de côté vis-à-vis du discours de l'autonomie, qui devient une mise en demeure délétère faite dans les soins et même dans la dénomination des aides sociales²⁷⁹. Autonomie qui est, d'ailleurs, souvent confondue dans les soins (même en médecine physique et réadaptation) avec l'indépendance, mais qui illustre le plus souvent le souhait de faire tout seul, d'être plus fort, de maîtriser les limites que le handicap ou la maladie imposent. Si les patients ne répondent pas à cette mise en demeure, le jugement tombe, sans appel, pour que « le patient fasse des efforts » ou « ne se laisse pas aller », comme si la traversée de l'épreuve ne relevait que de la seule force de la volonté et de l'injonction à être autonome. Déjà affrontée à sa différence et sa limite, la personne est assimilée à ce qu'elle ne peut plus ou ne peut faire, accentuant encore la dépréciation de l'image de soi qu'elle peut avoir d'elle-même. Et, il est important selon C. Pelluchon « de prendre la mesure des effets pervers engendrés par les représentations négatives [...] et les clichés relevant de l'éthique de l'autonomie »²⁸⁰. Cette sommation d'autonomie à toute épreuve se dément d'ailleurs également même dans les décisions thérapeutiques où certains travaux²⁸¹ mettent en évidence que le malade n'adhère pas toujours pleinement aux partages des prises de décisions thérapeutiques graves qui le concernent.

Quant à ces représentations négatives, nous avons déjà évoqué dans un travail précédent²⁸² combien le pronostic d'un diagnostic pouvait venir enfermer le patient dans ce qui était énoncé et annoncé comme une vérité le concernant. Le risque est en effet, la réification de la personne qui, selon A. Jollien « consiste à réduire l'autre au rang de chose. Elle [le] réduit à un attribut, ne voit en lui qu'une qualité ou un défaut, elle le pétrifie en bloquant toute évolution »²⁸³. La

²⁷⁸ Pelluchon C., *L'autonomie brisée, Bioéthique et philosophie*, Paris, Presses Universitaires de France, 2009, p. 193.

²⁷⁹ Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA) ou Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA).

²⁸⁰ Pelluchon C., *L'autonomie brisée, Bioéthique et philosophie, ibid*, p. 198.

²⁸¹ Durif-Bruckert C., Roux P., Morelle M., Mignotte H., Faure C. & Moumjid-Ferdjaoui N., « Shared decision-making in medical encounters regarding breast cancer treatment : the contribution of methodological triangulation », *European Journal of Cancer Care*, 2015, 24, p. 461–472.

²⁸² Boucand M.-H., *Dire la maladie et le handicap, de l'épreuve à la réflexion éthique*, Toulouse, Erès, 2011.

²⁸³ Jollien A., *Eloge de la faiblesse*, Paris, Cerf, 1999, p. 31.

violence du diagnostic et du pronostic peuvent s'exercer et enfermer le malade dans un oracle pronostique qui il lui est assigné. C'est ce qui se passe lorsque le pronostic de la maladie de Huntington est énoncé aux personnes porteuses de la particularité génétique de la maladie.

e) Apprendre à « faire avec »

« La chute n'est pas un échec. L'échec c'est de rester là où on est tombé ».

Socrate (V^e siècle av. JC)

La notion de handicap ou de maladie grave est souvent associée à un *a priori* négatif, défavorable. Elle *fait fi* du regard laissant place aux capacités propres du sujet, à ce que les anglo-saxons définissent comme *l'empowerment* (parfois traduit par *habilitation*) pour désigner ce processus par lequel une personne malade, à partir d'une situation ou d'un sentiment d'impuissance, « augmente sa capacité à identifier et satisfaire ses besoins, à résoudre ses problèmes et mobiliser ses ressources, de manière à avoir le sentiment de contrôler sa propre vie »²⁸⁴. Cette notion (appréciée comme dynamique et positive) comporte plusieurs composantes essentielles : la participation, la compétence, l'estime de soi et la conscience critique, la capacité à prendre des décisions et la capacité de changement de la personne²⁸⁵. *L'empowerment* dans le cadre des maladies chroniques caractérise « un processus d'adaptation psychosociale “réussie”, au terme duquel une personne malade parvient à intégrer la maladie comme faisant partie de sa vie mais sans se confondre avec elle »²⁸⁶. Il permet de repérer et d'utiliser les propres compétences et ressources du sujet qui permettront « d'exercer un plus grand contrôle sur les aspects de sa réalité psychologique et sociale »²⁸⁷ secondaire à sa situation de maladie ou de handicap. Cette capacité est tout particulièrement à développer lorsque le sujet expérimente un sentiment d'impuissance (*powerlessness*) dans une situation.

Ce qui est intéressant à retenir dans ce concept *d'empowerment* (dont la traduction ne s'est pas imposée en français, le terme anglais étant le plus souvent utilisé comme tel) est son caractère

²⁸⁴ Gibson, C.-H., « A concept analysis of empowerment », *Journal of Advanced Nursing*, 1991, 16, p. 354-361.

²⁸⁵ Lemay L., « L'intervention en soutien à l'empowerment : du discours à la réalité. La question occultée du pouvoir entre acteurs au sein des pratiques d'aide », *Nouvelles pratiques sociales*, Volume 20, n° 1, automne 2007, p. 165-180, <http://id.erudit.org/iderudit/016983ar> consulté le 25-02-2014.

²⁸⁶ Aujoulat I., « La représentation de soi au cœur de la relation soignants-soignés, Accompagner le patient dans son processus de “ devenir autrement le même ” », *Bruxelles Santé, représentations de la santé et de la maladie*, 2006, p. 31-39.

²⁸⁷ Le Bossé Y., Lavallé M., « Empowerment et psychologie communautaire », *Cahiers internationaux de psychologie sociale*, 1993, 18, p. 7-19.

dynamique et le regard bienveillant porté sur la personne considérée avoir des capacités. Il apparaît alors que la maladie ou le handicap ne peuvent plus seulement être représentés comme un manque mais bien comme une expérience singulière, une situation particulière de la vie qui va demander une mobilisation de toutes les ressources de la personne. Julia Kristeva et Jean Vanier ont dans leurs échanges épistolaires, une belle expression pour exprimer cette potentialité à découvrir ce qu'ils nomment « éclosion de créativité »²⁸⁸ du corps et de l'esprit. Et notre expérience professionnelle de médecin nous a montré à moult reprises que les personnes avaient beaucoup plus de ressources qu'elles n'auraient jamais pu l'imaginer ou l'entrevoir avant la survenue du handicap qu'elles devaient affronter.

L'*empowerment* peut participer au *coping*, qui permet l'acquisition de stratégies nouvelles qui vont permettre de s'adapter à une situation difficile inattendue. Le *coping* est constitué par l'ensemble des efforts cognitifs et comportementaux, pour faire face selon ses propres ressources. C'est plutôt une capacité cognitive du « comment faire en pratique » en réponse à l'immédiateté de la situation.

Ces deux notions participent à l'émergence de la *résilience*, processus qui peut permettre de sortir de la position de victime en faisant appel aux propres ressources du sujet et de celles proposées par l'entourage. La résilience permet de « rebondir » après l'expérience traumatique, c'est « un processus qui permet de sortir vainqueur d'une épreuve traumatique et de continuer à se construire malgré l'adversité »²⁸⁹. Pour Boris Cyrulnik, « la résilience c'est l'art de naviguer dans les torrents »²⁹⁰, c'est-à-dire ne pas se laisser prendre par le courant des traumatismes qui risquent d'entraîner comme une eau en crue. La résilience n'est pas une donnée acquise, mais un processus qui peut se développer - ou non - tout au cours de l'existence de celui qui a vécu un traumatisme.

Ces trois formes d'adaptation (*empowerment*, *coping*, résilience) concourent à faire un cheminement intérieur qui demande souvent à être soutenu, étayé par des professionnels et/ou l'entourage du patient.

Certains travaux nord-américains ont essayé de formaliser les processus de découverte d'un « nouveau soi » dans la situation particulière de la maladie psychique et d'un processus qu'il

²⁸⁸ Kristeva J., Vanier J., *Leur regard perce nos ombres*, op.cit, p. 91.

²⁸⁹ Anaux M., *La résilience, surmonter les traumatismes*, Paris, Armand Colin, 2008, p. 34.

²⁹⁰ Cyrulnik B., *Les vilains petits canards*, Paris, Odile Jacob, 2004, p. 223.

nomme *rétablissement* dans lequel l'existence de l'individu se transforme, tant concrètement que subjectivement. Quatre phases sont isolées par David et Strauss²⁹¹ : la première est celle de l'émergence d'un nouveau soi non affecté par la maladie, puis le repérage des ressources personnelles et leurs mises en œuvre pour en final prendre appui sur ce nouveau soi et l'élargir. Nous sentons dans ces travaux rapidement parcourus combien des travaux de recherches actives pourraient conduire à étayer des formes de soutien qui permettraient aux personnes touchées par une maladie rare d'origine génétique de se reconstruire tant sur le plan psychique, cognitif que biographique et de reprendre la main sur la maladie. Ce qui nous paraît intéressant dans ce concept est qu'il est indépendant de la notion de guérison²⁹² au sens médical du terme et qu'il concerne bien le nouvel équilibre, comme un travail d'adaptation à la nouvelle situation. Il s'agit en effet, d' « optimiser le devenir de la personne en lui permettant un réengagement dans la vie active, satisfaisante et dotée de sens »²⁹³. *L'objectif n'est plus focalisé sur la disparition de la maladie mais sur les capacités de la personne à vivre autrement ses limites et difficultés. Il s'engage « un processus profondément personnel et singulier de transformation de ses attitudes, de ses valeurs, de ses sentiments, de ses buts, de ses compétences et de ses rôles. C'est une façon de vivre une vie satisfaisante, prometteuse et utile, en dépit des limites causées par la maladie. Le rétablissement implique l'élaboration d'un nouveau sens et d'un nouveau but à sa vie [...] »*²⁹⁴. Il s'agit de donner à la personne les capacités de retrouver son propre équilibre et ses priorités.

Cette notion a été une revendication forte des associations de patients aux U.S. sous la forme : « *Nothing about us without us* ». Le *rétablissement*, centré et construit à partir des potentialités de la personne, est un concept intéressant car il vient répondre au sentiment, rencontré dans tous les témoignages, d'être initialement impuissant et de ne pas savoir comment faire avec la maladie. Pourtant il nous semble ambigu puisque là-encore fait appel à une notion de retour à un état antérieur, le terme de *relèvement* nous semblerait plus adéquat, car on peut se relever et marcher même cahin-caha sans revenir à l'état initial. Nous verrons par la suite combien les pairs aidants peuvent venir au secours de cette impuissance. Ce cheminement intérieur est ce

²⁹¹ cité in Provencher H.-L., « L'expérience du rétablissement : perspectives théoriques », *Santé mentale au Québec*, 2002, 27, 1, p. 35-64.

²⁹² Provencher H.-L., « Le Paradigme du rétablissement, un savoir qui se construit », *Le partenaire*, bulletin de l'Association québécoise pour la réadaptation psychosociale, vol. 16, no 1, printemps 2008, p. 4-27.

²⁹³ Pachoud B., *Aide à l'autonomie et parcours de vie*, 2^{es} rencontres scientifiques de la CNSA pour l'autonomie, 15 & 16 Février 2012

²⁹⁴ Anthony W.-A., *Recovery from Mental Illness : The Guiding Vision of the Mental Health Service System in the 1990s*, *Psychosocial Rehabilitation Journal*, 1993, 16, 4, p. 11-23.

que Bensaïd évoque par le travail de cohérence interne que le malade accomplit car : « Etre malade, c'est changer. Mais changer, c'est tantôt être un autre, tantôt être autrement le même. Or, cesser d'être le même, c'est se perdre »²⁹⁵. Il s'agit donc de ne pas se perdre.

Chapitre II - Climat de tension avec le corps médical

1. Le discours médical initial

Comme nous l'avons noté lors de l'analyse de nos entretiens, différents témoignages ont été concordants quant à l'incompréhension initiale du corps médical face à la symptomatologie présentée par l'enfant ou l'adulte. Il est intéressant de noter que l'âge n'a pas modifié ce rapport initial à une médecine qui soit banalise et rassure, soit ne reconnaît pas de pathologie. Pourtant, il y a la plainte du malade qui cherche auprès du corps médical une explication à ce qu'il ressent comme anormal. Dans le cas précis de cette période pré-diagnostique, nous utiliserons le terme de *malade*, puisque c'est bien en tant que tels que les personnes cherchent un avis médical.

En ce qui concerne les parents, tous, alors que les maladies évoquées sont différentes, nous ont rapporté le discours initial du médecin, même celui de spécialiste (pédiatre), comme ne faisant pas cas de l'inquiétude rapportée. L'argument évoqué est en général que chaque enfant évolue différemment et qu'il n'est pas nécessaire de s'inquiéter ni de pratiquer des examens paracliniques complémentaires invasifs. Cette posture initiale se heurte à ce que nous avons repéré être *le savoir intuitif ou profane* des parents qui sentent ou perçoivent bien que quelque chose d'anormal se passe dans le développement de leur enfant. Le diagnostic ultérieurement vécu comme un retard diagnostique est en moyenne de six ans pour quatre des enfants.

Pour les adultes, les situations évoquées sont plus floues avec, principalement, un déni médical d'une problématique diagnostique sous-jacente et ceci dans deux types de situation : soit une méconnaissance diagnostique compte tenu de la rareté de la maladie qui ne peut donc être identifiée, soit par déni d'une symptomatologie parfois considérée comme non évocatrice parce que subjective, et non opérante dans la mesure où l'examen clinique et les explorations paracliniques et complémentaires ne montrent rien. Nous reviendrons sur cette place centrale de

²⁹⁵ Bensaïd N., *Un médecin dans son temps*, op. cit, p. 148-165.

la vue pour l'accès au diagnostic. L'épistémologie habituelle médicale est telle que, si rien ne peut être reconnu, selon les critères scientifiques, rien de signifiant ne peut être identifiable et le tableau clinique présenté n'est pas identifié. A l'extrême, si rien n'est identifiable (parce que non reconnu), cela n'existe pas. Or les maladies rares génétiques sont, par essence, hors du champ du savoir commun médical et ouvrent, ainsi, un champ épistémologique original. Elles peuvent être reconnues si le médecin accepte de sortir de son champ de connaissances habituel.

Nous pouvons alors approcher la complexité de cette situation épistémologique, où, le savoir médical scientifique est mis en difficulté et conduit à la constatation que, si rien ne se voit, l'existence du dysfonctionnement argué par le malade est déniée.

C'est dans ce contexte douloureux d'incompréhension qui peut parfois durer plusieurs années, qu'un jour le patient rencontre un médecin qui connaît la maladie et donc reconnaît qu'il en est porteur et en énonce le diagnostic. Nous nous proposons donc de tenter de comprendre la particularité épistémologique du diagnostic de ces maladies rares.

2. L'élaboration diagnostique : du symptôme au signe

L'épistémologie du diagnostic médical a recours à la langue médicale qui possède son vocabulaire, ses expressions, sa « grammaire »²⁹⁶, son langage à dimension universelle et objective. L'étude générale des signes est la séméiologie, terme initialement médical²⁹⁷ qui désigne la partie de la médecine qui traite des maladies. Le terme a été repris secondairement dans la linguistique. La connaissance de la sémiologie permet d'émettre une hypothèse en rapprochant les signes constatés de la situation particulière du patient examiné, selon les signes généraux de la nosographie. De la déclinaison des signes, qui doivent être d'abord reconnus puis associés selon leur présence et leur importance, émergent une ou des hypothèses de reconnaissance et d'identification d'une maladie ou d'un faisceau de maladies à partir des connaissances du médecin. Cette hypothèse sera ou non confirmée par d'éventuels examens paracliniques.

²⁹⁶ Foucault M., *Naissance de la clinique, op. cit.*, p. XIV.

²⁹⁷ Lavoisien, J.-F., « séméiotique, séméiologie, sémiologie », *Dictionnaire portatif de médecine, d'anatomie, de chirurgie, de pharmacie, de chimie, d'histoire naturelle, de botanique et de physique*, Paris, chez Théophile Barrois, 1793.

Le symptôme est subjectif, il est un signe qui est à déchiffrer. Il décrit le phénomène ressenti par le patient, qui en exprime la plainte au médecin qui va devoir l'interpréter pour le traduire en signe. Dans cette optique, le médecin devient l'herméneute de ce que le malade présente et de la façon dont il le vit, pour qu'à son tour le malade puisse en faire une analyse herméneutique. « Mon médecin, c'est celui qui accepte de moi que je voie en lui un exégète avant de l'accepter comme réparateur »²⁹⁸. Le signe clinique serait « le symptôme additionné, supplémenté de la conscience organisatrice du médecin [...], le symptôme en tant qu'il prend place dans une description ; [...] le médecin serait alors celui qui transforme, par la médiation du langage [...] le symptôme en signe »²⁹⁹. Cette opération associe pour Foucault une activité de comparaison, de constatation de la simultanéité ou de la succession des symptômes et de la confirmation, ou non, anatomique des hypothèses diagnostiques³⁰⁰. Elle permet par l'examen clinique la recherche des indices passés sous silence par le malade et par l'interprétation des symptômes décrits, de *passer du symptôme au signe*, c'est-à-dire du phénomène à son élément signifiant. Les signes vont pouvoir se combiner, s'associer simultanément ou dans le temps et permettre d'accéder *au signifié ainsi manifesté : la maladie* en cause. Ce qui permet l'interprétation et la dénomination de la maladie est la variation combinatoire des éléments simples que sont les signes. Cette proposition porte à considérer la médecine comme un véritable langage « puisqu'il y a une substance, le symptôme, et une forme, le signe (un ordre biface signifiant-signifié) ; une combinatoire démultipliant ; un signifié nominal comme dans les dictionnaires ; et une lecture, le diagnostic, qui est d'ailleurs, comme pour les langues, soumis à un apprentissage »³⁰¹. En effet, dans cette lecture de la médecine comme art du langage, le diagnostic est pour Roland Barthes « un acte de lecture d'une configuration de signes »³⁰². En linguistique, le signe désigne le mot. Dans le langage médical, il est porteur d'un consensus signifiant aidant à désigner la maladie qui est évoquée.

C'est selon des facteurs de reproductibilités et de statistiques que le diagnostic sera confirmé en rapport au consensus signifiant de l'association des signes constatés et retenus. Intervient à ce stade l'expérience du praticien associée à toute la reconnaissance de sa dimension d'expert

²⁹⁸ Canguilhem G., « La santé, concept vulgaire et question philosophique », in *Ecrits sur la médecine*, Paris, Seuil, Champ freudien, 2002, p. 49-68.

²⁹⁹ Barthes R., « Sémiologie et médecine », *L'aventure sémiologique*, *op. cit.*, p. 276.

³⁰⁰ Foucault M., *Naissance de la clinique*, *op. cit.*, p. 93.

³⁰¹ Barthes R., « Sémiologie et médecine », *ibid.*, p. 282.

³⁰² *Ibid.*, p. 279.

clinique. Ce qu'il est intéressant de noter est qu'un même symptôme peut être interprété totalement différemment selon les praticiens. Il apparaît que certains symptômes sont d'emblée disqualifiants et non retenus comme devant être pris au sérieux. Nous retrouvons, ici, les symptômes subjectifs de la fatigue et de la douleur. Ainsi, plusieurs de nos interlocuteurs ont évoqué combien la symptomatologie a été initialement récusée car trop peu significative quand elle n'est pas contextualisée dans le diagnostic difficile à faire d'une maladie rare particulière. Ainsi, les sourcils de Damien qui n'ont eu aucune valeur significative pour de nombreux médecins suffirent au final pour poser le diagnostic d'un syndrome Kabuki dont c'est le signe caractéristique.

Si nous reprenons la notion du « bruit et du message » proposé par Foucault³⁰³, nous pouvons aisément retenir que *la maladie rare fait du bruit* mais le médecin n'arrive pas à l'individualiser en éléments de messages significatifs. Et le bruit discrédité est très souvent associé au bruit psychosomatique. Le médecin ne parvient pas à le *traduire* en une maladie identifiée et connue, il n'y entend que du bruit. Mais, plus le bruit fait par la maladie et manifesté par le malade est non reconnu, voire nié, plus le bruit s'amplifie dans le vécu du malade. Celui-ci dit « *devenir fou* » de ne pas être entendu et de ne pas trouver d'explication à ce « bruit » qui l'habite. Si le bruit semble d'emblée non signifiant pour le médecin, il n'est pas rare que celui-ci soit tenté de le classer comme tel et ce, sans appel, pour limiter le risque d'amplification supplémentaire par le malade. Le dialogue est impossible.

Les maladies rares interpellent ce point crucial de l'épistémologie médicale puisque par définition *l'expérience ou la référence générale de la connaissance* n'existent pas sauf pour quelques rares spécialistes qui alors pourront reprendre le champ épistémologique qui leur est connu de la science médicale. Le recours à Internet leur permettra de transformer le cas unique et le savoir acquis en connaissance universellement partagée et connue. C'est une démarche identique qui fut à l'origine du site d'Orphanet maintenant internationalement connu et consulté pour rendre universelle la connaissance et l'expérience de l'unique.

Dans le cadre des maladies rares, le passage du symptôme au signe est donc un point critique dans la mesure où le signe ne rentre pas dans un contexte de *signifiants* qui prennent sens par leur association. Il est surprenant que ce passage se fasse parfois par les malades eux-mêmes, puisque sont maintenant fréquents ceux qui, sur Internet, mettent leurs symptômes en mots clés

³⁰³ Foucault M., « Message ou bruit ? » in *Dits et écrits I*, 1954-1975, Paris, Quarto Gallimard, 1994, p. 585-588.

sur un moteur de recherches et tombent, ainsi, sur plusieurs propositions diagnostiques. Ces malades effectuent sans le savoir le passage du symptôme au signe et confie au moteur de recherches la lecture de ces signes pour évoquer le diagnostic. Ils *consultent* le moteur de recherche comme ils *consultent* leur médecin ! En revanche, ils font l'impasse sur l'herméneutique du signe qui n'est pas une écriture simple *in abrupto* et qui demande à être *interprétée*, rôle essentiel de l'acte médical et de l'examen clinique qu'un moteur de recherches ne pourra jamais effectuer. Par exemple, si l'on associe sur le moteur de recherches Google³⁰⁴ les trois symptômes : fatigue + douleur + laxité, les premières réponses donnent un diagnostic qui est le syndrome d'Ehlers-Danlos comme si le symptôme était spontanément traduit en signe permettant le diagnostic. La démarche se résout à une équation qui ne donne pas lieu à une discussion ou un besoin de vérification. L'association des trois symptômes est paradoxalement et directement reconnue par le moteur de recherches comme des messages et non plus comme du bruit. Il faudra attendre les logiciels d'aide au diagnostic pour que le médecin arrive à la même combinaison diagnostique signifiante.

L'information sur Internet est un objet brut, *sans médiation*. Ces informations sont données de façon générale, sans modulation, et elles sont écrites. L'interprétation ne se fait pas ni dans l'échange, ni par pas successifs, elle est donnée d'un coup, sans commentaire. Il n'y a pas de « co[I]-loque » entre l'ordinateur et le malade, le malade est en face-à-face directe avec l'écran de l'ordinateur. La réponse à la question posée est immédiate. Le malade peut y revenir pour vérifier qu'il a bien compris ce qu'il a lu, comme une trace indélébile. Il peut y avoir une collusion entre les données générales statistiques lorsqu'il s'agit de données pronostiques qui sont toujours à formuler de façon individuelle, ce que l'ordinateur est incapable de faire. L'information doit être filtrée et interprétée au vu de la situation du malade qui est unique, considéré dans toute son histoire médicale. Ainsi, Internet joue le rôle d'un tiers *immédiat*, support d'informations accessibles à tous, tant par les informations dites médicales que par le partage d'expériences, recherche donc tant médicale qu'expérientielle. Il participe à une information large, mais non ciblée, non hiérarchisée qui enrichit la savoir commun des malades, mais qui peut être aussi très anxiogène. Pour certains sociologues il est encore « nébuleux », ne jouant pas encore de façon évidente une aide à la communication entre le médecin et le

³⁰⁴ Tang H., Hwee Kwoon Ng J., « Googling for a diagnosis, use of Google as a diagnostic aid : Internet based study », *British Medical Journal*, 2006, 333, p. 1143–1145.

patient³⁰⁵. Son omniprésence conduit cependant à une modification réciproque de la relation malade-médecin. Les apports et inconvénients en sont maintenant fréquemment analysés³⁰⁶, insistant sur la validation et l'actualisation impératives des informations accessibles à tout malade.³⁰⁷ La notification *Honcode* et sa charte éthique vont dans ce sens mais sont encore méconnues du grand public. Une éducation de ce dernier au maniement des informations reçues, à l'exercice d'un esprit critique, à la vérification de la source et de l'actualisation des informations associées au partage de ces informations avec le praticien serait fort utile pour faire d'Internet un allié et non un rival du corps médical. Le médecin devrait pouvoir devenir ainsi *l'herméneute* de l'information recueillie.

Ceci nous amène à considérer que la maladie rare est une situation épistémologique très spécifique dès l'énoncé et l'interprétation des symptômes, bien qu'ils ne conduisent pas encore à la dénomination de la maladie. Gardons la métaphore de l'écriture de R. Barthes qui propose que le syndrome soit « l'acte de lecture de la configuration des signes, c'est-à-dire la saisie d'un certain nombre de signes médicaux comme configuration signifiante, stable, régulière, légale et renvoyant à un signifié qui est toujours le même »³⁰⁸. Tout se passe comme si les symptômes évoqués par le(la) malade atteint(e) d'une maladie rare étaient traduits en signes incompréhensibles, soit dès le stade du signe (comme seraient des hiéroglyphes indéchiffrables) soit au stade des mots secondaires à l'association des signes (qui ici s'écriraient dans une langue inconnue du médecin). Nous rappelons que ces symptômes ne se traduisent pas par des particularités technico-observables (par la biologie ou l'imagerie) et sont relégués au niveau d'un symptôme psychosomatique c'est-à-dire non retenu comme « vrai » signe d'une « vraie » maladie saisissable, à valeur universelle reconnue, qui serait bien objectivée et produirait des signes clairement identifiés. Cette constatation nous conduit à poser la question de ce que doit être un symptôme (énoncé par le malade) pour qu'il puisse être interprété comme signifiant et conduire à un signe clinique (du côté du médecin) qui permettra de nommer la maladie ainsi signifiée. Le symptôme doit-il se manifester biologiquement ou par une imagerie pour pouvoir être retenu ? et si ce n'est pas le cas, est-il systématiquement considéré comme relevant de la

³⁰⁵ Méadel C., Akrich M., « Internet, tiers nébuleux de la relation patient-médecin », *Les Tribunes de la santé*, 2010, 4, n° 29, p. 41-48.

³⁰⁶ Kivits J., Lavielle C., Thoër C., « Internet et santé publique : comprendre les pratiques, partager les expériences, discuter les enjeux », *Santé Publique*, 2009, 21(HS), p. 7-12.

³⁰⁷ Moutel G., « Les parents d'enfants handicapés et Internet, Du bon usage d'Internet par les patients et sa place dans la relation soignant-soigné », *Contraste*, 2006, 1, n° 24, p. 237-246.

³⁰⁸ Barthes R., « Sémiologie et médecine », *ibid.* p. 279.

sphère psychologique ? et qu'est-ce à dire d'un symptôme qui serait renvoyé à la sphère psychique et perdrait ainsi sa valeur de symptôme organique ?

Nous pouvons retenir de cet enjeu épistémologique une articulation entre la *singularité* de la clinique et la dimension *générale* des connaissances médicales, précisément interrogée par la rareté de la maladie. Il nous rappelle, que le lien médical est avant tout un lien singulier centré sur la personne malade. Cette particularité épistémologique nous conduit à mieux comprendre pourquoi le diagnostic n'est pas fait par le médecin généraliste, tout simplement parce qu'il n'a pas le cadre référentiel nosologique qui lui permettrait d'identifier la maladie. Il ne fait pas le diagnostic car celui-ci suppose de parler une autre langue que celle qu'il pratique habituellement lors de ses consultations médicales. La problématique n'est donc pas au niveau de la connaissance qui ne peut être, à notre sens, infinie mais concerne la posture du praticien face aux limites de sa connaissance. Alors que l'acte médical de nomination de la maladie est impossible, l'acte de dire la maladie c'est-à-dire d'entendre et de prendre en compte les plaintes du malade reste accessible. « Entre la plainte des maux et le mot de la maladie, tente de s'épeler une expérience de l'homme souffrant primitive, originaire et émergente »³⁰⁹. Nous pourrions dire aussi que la médecine comme science des maladies rares n'en est qu'aux prémices, mais qu'elle pourrait cependant s'exprimer par son art de prendre soin. En effet, face à cette traduction impossible du symptôme en signe, véritable *travail herméneutique*, s'énonce *la parole subjective du patient* qui trouve des mots pour parler, nommer son expérience devant ce qu'il ressent être anormal et qu'il vient soumettre à la dénomination médicale scientifique. Cette mise en mots peut se heurter au mur de l'incompréhension ou pire du jugement si l'échange est impossible. Le patient se trouve alors confronté à une double peine !

Ainsi, si le langage médical ne rejoint pas l'expérience du malade, se creuse un espace, qui peut devenir abyssal. Entre la parole propre du patient non entendue par le soignant et le langage médical inaccessible au malade, c'est la souffrance du malade qui tente de s'exprimer. Le sens clinique du médecin le conduit à entendre et à interpréter le sens que le malade donne à son mal, en fonction de son histoire, de son environnement, de sa culture. Il peut alors le soutenir dans ses capacités à trouver en lui de nouvelles normes de normativité, même si le traitement curatif de la maladie n'existe pas. Il apparaît donc que l'épistémologie secondaire à l'existence des malades porteurs d'une maladie rare génétique conduit à résister à une médecine qui pourrait

³⁰⁹ Pierron J.-P., *Parole, souffrance et soin*, conférence journée des doctorants, Lausanne, 2013-02-08

exclure de son champ de compétences la parole de la plainte, dès lors qu'elle n'obéit pas aux règles de la langue médicale.

3. *L'énoncé du diagnostic*

a) Acte de nomination

« Nommer c'est apaiser ».

Roland Barthes par Roland Barthes, Paris, Le seuil, 1975, p. 181.

À partir du raisonnement épistémologique discursif que nous avons évoqué, le diagnostic sera un jour porté quand le malade rencontrera le médecin en capacité d'associer les signes présentés et de les « combiner » pour identifier la maladie. Selon Michel Foucault, « le regard clinique opère sur l'être de la maladie une réduction nominaliste »³¹⁰. Cette réduction permet au médecin de faire le lien entre *le cas isolé, singulier* du patient et l'ensemble des connaissances *générales* scientifiques répertoriées et publiées.

La maladie étant identifiée, elle est désignée par un mot qui permet de la reconnaître et de l'isoler parmi les 8 000 maladies rares connues. Ce mot est le nom de la maladie. La nomination est l'acte qui permet de faire l'annonce du diagnostic et d'envisager ou non des pistes thérapeutiques : « le lieu du cadre nosologique est alors tout simplement un nom, c'est la maladie comme nom. [...] En médecine, ce qui arrête cette espèce de recul ou de conversion du signifié en signifiant, c'est la pratique médicale, c'est le fait que le signifié, étant saisi en tant que nom de la maladie, on convertit dès lors le système sémiologique en problème thérapeutique, on essaie de guérir la maladie...»³¹¹

Dans le cadre des maladies rares génétiques, le nom donné est souvent le nom éponyme du ou des médecins qui ont décrit la maladie pour la première fois. D'autres propositions peuvent se faire associant la kyrielle des symptômes ou un acronyme avec les premières lettres des principales anomalies.³¹² Ceci n'est pas le cas pour les maladies classiques qui dénomment le dysfonctionnement de l'organe lésé telles que l'œdème aigu du poumon, l'insuffisance rénale,

³¹⁰Foucault M., *Naissance de la clinique, op. cit*, p. 119.

³¹¹ Barthes R., *Sémiologie et médecine, ibid*, p. 281.

³¹² Un exemple est donné par Aymé S. : le crasurcami pour cra(niosténose) sur(dité) ca(tarcaté) mi(crostomie) in Aymé S, *Les injustices de naissance*, Paris, Hachette, Littératures, 2000, p. 96.

etc. Mais le nom propre en lui-même n'a au départ aucun signifiant autre que le nom de l'auteur de l'article princeps de la description de la maladie ; il n'appartient à aucune catégorie et échappe à toute classification. Ce qu'il est intéressant de noter c'est que justement le nom donné à la maladie est celui d'un nom propre qui par essence et par culture évoque et la filiation et l'identité d'une personne. C'est cette identification qui fonde l'identité juridique et sociale de l'enfant. Nous faisons l'hypothèse que la nomination de la maladie est une aide pour que le sujet se sente de nouveau réinséré dans la société, reconnu, évoquant une renaissance symbolique : « l'acte de nomination est le début de toute identité. Il en est le point de départ tout comme l'est l'acte de nomination du sujet par celui qui lui donne son nom. Dans notre société, le nom du sujet indique sa filiation, c'est-à-dire sa place dans la lignée »³¹³. La maladie éponyme, associée à la dimension imaginaire, pointe la filiation et l'arbre généalogique.

Mais la maladie éponyme ne prend sens que pour les autres médecins qui ont eu connaissance de l'article décrivant la sémiologie et l'identification de la maladie ainsi dénommée. La nomination éponyme prend alors sens de signifié. Il s'agit sur le plan linguistique d'une antonomase qui permet de saisir par l'évocation du nom propre ce qui est évoqué par sa prononciation, lui donnant alors place d'un nom commun. Il est à noter que ce nom du médecin illustre combien la maladie est en lien avec le médical et non avec le malade. Aucune maladie rare (à notre connaissance) ne porte le nom du premier malade chez qui elle a été décrite, peut-être par respect du secret médical, mais peut-être aussi parce que nous oublions que la médecine existe, comme le rappelle Canguilhem, parce qu'il y a des malades qui la convoquent !

Nous avons noté que cette nomination éponyme conduit parfois à dénommer la même maladie par des noms propres différents selon les pays et le praticien local l'ayant décrite³¹⁴. Ainsi, la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), ou Maladie de Charcot en France se nomme maladie de Lou Gehrig dans les pays anglo-saxons. Nous constatons alors que la dimension universelle de la dénomination de ces maladies rares génétiques est mise en défaut, ce qui peut compliquer le partage des informations et des savoirs partagés les concernant. Ils ne peuvent plus utiliser la langue commune médicale, la même entité étant définie par deux noms différents.

³¹³ Chauchat H., Durand-Delvigne A., *De l'identité du sujet au lien social*, Paris, Presses Universitaires de France, 1999, p. 62.

³¹⁴ Waseem M., Khan M., Hussain N., and all, « Eponyms : Errors in clinical practice and scientific writing », *Acta Orthop. Belg.*, 2005, 71, p. 1-8.

L'annonce est un moment violent, mais incontournable et souvent attendu, qui marque de son sceau l'histoire du sujet avec sa maladie. Même si elle est parfois vécue comme le soulagement de pouvoir enfin mettre un nom sur l'ennemi, sa formulation peut faire violence. Son énoncé peut s'apparenter à une « formule tragique », terme emprunté à Agnès Rivière³¹⁵. Nous n'insisterons pas sur l'importance de la formulation du pronostic qui peut être mortifère quand toute ouverture d'un possible espoir est fermée. Le langage qui fait partie intégrante du soin et du soulagement envers autrui devient, dans l'annonce, la médiation qui redouble de violence³¹⁶. Plusieurs témoignages recueillis ont illustré combien la charge des complications énoncées peut être impossible à porter s'il n'y a pas d'accompagnement à la suite de l'annonce. L'enjeu de la consultation d'annonce du diagnostic est donc majeur. En principe, aucun résultat de recherche de mutation ne peut être annoncé par téléphone. Ces dernières années, la modalité de l'annonce de la maladie rare génétique a quelque peu évolué suite à la dynamique des protocoles d'annonce du cancer. Actuellement, il est fréquent qu'un(e) psychologue ou un(e) psychanalyste³¹⁷ assiste à cette consultation et revoit ultérieurement le patient s'il en exprime le besoin.

La nomination du nom de la maladie va prendre une portée symbolique pour le malade car nommer c'est reconnaître. Nommer permet de démasquer la maladie comme l'ennemi à combattre. Nommer prend les mots de la nomenclature médicale pour désigner la maladie en cause, il s'agit de trouver le mot exact qui correspond au tableau clinique présenté. Pouvoir nommer c'est permettre de sortir du « tohu-bohu », du chaos dans lequel la maladie peut précipiter. Il y est alors nécessaire de différencier la maladie de la personne pour qu'elle ne s'y confonde pas. Nommer c'est ouvrir à l'organisation, c'est sortir de l'indifférencié, du général comme l'illustre le mythe biblique fondateur de la Genèse où le monde s'organise à partir de l'efficacité de la parole nominatrice.

Ce qui accompagnera cette nomination sera de l'ordre d'une parole au sujet de la maladie qui aura été nommée, par exemple l'explication du mécanisme de la maladie, les pistes thérapeutiques si elles existent, le pronostic, etc.

³¹⁵ Rivière A., Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington, *Manifeste de Dingdingdong*, Editions dingdingdong, 2012, p. 84.

³¹⁶ Dumont M., *L'annonce au malade*, Paris, Presses Universitaires de France, Questions de soin, 2015.

³¹⁷ Munnich A., Glorion C., *La rage d'espérer*, Paris, Plon, 1999.

b) Acte marchand ou acte de don ?

Le corps médical lorsqu'il nomme la maladie peut s'en tenir à la formulation opératoire requise qui permettra d'énoncer le diagnostic, le mot de la pathologie ou bien s'engager dans un échange de paroles qui prennent valeur de don. Selon l'une ou l'autre façon de procéder la réception du diagnostic sera différente. Ce sont donc ces deux alternatives que nous nous proposons d'explorer.

Dans son *Essai sur le don*, Marcel Mauss évoque les dons dans les civilisations « archaïques ». Pour lui, le don est envisagé comme un fondement anthropologique du lien social, en dehors de toute justification utilitariste ou valeur économique. Il s'oppose à l'idée de la société économique et de *l'homo œconomicus* où tout a une valeur marchande au profit de l'intérêt personnel, de l'Etat nation-providence et de sa politique de redistribution ou de la seule référence d'analyse de type utilitariste. Cette analyse viendrait justifier le pourquoi et l'intérêt de celui qui effectue le don, secondaire à un choix rationnel posé par l'acteur. Dans ces grilles de lecture de la société, le don gratuit, désintéressé et totalement altruiste apparaît inconcevable et impossible. Les travaux de Mauss et ceux de ses successeurs argumentent que « le don est aussi moderne et contemporain que caractéristique des sociétés archaïques ; qu'il ne concerne pas seulement des moments isolés et discontinus de l'existence sociale, mais sa totalité même »³¹⁸. Initialement évoqué comme obligatoire, le retour du don apparaît, au fil de *L'essai sur le don* « sous une forme désintéressée et obligatoire en même temps »³¹⁹, où « obligation et libertés [sont] mêlées »³²⁰. Pour Mauss, le temps du don comporte trois mouvements : donner, recevoir et redonner. Le temps du don est aussi important que celui de recevoir, et seul le dernier temps permet de sortir de la dette.

On peut se demander si le diagnostic peut être envisagé selon ces deux grilles d'analyse. Dans le cas des maladies rares, le diagnostic est en effet, un point d'orgue, le fruit d'une recherche parfois éperdue du médecin rare et exceptionnel qui saura reconnaître la maladie et la nommer. Ce que donne le médecin peut alors être reçu comme un événement-don de grande valeur et le patient veut remercier le spécialiste ainsi rencontré. Un des points importants à repérer ici est le caractère asymétrique de la relation soignant-soigné autrefois socle incontournable de cette relation paternaliste illustrée par le professeur Portes dans les années 1950 : « Tout patient est et

³¹⁸ Godbout J.-T. en coll avec Caillé A., *L'esprit du don*, Ed. La Découverte & Syros, Paris, 2000, p. 20.

³¹⁹ Mauss M., *Sociologie et anthropologie*, Paris, Presses Universitaires de France, [1950], 2003, p. 194.

³²⁰ *Ibid*, p. 258.

doit être pour [le médecin] comme un enfant à apprivoiser, (...) à sauver, (...), à guérir »³²¹. De nombreux mouvements de revendication de malades ont tenté de rééquilibrer cette asymétrie en introduisant les droits des patients selon la loi de 2002. La diffusion de l'information médicale et scientifique par le biais d'Internet a également concouru à un réajustement de cette relation qui, quoi que l'on fasse, reste asymétrique. L'un des deux possède un savoir qu'il va délivrer à celui qui est en attente d'un savoir sur lui-même qui le concerne au plus haut point puisqu'il s'agit d'un savoir sur sa vie et son devenir.

Ce qui est reçu par le malade à l'annonce du diagnostic est de l'ordre de la parole, qui est autorisée dans cet espace très particulier de la relation médecin-malade. Ainsi, la parole du diagnostic peut se réduire à un simple énoncé de linguistique médicale, à une information réduite à sa plus simple expression, si le diagnostic est posé sans qu'il n'engage de part et d'autre le début d'une relation, d'une histoire dont la seule raison d'être est la reconnaissance d'une maladie vécue par un malade singulier, en souffrance. L'énoncé du diagnostic peut en rester là, et limite le « risque » pour le soignant de s'engager dans une relation plus intersubjective avec le malade. Nous en restons alors sur un *échange marchand*, qui se règle dans le temps de la consultation par le montant fixé à l'avance par celui qui détient la « marchandise » qui sera échangée : le diagnostic.

La prise en compte est alors *la maladie* dont est atteint le malade et non le malade lui-même. Le médecin se réduit à un *producteur de savoir*, qui applique toute la technicité des règles professionnelles qui sont les siennes et c'est ce qui lui est demandé. Le prix de la consultation sera d'ailleurs en fonction de la qualité professionnelle reconnue de façon publique du praticien en question. Nous restons dans le registre du donnant-donnant, symétrique et équivalent en termes de valeur marchande. La relation prend fin avec le règlement, elle n'ira pas plus loin. L'égalité qui tente ainsi de s'établir par le paiement de l'acte diagnostique interrompt toute relation redonnant à chacun des protagonistes sa liberté par le règlement immédiat de la dette. Chacun est « quitte » de son positionnement marchand. Peut-on même évoquer l'hypothèse que, dans ces conditions, l'usager (terme maintenant usité dans le milieu médico-social) comme dans tout système marchand ne soit rien de plus qu'un instrument nécessaire à la valeur marchande du praticien.

³²¹ Portes L., « Du consentement du malade à l'acte médical », *À la recherche d'une éthique médicale*. Paris, Masson, 1964, cité par Rameix S, *Fondements philosophiques de l'éthique médicale*, Paris, Ellipses, 1996, p. 98.

Mais cette parole, ce moment du diagnostic qui marque comme un sceau la vie du malade, peut initier une toute autre dynamique si elle vient sceller une *alliance* entre le malade concerné et le médecin consulté. « Poser un diagnostic est un acte technique. Transmettre ce même diagnostic devient un acte d'humanité à la condition de considérer l'autre, certes malade, comme homme à part entière »³²². Ainsi, le diagnostic peut devenir une *parole donnée*, posée et qui un jour sera la source d'un autre partage.

Evoquer le diagnostic comme *posé* par le médecin peut être rapproché du verbe *imposer*. Cet imposition porte métaphoriquement plusieurs sens que nous découvrirons progressivement au cours des témoignages : l'imposition du diagnostic parfois vécue comme une condamnation devenue incontournable et, à terme, pénible et difficile. Mais aussi imposition au sens de donner un nom (par exemple lors du baptême) qui rejoint le geste de l'imposition des mains, habité d'une sorte de bénédiction reconnaissante de l'existence de la personne. Ce geste d'imposition est toujours réalisé par une personne qui est censée avoir un savoir ou un pouvoir, ou dans tous les cas quelque chose d'une supériorité (même si ce n'est que celle de l'âge) sur celui qui reçoit cette imposition. Ce qui est en jeu dans le diagnostic qui est posé, n'est-ce pas de l'ordre de cette nomination qui instaure la reconnaissance d'un sujet porteur de telle ou telle maladie par un tiers qui possède un certain savoir et un pouvoir de nomination ?

Poser le diagnostic peut être de l'ordre de « donner sa parole », qui engage bien au-delà du mot ou du diagnostic échangé. Mais quelle est cette différence entre la parole marchande et la parole qui engage ? N'est-ce pas une parole qui s'adresse alors plus à la personne malade en tant que sujet qu'à la maladie diagnostiquée. Ce qui se donne illustrerait « la valeur de lien » proposée par Godbout³²³, qui vient dire combien le don a une valeur bien supérieure à sa valeur marchande. Elle enrichit les protagonistes, les transforme, habitée de gratuité, « plus-value de tout le réel qui est ainsi donné et reçu et qui circule entre les personnes concernées »³²⁴. Parole qui ne peut être énoncée et entendue que si la confiance ouvre à une parole vraie, même si cette parole donnée, pour que le diagnostic soit entendu, est tranchante comme le glaive, et vient dire la fragilité, la vulnérabilité ou la menace de mort.

³²² Danion-Grilliat A., « Conflits éthiques autour du diagnostic et du consentement A propos de la psychiatrie et du diagnostic prénatal », *L'Information Psychiatrique*, 2011, 87, p. 557-66.

³²³ Godbout J.-T., Caillé A., *L'esprit du don*, op. cit, p. 245.

³²⁴ Godbout J.-T., *Ce qui circule entre nous*, Paris, Seuil, avril 2007.

Nous avons précédemment illustré le parcours, l'errance diagnostique, les jugements erronés, l'isolement, vécus par les patients atteints d'une maladie rare. Sortir de cette impasse, pouvoir s'approcher du réel vécu par le patient est un événement à partir duquel le malade va tenter de se reconstruire. Et ce n'est pas le prix marchand d'une consultation (même avec dépassement d'honoraire) qui va le dédouaner vis-à-vis du médecin qui a su, enfin, poser un nom sur sa maladie.

Dans la situation où le don serait attribué au fait même de poser un diagnostic, notre hypothèse est que le contre-don ne passe pas (seulement) entre le donneur initial (le médecin) et le bénéficiaire (le malade) mais entre le malade et d'autres malades qui ont eu le même diagnostic que lui. La dynamique du contre-don serait le ferment de la solidarité entre pairs qui pourra prendre forme dans le cadre associatif. Le don redonné se fait alors avec une personne initialement étrangère, dont le seul lien avec le nouveau donateur est dû au partage d'un même diagnostic et aux similitudes de leurs expériences. Godbout en retient la non distance qui existe entre le donneur et le receveur, établissant le caractère « communautaire » de l'association, l'existence de rapports fondés sur les liens interpersonnels et singuliers reconnaissant l'histoire singulière de chaque personne avec qui les liens sont entretenus, rapports « régis par le lien en lui-même et non par des normes extérieures »³²⁵.

Tout don engendre, ainsi, une réciprocité mais n'efface pas l'asymétrie de la relation. Si le diagnostic est vécu dans une relation soutenante pour le malade, à l'origine d'une véritable alliance entre le soignant et le malade, l'investissement de celui-ci dans une association de patients peut se lire sous la forme de ce qu'il peut à son tour rendre et donner à d'autres personnes partageant avec lui le même diagnostic. Ayant beaucoup reçu, il souhaite beaucoup donner, sans compter ou évaluer l'équivalence de ce qu'il a reçu et de ce qu'il redonne, investissement sans calcul. Et il donne souvent beaucoup dans le cadre associatif pour soutenir, écouter, donner de l'information ou orienter vers les professionnels adéquats. C'est un choix libre, qui se fait sans obligation. Et c'est comme le souligne Godbout l'acte initial du don qui initie le cercle du don, qui « fonde le système »³²⁶, même si l'acte secondaire de redonner est très éloigné chronologiquement de l'annonce diagnostique. Ce temps parfois très long peut s'expliquer et par le travail psychique secondaire à la gestion de la maladie et par le temps

³²⁵ Godbout J.-T., Caillé A., *L'esprit du don*, *ibid*, p. 106.

³²⁶ *Ibid*, p.139.

souvent long qui est au cœur de la réciprocité, alors que « l'évacuation du temps est au cœur du rapport marchand »³²⁷.

Ainsi, chacun redevient donneur et une chaîne de transmission et de solidarité peut s'établir dans le cadre d'un rapport qui s'inscrit dans la socialité primaire. Celle-ci « représente le lieu réel, symbolique ou imaginaire dans lequel les personnes entrent en interaction directe », lieu qui peut être considéré comme l'espace concret de l'inter subjectivité³²⁸. Dans cette socialité, le don est l'essence de toute relation et de tout lien social.

4. Des malades qui ne guérissent pas

*« Être malade, c'est vraiment pour l'homme vivre d'une autre vie
[...] une autre allure de la vie ».*

Canguilhem G. Le normal et le pathologique, Paris, Presses
Universitaires de France "Quadrige", 1998, p. 49

Les malades touchés par une maladie rare génétique confrontent notre médecine occidentale à ses limites, puisque rares sont les possibilités de guérison. Le cancer fut longtemps l'illustration d'une médecine de l'incurable, il l'est encore malheureusement trop souvent même si dans nombre de cas des protocoles d'essais thérapeutiques peuvent être proposés et sont efficaces. Dans les maladies rares, cette éventualité est loin d'être la plus fréquente. La recherche se limite encore le plus souvent dans celle de l'identification du gène qui serait responsable de la maladie. Nous pouvons imaginer ce qu'est toute une vie marquée par les conséquences d'une maladie contre laquelle on ne peut rien essayer de faire pour éviter l'évolution.

Les propositions thérapeutiques permettant une véritable guérison au niveau de la lésion du gène sont encore exceptionnelles, les thérapies substitutives géniques ou cellulaires restent des pistes de recherche. En effet, les maladies rares d'origine génétique sont encore des maladies qui s'affrontent (et font front) à la toute-puissance imaginaire de l'efficacité médicale : beaucoup de maladies n'ont pas encore de localisation du gène en cause, on ne sait rien ou presque sur le pourquoi des mutations *de novo* hormis de dire qu'elles sont dues au hasard, à l'environnement et à l'évolution naturelle de l'espèce, ce qui n'est pas en soi une explication réconfortante

³²⁷ *Ibid*, p.140.

³²⁸ *Ibid*, p.197.

lorsque l'on est soi-même concerné. Le diagnostic de ces maladies est le plus souvent difficile et fait avec des erreurs, des hésitations et des retards. Au bout de la chaîne, les propositions thérapeutiques n'en sont encore qu'aux prémices et tâtonnements, par « essais thérapeutiques » successifs. Ces maladies que l'on peut qualifier de nouvelles, en tout cas dans leur dénomination et leur diagnostic, mettent ainsi le corps médical en échec ou - *a minima* - en difficulté. Les espoirs de la thérapie génique³²⁹, médiatisée lors des différents Téléthons ne sont pas des solutions thérapeutiques généralisées³³⁰. Cette piste est encore souvent expérimentée sur les modèles murins* des pathologies. Son efficacité est très compliquée et repose sur de multiples facteurs, dont les recherches sur les vecteurs transportant la séquence nucléotidique associées au développement des recherches fondamentales sur le gène lui-même. Elle commence juste à émerger³³¹ comme un essai très récent sur les chiens (Novembre 2014) qui semble prometteur dans le traitement de la myopathie de Duchenne, essai qui devrait être transféré sur l'homme en 2015³³². Un nouvel essai doit être initié aux Etats-Unis, et dans plusieurs pays dont la France pour les malades atteints par une granulomatose septique chronique³³³ à partir d'un vecteur issu des recherches du Généthon.

La guérison est en soi difficile à définir et à circonscrire³³⁴ ; cette interrogation est particulièrement justifiée dans le cadre d'une maladie rare d'origine génétique où parfois aucune piste thérapeutique n'est évoquée ou tentée. Dès le diagnostic, le malade sait que sa maladie est à vie, sans espoir de rémission. Nous pouvons faire l'hypothèse que cet élément interfère dans la relation médecin/malade puisque dès le départ, même si le diagnostic est au mieux fait

³²⁹ La thérapie génique repose sur l'introduction de séquences nucléotidiques dans des cellules cibles de l'organisme afin de traiter une maladie ; l'effet attendu peut procéder du remplacement, de la complémentation ou de la réparation d'un allèle mutant déficient, grâce à l'expression d'une protéine substitutive ou à travers l'inhibition d'un gène délétère.

³³⁰ Ardaillou R., « La thérapie génique : sa place actuelle et son avenir », *La revue de médecine interne*, 23, 2002, p. 679-68.

³³¹ Pour exemple récent, les essais thérapeutiques dans deux maladies rares : l'adrénoleucodystrophie (essais par transfert de gènes chez 4 enfants) et l'amaurose de Leber (par injection directe intra-rétinienne d'un vecteur chez neuf patients). Cohen-Haguenaer O, Thérapie génique des maladies rares, *La revue de médecine interne* 32S, 2011, S210-S212. On peut noter également l'essai dans la maladie de Sanfilippo B.

³³² Le Dr Caroline Le Guiner, principal auteur de ce travail paru dans *Molecular Therapy*, explique la méthode « par saut d'exons qui consiste à supprimer la partie du gène qui est anormale, à l'aide d'une petite séquence d'ADN qui est véhiculée jusqu'à la cellule musculaire au moyen d'un virus rendu inoffensif ». *Le Monde*, 9 novembre 2014.

³³³ Une granulomatose septique chronique (CGD), est un déficit immunitaire, caractérisé par des infections graves et répétées dues à des bactéries et des champignons. Site [http://www.afm-telethon.fr/actualites/nouvel-essai-therapie-genique-aux-etats-unis-grace-vecteur-medicament-produit-par?xtor=EPR-10000319-\[NLAFM26082015\]-20150826-\[actu2\]](http://www.afm-telethon.fr/actualites/nouvel-essai-therapie-genique-aux-etats-unis-grace-vecteur-medicament-produit-par?xtor=EPR-10000319-[NLAFM26082015]-20150826-[actu2]) consulté le 4/08/2015.

³³⁴ Gueullette J.-M., « Guérir : un désir, un rêve ; une fonction sociale, entre compétence et charisme ; un don gratuit ou un devoir moral », *Revue d'éthique et de théologie morale*, 2011/HS, n° 266, p. 9-32.

rapidement, le médecin est dépossédé du pouvoir qui lui est habituellement conféré : celui de guider et proposer les chemins de guérison au malade qui se présente à lui. Pourtant, les malades de l'étude ne paraissent pas écrasés par cette dimension d'une guérison impossible. Ils apprennent à *faire avec*. Nous nous proposons de tenter d'approcher leur cheminement aidée de la réflexion de Canguilhem qui insiste sur les capacités d'adaptabilité de la personne malade. Nous pensons que sa réflexion est tout particulièrement adaptée à notre champ, puisque c'est bien avec la maladie que le malade devra vivre et s'adapter, à vie.

Pour Canguilhem, « la tendance générale et constante [est de] concevoir la guérison comme fin d'une perturbation et retour à l'ordre antérieur, ainsi qu'en témoignent tous les termes à préfixes re- qui servent à en décrire le processus : restaurer, restituer, rétablir, reconstituer, récupérer, recouvrer, etc »³³⁵. Cette conception élimine fortement toute expérience d'une maladie grave où le malade ne recouvre pas son état antérieur, son « retour dans la vie ordinaire »³³⁶ physiquement et psychiquement, gardant les marques de l'expérience de la maladie. Cette conception très portée culturellement insiste sur la guérison médicale de la maladie, qui repose le plus souvent sur une normalisation de la biologie ou de l'imagerie et l'imaginaire d'une restitution *ad integrum*. Elle pointe aussi la chronologie des temps de la maladie où il y a le temps initial, de la perception de la manifestation de la maladie (souvent court), puis son diagnostic, son traitement et la guérison (ou ce qui est considéré comme telle) et l'après guérison vers le rétablissement des capacités antérieures du sujet. Dans le cadre de la maladie rare et de toute maladie chronique il n'y a que le temps de la perception de la manifestation de la maladie, (souvent très long), son diagnostic et la maladie, pour toujours.

C'est avec cette réalité qu'il faut vivre. Et pour trouver cette force il faut sortir du seul champ médical où le patient n'est que patient. Cette approche de la guérison impossible, inenvisagée et inenvisageable nous conduit à percevoir une dimension probablement très singulière de l'expérience psychique de ces malades. Il leur est impossible d'investir l'espoir d'une vie sans la maladie. Une maladie sans fin... Et pourtant il leur faut vivre sans sombrer dans la désespérance.

C'est peut-être pour cela que nos informateurs ne se considèrent pas comme des malades. Ils insistent d'ailleurs pour dire qu'une maladie est quelque chose qui se soigne pour lequel il y a un

³³⁵ Canguilhem G., « Une pédagogie de la guérison est-elle possible ? » in *Ecrits sur la médecine*, Paris, Seuil, 2002, p. 69-99.

³³⁶ Fischer G.-N., *L'expérience du malade. L'épreuve intime*, Paris, Dunod, 2008, p. 99.

traitement. Ils savent pertinemment que ce n'est pas leur cas. Ceci les conduit donc à apprécier eux-mêmes si leur état est ou non pathologique, confirmant cette remarque de Canguilhem qui reprend Leriche : « c'est la maladie du malade qui redevient, de façon assez inattendue, le concept adéquat de la maladie, plus en tout cas que le concept de l'anatomo-pathologiste »³³⁷. Ainsi, le pathologique dépendrait de l'appréciation du sujet concerné, c'est-à-dire du patient qui éprouve la souffrance engendrée par la maladie. « Ce qui est normal, pour être normatif dans des conditions données, peut devenir pathologique dans une autre situation, s'il se maintient identique à soi. De cette transformation, c'est l'individu qui est juge parce que c'est lui qui en pâtit, au moment même où il se sent inférieur aux tâches que la situation nouvelle lui propose »³³⁸. Il s'agit bien de la situation comprise dans son ensemble qui est considérée comme pathologique ou handicapante. « Le fait pathologique n'est saisissable comme tel, c'est-à-dire comme altération de l'état normal, qu'au niveau de la totalité organique et s'agissant de l'homme, au nouveau de la totalité individuelle consciente [...] Etre malade, c'est [...], pour l'homme, vivre d'une autre vie, même au sens biologique du mot »³³⁹. Mais c'est surtout avoir perdu sa « capacité normative »³⁴⁰ face à des écarts de situations c'est-à-dire pouvoir s'adapter à des situations différentes. Pour Canguilhem, il n'est pas de mise de cibler l'organe malade, pas plus que les tissus ou les cellules hors une vision totale de l'homme malade. « Nous ne voulons pas dire qu'une cellule ne peut pas être malade, si par cellule on entend un tout vivant. [...] nous proposons que c'est comme tout qu'il [le donné biologique] peut être dit ou non malade »³⁴¹. Cette posture de ne pas considérer l'organe comme malade indépendamment du sujet rejoint ce que nous avons remarqué concernant le gène que, spontanément, les personnes n'ont pas nommé comme malade. D'ailleurs, la génétique et sa notion de pénétrance* variable, c'est-à-dire d'expressions phénotypiques* variables d'un sujet à un autre illustre que ce n'est pas la seule particularité du gène qui conditionne la maladie du sujet. Par ailleurs, l'insistance de Canguilhem pour ne pas prendre comme garant d'une maladie le seul résultat d'un examen objectivable illustre combien les personnes ayant témoigné étaient dans une position juste par leur intuition initiale et leur savoir profane que quelque chose ne fonctionnait pas comme il fallait, même si aucune examen objectivable ne « parlait ». En effet, pour Canguilhem « quand

³³⁷ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit, p. 54.

³³⁸ *Ibid*, p. 119.

³³⁹ *Ibid*, p. 49.

³⁴⁰ *Ibid*, p. 120.

³⁴¹ *Ibid*, p. 150.

on parle de pathologie objective, quand on pense que l'observation anatomique et histologique, que le test physiologique, que l'examen bactériologique sont des méthodes qui permettent de porter scientifiquement, et, certains pensent même en l'absence de tout interrogatoire et exploration clinique, le diagnostic de la maladie, on est victime selon nous de la confusion philosophiquement la plus grave, et thérapeutiquement la plus dangereuse. Un microscope, un thermomètre, un bouillon de culture ne savent pas une médecine que le médecin ignorerait. Ils donnent un résultat. Ce résultat n'a en soi aucune valeur diagnostique. Pour porter un diagnostic il faut observer le comportement du malade »³⁴². Cette observation s'accomplit par l'interrogatoire et l'examen clinique du sujet concerné, activités médicales et diagnostiques avant toute exploration technique.

En soi, réduite à elle-même, la particularité génétique n'est pas pathologique, nous dirions qu'elle peut par contre avoir un potentiel pathogène, c'est-à-dire entraîner à plus ou moins long terme une modification comportementale plus ou moins handicapante (ou invalidante), mais elle peut aussi avoir un potentiel bénéfique au niveau de l'évolution de l'espèce. Ainsi, il devient clair qu'un porteur d'une *particularité génétique*, c'est-à-dire d'une modification de la *normalité biologique du gène*, sans aucun signe clinique, n'est pas malade, au sens canguilhemien, tant que son comportement adaptatif n'est pas affecté par cette particularité. La génomique n'a pas plus de pouvoir que le thermomètre !

Pour Canguilhem, l'homme normal, ou plus encore « l'homme sain »³⁴³ c'est l'homme normatif, capable d'instituer de nouvelles normes, selon ce qu'il nomme « une normativité nouvelle » selon des normes qui lui seront propres pour une autre forme de vie possible. « Le malade n'est pas anormal par absence de norme, mais par incapacité d'être normatif »³⁴⁴ c'est-à-dire de s'adapter à des changements de situations nouvelles en instituant des normes nouvelles, ce qui constituerait pour lui une réduction « de la marge de tolérance aux infidélités du milieu »³⁴⁵. Ainsi, « un vivant est normal, dans un milieu donné pour autant qu'il est la solution morphologique et fonctionnelle trouvée par la vie pour répondre à toutes les exigences du milieu »³⁴⁶. Dans ce sens, nos informateurs ne s'estiment pas malades puisqu'ils ont tous - avec plus ou moins de difficultés et de temps - trouvé comment exercer une autre « allure de vie », en

³⁴² Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit, p. 152.

³⁴³ *Ibid*, p. 155.

³⁴⁴ *Ibid*, p. 122.

³⁴⁵ *Ibid*, p. 132.

³⁴⁶ *Ibid*, p. 91.

fonction de ce qui leur est possible de faire. C'est le vivant qui *trouve en lui cette capacité d'adaptation*, ce qui invite la médecine à soutenir modestement cette capacité. Cette forme nouvelle de la norme est envisagée non seulement par rapport aux écarts avec la forme antérieurement connue, mais également selon ses capacités à « trouver les conditions d'existence dans lesquelles elle paraîtra normative »³⁴⁷. Cette caractérisation du normal qui devient ou non pathologique selon son adaptabilité au milieu, vient éclairer à notre sens, ce que les participants de notre étude nous ont témoigné en matière d'adaptation, souvent dès la naissance, à leurs propres normes même si celles-ci peuvent apparaître comme très éloignées de nos représentations *classiques*.

C'est là que toutes les *ressources* de la personne et de son entourage sont mobilisées pour manifester la volonté de vivre l'épreuve, sans chercher à la nier ou à l'esquiver. Il s'agit en effet, pour elle de trouver la capacité « d'instituer de nouvelles normes »³⁴⁸, travail de normativité et d'individuation qui pour Canguilhem est en soi signe de la guérison sans chercher à retrouver un « comme avant » purement fantasmatique. Notre cadre d'étude permet, ainsi, d'envisager que la personne atteinte d'une maladie rare est conduite à faire un exercice intérieur pour accueillir et vivre bien, ou au mieux, avec son corps altéré, avec le poids de sa souffrance, singulière. Il lui faut trouver en elle un chemin et un sentiment de mieux-être, même si aucune guérison médicale n'est envisageable. Nous sommes bien alors dans le contexte d'un nouvel équilibre de vie, de normes nouvelles indépendantes de toute norme biologique ou techno-scientifique statistiques. Il s'agit d'un *processus d'adaptabilité* en dehors de tout cadre référentiel de guérison et de retour à la normale ou de correction du génome. Ses diverses composantes ont été évoquées lors de nos entretiens, tant sur le plan physique pour apprendre à faire avec le corps défaillant que sur le plan psychique ou spirituel pour expérimenter les *forces nécessaires pour continuer d'être un vivant*.

C'est alors tout un cheminement sur le prendre soin quand la guérison est impossible qui se trouve interrogé. D'ailleurs s'agit-il de « prendre » soin qui sous-entend l'idée de possession ou bien de *donner des soins* qui nous invite à être dans le don et l'échange.

Ainsi, le soin peut être conduit à perdre son pouvoir salvateur, sa toute-puissance de guérison attendue par les patients pour se « réduire » à l'une de ses composantes pourtant essentielle qui

³⁴⁷ *Ibid*, p. 91.

³⁴⁸ *Ibid*, p. 129.

est celle de l'accompagnement, si largement développé dans la théorie du *care*. Mais, serait-il pour les soignants « difficile de se résoudre à simplement accompagner et non plus tenter de guérir ou de maintenir en vie. Comme si le soin sans perspective de guérison perdait de sa valeur »³⁴⁹ ? D'ailleurs ne parle-t-on pas couramment d'un échec thérapeutique lorsque le traitement proposé ne marche pas. Le terme échec étant porteur en miroir de la réussite que l'on aurait souhaitée. Nous sentons, ainsi, que ne pas réussir à guérir peut être associé à la notion d'échec. Pourtant même dans cette situation, et probablement encore plus dans cette situation, le malade a besoin que son médecin ne l'abandonne pas. L'échec est celui de la guérison mais pas celui de la vie.

Mais que serait le devenir d'une médecine qui ne guérirait plus ? J.-C. Mino propose le terme de « médecine de l'incurable » pour évoquer la médecine dont l'enjeu n'est plus de guérir et de lutter « contre » la maladie mais d'aider à « faire avec » la maladie. Pour lui, cette médecine allie « une triple logique, médicale, compréhensive et éthique » considérant le malade comme un acteur de sa vie et de la gestion de sa maladie à part entière et en l'accompagnant dans cette dynamique. Elle est caractérisée par un « exercice de soulagement et de soutien face à la maladie [qui] s'articule avec une éthique de la relation clinique définie comme une aide au patient vu comme un sujet adulte et autonome »³⁵⁰.

Dans ce cadre de la relation médecin/malade revisitée, « seule la personne malade peut dire si elle a mal, ou porter un jugement sur son traitement et sur sa propre expérience de la maladie. Elle seule peut énoncer sa norme, et la pratique médicale doit s'articuler à cette nouvelle normativité »³⁵¹. Nous retrouvons, ainsi, toute la pensée canguilhemienne sur la norme nouvelle que doit trouver et éprouver le malade et sur la place centrale qui lui est ainsi dévolue.

Les patients atteints de maladies rares nous conduisent à insister sur cette place centrale dès les premiers symptômes ressentis jusqu'en la gestion chronique de leur maladie. Ils sont appelés à « aborder l'existence en se sentant non seulement possesseur ou porteur, mais au besoin créateur de valeurs, instaurateur de normes vitales »³⁵². Ce sont eux qui en écrivent « le travail

³⁴⁹ Marin C, *L'homme sans fièvre*, op. cit, p. 171.

³⁵⁰ Mino J.-C, Frattini M.-O, Fournier E, « Pour une médecine de l'incurable », *Etudes*, Juin 2008, n° 4086, p. 753-764.

³⁵¹ *Id.*

³⁵² Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit, p. 134.

biographique » selon l'expression de Corbin et Strauss³⁵³. Par approches successives, ils acquièrent un savoir très précis sur leur pathologie mais surtout ils développent la négociation du quotidien pour garder et entretenir un espace intérieur - même minime - où la maladie n'a pas droit de cité.

Le titre de l'article de J.-C. Mino sur la médecine de l'incurable peut être interrogé. En effet, l'adjectif « incurable » utilisé associe le qualificatif à l'histoire médicale de certaines maladies en phase terminale. Mino très conscient de ce poids espère pouvoir « retourner le stigmaté » et le libérer de cette connotation négative et péjorative. Effectivement, *stricto sensu* l'adjectif *incurable* signifie seulement qui ne peut être guéri et s'attache plus à la maladie qu'au malade qui en est porteur. Incurable viendrait faire écho en négatif à la médecine curative c'est-à-dire qui guérit. Nous proposerions ainsi plutôt une médecine « in-curative » plus qu'une médecine de l'incurable en nous interrogeant sur la caractérisation de cette médecine par le préfixe *in-* qui encore une fois est associé au manque, à l'échec avec une connotation péjorative.

Cette médecine de l'incurable n'est-elle pas, par essence, la médecine qui fait place à *l'accompagnement* d'un sujet qui veut et choisit la vie dans le quotidien de son existence souvent bouleversé par la survenue de la maladie ? N'est-ce pas retrouver dans cette médecine dénuée de l'imaginaire de puissance qui lui est souvent associée, la dimension profondément humaine de son exercice ? Là-encore, nous pouvons constater que les maladies rares nous conduisent à élargir le cadre habituel de nos représentations en ce point particulier : qu'est-ce qui est thérapeutique ? Ici, les thérapeutiques ne sont pas curatives puisque actuellement aucun traitement de la cause ne permet d'éradiquer le processus du dysfonctionnement ; elles ne sont pas palliatives puisque la personne atteinte n'est pas en fin de vie, même si c'est une vie et une qualité de vie nouvelles qu'elle doit, à l'avenir, assumer et trouver ; elles ne sont pas préventives puisque la particularité génétique est déjà-là. Cependant, elles ne sont pas privées de toute proposition thérapeutique et c'est ce qui en fait malgré tout un acte assimilé à un acte médical : il s'agit parfois d'une médecine symptomatique, centrée sur les conséquences d'un ou plusieurs symptômes qui peuvent être invalidants. Mais il s'agit aussi, souvent, d'une médecine qui *accompagne*, qui encourage les *capabilités* restantes, les capacités de *résilience*, et concourt au *mieux-être* de la personne non pas dans la perspective de vivre sans la maladie mais bien dans celle de vivre avec la présence de la maladie contre laquelle aucune thérapeutique n'est active.

³⁵³ Corbin J., Strauss A., « Accompaniments of chronic illness : changes in body, self, biography and biographical time », *Research in the Sociology of Health Care*, 1987, 6, p. 249-281.

Une médecine qui serait une *médecine de l'adaptabilité* soutenant la quête de la personne touchée pour trouver un *équilibre*, une harmonie avec les nouvelles données qui sont devenues les siennes, souvent hors de tout champ de la normalité biologique ou techno-scientifique. Les soins prodigués auront pour visée de restaurer la capacité de s'adapter à cette nouvelle norme et ainsi de s'individuer. Une « médecine à la fois plus ambitieuse et plus modeste. Plus ambitieuse puisqu'elle prend en charge la douleur de tous les patients [...] plus modeste puisqu'une telle médecine cesserait de se définir par l'exploit, la technicité et intégrerait dans sa pratique des gestes qu'elle emploie sans forcément en reconnaître expressément la valeur, des gestes guidés spontanément par le souci du malade, de son confort, et autant que possible de son bien-être [...] »³⁵⁴

Cet accompagnement, médical ou non, est étendu à l'ensemble des constances de la personne touchée par une maladie rare, tant sur le plan médical physiologique, psychique, socio-familial et professionnel, que spirituel. Il interpelle la recherche du sens que la maladie peut prendre pour le malade concerné. Il nous conduit sur les chemins d'une médecine de l'adaptabilité, inventive dans ses propositions, pour offrir les possibilités au malade de trouver comment faire avec sa maladie ou son handicap tout au long de sa vie.

Chapitre III - Des maladies inconnues et invisibles

1. Une médecine des sens

L'exercice de la médecine fut longtemps considéré comme un art associant des informations données par les cinq sens. C'était une médecine empirique, puisque les seules données prises en compte étaient celles de l'observation clinique. Déjà Hippocrate donnait les conseils pour l'examen du malade : « Rechercher ce qui peut se voir, se toucher, s'entendre, ce qu'on peut percevoir en regardant, en touchant, en écoutant, en flairant, en goûtant et en appliquant l'intelligence »³⁵⁵. Ses descriptions cliniques sont riches de précisions et de détails impressionnants. Nous en avons retenu le faciès hippocratique signe d'une fin prochaine.

³⁵⁴ Marin C., *L'homme sans fièvre, op. cit.*, p. 177.

³⁵⁵ Hippocrate, « Conseils pour l'examen d'un malade, Officine du médecin », *Oeuvres complètes*, trad. Littré E, Paris, Amaca, 1979.

Nous nous souvenons avec émotion comment étant jeune « hypo » (en première année de médecine) dans un service de diabétologie, le « patron » usait de ses sens cliniques : il nous faisait goûter les urines déposées sur la table de nuit du malade pour détecter s'il y avait ou non un « goût de sucre ! » La palpation-percussion était alors un exercice de grande précision conduisant à faire le calque du débord du foie pour surveiller l'évolution d'une pathologie hépatique selon la palpation et la matité obtenues, « afin de faire affleurer ce qui gît, invisible, en profondeur » selon l'expression de Foucault³⁵⁶. Nous sommes loin de la surveillance échographique ou scannographique devenue aujourd'hui banale.

Ce temps, pas si ancien, faisait une part belle à l'interrogatoire, « Ecoutez le malade, il va donner le diagnostic » disait déjà Osler en 1908. Venaient secondairement les explorations radiologiques parfois très invasives non sans risque et de recours ultime.

2. Une médecine techno-scientifique, toute puissante

Les progrès de la médecine sont sans cesse nouveaux tant dans le diagnostic, les explorations, les compréhensions, le traitement des maladies, l'évolution dans les traitements tels que le développement de médecine personnalisée et ciblée en fonction des caractéristiques génétiques et biologiques des tumeurs cancéreuses. Nous avons vécu l'arrivée dans les décennies 1970-1990 de nombreuses techniques devenues depuis routinières : les premières échographies cliniques sont apparues dans les années 1975, les scanners et l'IRM dans les années 1980, les endoscopies dans la même décennie. Ce fut un tournant historique dans l'examen clinique du malade et l'exploration de sa symptomatologie, adossant le plus souvent des explorations dites paracliniques, par imagerie ou biologie qui reposent sur des techniques exploratoires de plus en plus poussées et de moins en moins invasives. Constatation qui ne nous conduit pas à la nostalgie de la médecine passée, où la prédominance de la clinique allait de pair avec les faibles moyens diagnostiques et thérapeutiques. Mais nous constatons le bouleversement épistémologique de la considération du corps malade, devenu une série de constantes exploitables qui disent la maladie comme une évidence même en l'absence du sujet, puisque possiblement géré par quelques logiciels de santé installés sur un smartphone. La médecine se détourne progressivement du corps malade pour n'en voir que les images. « La morcellisation du corps ne s'exprime plus tellement en termes de spécialités médicales que de morcellisation

³⁵⁶ Foucault M., *Naissance de la clinique, op. cit.*

en termes de tableau de bord. Les différents organes du corps sont présentés à l'observateur comme autant de pièces détachées indéfiniment réparables »³⁵⁷. Les constantes du corps malade estompent progressivement la présence du malade dont le corps est ainsi démonté et exposé en dehors d'une relation singulière entre le médecin et « son » malade. Alors que devient-ce dernier quand il devient impossible de « normaliser » les constantes où qu'il n'y a pas d'image à voir ?

La médecine technique est devenue progressivement une médecine de la norme puisque « l'homme contemporain a une image de lui de plus en plus paramétrée, quantifiée, normée, normative, “ normale ”, encadrée par la médecine. Cette image le constitue de l'extérieur : ce qui est vrai et juste c'est ce que disent de lui les instruments de bord »³⁵⁸. Ce sont les références médicales, les chiffres, les images, ce qui se voit, les cotations de gravité, qui constituent la reconnaissance de la maladie et non plus les seuls mots de la plainte du malade enrichis des données de l'examen clinique. La médecine est devenue une médecine du visible, de ce qui est objectivable au détriment de tous les autres sens et souvent du sens premier de la clinique.

Les explorations ne sont plus seulement secondaires à une plainte ou la survenue d'un symptôme mais elles peuvent les précéder par les examens de routine et de surveillance qui constituent en grande part la médecine préventive. La maladie apparaît alors, définie par l'écart de la norme constatée, alors que la personne concernée ne ressent rien, signant que c'est la maladie qui est ciblée et non la personne malade. Les progrès récents non contestables de la médecine l'ont investie d'un pouvoir démiurge qui pour certains malades est l'assurance d'une santé parfaite, sans accroc. La médecine est supposée capable de repousser les limites pourtant incontournables de notre finitude, limites si souvent oubliées. Lorsque nous siégeons à la Commission Régionale de Conciliation et d'Indemnisation des accidents médicaux, nous étions très étonnée de recevoir régulièrement des familles qui attendaient une indemnisation lors d'un décès d'une personne atteinte d'une maladie grave en phase terminale. Si un traitement avait été tenté, c'est son échec qui était investi de la responsabilité du décès, la famille oubliant la gravité de la pathologie et le recours à cette thérapeutique qui était le plus souvent celle de la dernière chance, au risque d'une complication. Une plainte était alors déposée, le plus souvent déboutée sans que la famille n'en comprenne le pourquoi. « L'incertitude de l'inconnu n'est alors plus

³⁵⁷ Sicard D., « La médecine sans le corps : quelques notes sur la relégation du corps », *op.cit.*, p. 133-137.

³⁵⁸ Sicard D., *La médecine sans le corps, une nouvelle réflexion éthique*, Paris, Plon, 2002, p. 23.

tolérable, plus acceptable. Une science digne de ce nom doit nous protéger du danger ; sinon son incapacité doit être sanctionnée, au nom de la défaillance »³⁵⁹.

L'exercice même de l'acte médical est devenu un acte objectivant et protocolisé. L'objectif de la pratique de l'*Evidence Based Medicine (EBM)*, terme apparu en 1992³⁶⁰, ou médecine fondée sur les preuves a été d'objectiver au maximum les décisions thérapeutiques, par une hiérarchisation des connaissances par des niveaux de preuves. L'objectif était de limiter la subjectivité du thérapeute. Celui-ci est maintenant dans l'obligation de proposer des soins actualisés, selon telle pathologie en cause, « conformes aux données acquises de la science »³⁶¹. Les recommandations formulées par la Haute Autorité de Santé (HAS) sont elles-mêmes actualisées selon ces « progrès ». « L'appréhension de ces nouvelles données scientifiques se traduit par un nombre de connaissances impressionnantes à assimiler ou du moins à connaître pour le professionnel de santé et s'accompagne parfois par le développement d'un matériel technique de plus en plus sophistiqué »³⁶². Ce sont ces connaissances qui sont impossibles à connaître dans le cadre des maladies rares.

Il y a incontestablement un gain collectif à l'application des recommandations, des revues de bonnes pratiques ou des conférences de consensus. Cependant, nous pouvons pointer que les *guidelines* ou les conférences de consensus émanent de recommandations collectives mais sont appliquées à un sujet individuel. C'est à ce niveau singulier que se réalise tout le travail herméneutique médical secondaire à l'écoute singulière du sujet venu consulter, même si, rien ne se donne à voir en terme d'objectivité d'imagerie ou de biologie. En effet, toute image obtenue quelle que soit la technique utilisée nécessite d'être regardée et interprétée par le médecin radiologue afin de rechercher les signes qui vont aider à poser un diagnostic, informations qui seront transmises aux médecins cliniciens pour établir un diagnostic, un pronostic et un protocole thérapeutique. Le corps est connu parce qu'il est mesurable ; l'anomalie qui n'est pas mesurable, n'existe pas pour le radiologue puisqu'il ne la voit pas. Le médecin devient l'herméneute de l'image dans ce qui lui est donné à interpréter. Mais ce qui est donné à voir n'est qu'une partie de ce qui existe et ce n'est pas parce que rien ne se donne à voir

³⁵⁹ *Id*, p. 108.

³⁶⁰ Guyatt G. and the evidence based medicine working group, « Evidence-based medicine. A new approach to teaching the practice of medicine », *Journal of American Medical Association*, 268, 1992, p. 2420-2425.

³⁶¹ *Code de déontologie médicale*, Article 8, Edition Novembre 2012.

³⁶² Mascret C., « Les données de la science face à leur normalisation par les autorités sanitaires », *Médecine & Droit*, 2008, p. 165-171.

que rien n'existe. Ces informations seront à leur tour traduites pour devenir compréhensibles par le malade lui-même concerné. A la suite de B.-M. Dupont, nous adhérons à son analyse qui est de percevoir « un tournant de [l'histoire de la médecine] et que nous assistons ni plus ni moins, à un changement de paradigme et de philosophie médicale » ce qui peut nous laisser croire « que la médecine est, ou serait, finalement une science exacte, une science de l'objet humain »³⁶³ ?

Nous verrons que la mutation du génome, nouveau marqueur biologique de certaines maladies rares génétiques, permet d'être certain d'un diagnostic d'une maladie donnée. Si la mutation est inconnue ou absente, le doute plane, la clinique semble défailir devant la remise en cause d'un diagnostic qui ne s'appuie que sur elle. Il faut un marqueur bien individualisable pour que le diagnostic ne soit plus contesté.

Les malades atteints d'une maladie rare questionnent la représentation de la médecine comme science exacte, toute puissante ayant une réponse juste et adaptée à toutes les situations cliniques présentées. « Aux côtés de la connaissance médicale dite “ validée ” et “ prouvée ”, c'est-à-dire une connaissance d'un ordre général, la connaissance du patient dans la singularité de sa situation médicale mais aussi humaine constitue le second pilier qui soutient l'acte de soin »³⁶⁴. Ces malades nous rappellent que l'exercice de la médecine repose prioritairement sur le colloque singulier entre le médecin et le malade et nous rappellent que toute situation est complexe. Ils nous rappellent que l'exercice médical ne se réduit pas à l'application de recettes prédéfinies et protocoles devant une situation anormale repérée, mais aussi sur une incertitude que la pratique de l'EBM ne peut effacer d'un trait. Ils interpellent enfin cette science de la vue, qui risque de nier toute pathologie si rien ne se voit.

³⁶³ Dupont B.-M., « Epistémologie du raisonnement médical contemporain », in Hirsch E. [dir.], *Traité de bioéthique, Tome 1, Fondement, principes, repères*, Toulouse, Erès, 2010, p. 624-641.

³⁶⁴ Azria E., « Connaissance, incertitude et décision dans la pratique du soin : de la nécessité de décider », in Hirsch E. [dir.], *Ethique, médecine et société, Comprendre, réfléchir, décider*, Paris, Vuibert, espace Ethique, 2007, p. 136-142.

3. Une médecine du voir

« Averroès retourne à sa traduction et ne comprend toujours pas les mots du théâtre. Sous sa fenêtre, dans la rue, des enfants jouent à des jeux d'enfants.[...] mais il ne les voit pas ; il ne peut pas les voir : il ne sait pas ce qu'est le théâtre ».

Jenni A. *Son visage et le tien*, Paris, Albin Michel, 2014, p. 66

La médecine et la démarche médicale, déjà bouleversées par l'introduction de la clinique au XIX^e siècle l'ont été encore plus par l'irruption des techniques d'imageries médicales qui ont permis d'explorer l'intérieur du corps humain, jusque-là invisible sans son ouverture. La clinique instaure « la souveraineté du regard. Oeil qui sait et qui décide, œil qui régit »³⁶⁵. Il s'ensuit que le contrat tacite entre le soignant et le soigné, qui fixait les limites intimes de l'exploration clinique, est par les techniques de l'imagerie médicale bouleversé : « cette intrusion mécanique et, parfois ce voyage dans l'intime, cette nudité intérieure révélée, imposent [...] une très grande compétence, une maîtrise des savoirs requis, et des qualités de relations humaines pour lesquelles les spécialistes ne sont ni prêts, ni préparés »³⁶⁶.

Nous nous proposons de contextualiser la prédominance du sens de la vue dans la société et dans l'histoire de la médecine avant que de comprendre pourquoi l'imagerie médicale a pris une telle place. À partir de ce constat, nous comprendrons comment l'absence d'image « parlante » dans certaines maladies rares est délétère pour le diagnostic.

a) Une société du voir

Lucien Febvre dans les années 1940 explore historiquement les perceptions sensorielles. Il évoque, à propos du Moyen-Âge, des hommes d'alors proches de la terre par tous leurs sens. Pour lui, le XVI^e siècle est un siècle où la vue est en retard sur l'ouïe et l'odorat : l'homme y « hume les souffles », « capte les bruits »³⁶⁷.

Pour David Le Breton, l'utilisation, le développement et l'acuité des modalités sensorielles sont variables selon les cultures et les époques, et, plus individuellement, selon l'histoire et

³⁶⁵ Foucault M., *Naissance de la clinique*, op. cit, p. 88.

³⁶⁶ Lasjaunias P., « Le Corps transparent », in Hirsch E. [dir.] *Traité de bioéthique, tome I, Fondements, principes, repères*, Toulouse, Erès, 2010, 607-617.

³⁶⁷ Febvre L., *Le problème de l'incroyance au XVI^e siècle. La religion de Rabelais*, Paris, Albin Michel, 1947, version numérique <http://classiques.uqac.ca/>, p. 23.

l'environnement du sujet : « un son, une saveur, un visage, un paysage, un parfum, un contact corporel dépliant le sentiment de la présence et avivent une conscience de soi un peu en sommeil au long du jour, à moins d'être sans cesse attentif aux données de l'environnement »³⁶⁸. Mais notre être au monde, être de chair, est toujours incarné et « nos perceptions sensorielles, enchevêtrées à des significations, dessinent les limites fluctuantes de l'environnement où nous vivons »³⁶⁹. Perceptions et sens sont intimement mêlés. « Tout regard porté sur le monde, même le plus anodin, effectue un raisonnement visuel pour produire du sens »³⁷⁰.

Mais la vision est à double sens et ne permet pas toujours d'accéder à la réalité propre, telle la vision de la caverne de Platon où les prisonniers prennent pour le réel leurs ombres qui ne sont qu'une construction secondaire à l'effet de lumière au fond de la caverne. Il en est de même pour les images médicales qui soit apparaissent sur un écran soit sont imprimées sur papier. Elles peuvent être vues mais n'auront sens dans la démarche diagnostique que si elles sont regardées et interprétées. « On ne voit que ce qu'on regarde »³⁷¹. Le coup d'œil évoque la rapidité, « on jette » un coup d'œil alors que le regard scrute et prend son temps « on pose son regard sur quelqu'un ». C'est la différence entre regarder et voir, entre le coup d'œil « éphémère, insouciant, superficiel, il papillonne en quête d'un objet à saisir » et le regard « suspension sur un événement ; il inclut la durée et la volonté de comprendre. Il explore les détails, il s'oppose au visuel par son attention plus soutenue, plus appuyée, sa brève pénétration. Il focalise sur des données. Il détache des situations sur la toile de fond visuel qui baigne des jours. Il est *pæsis*, confrontation au sens, tentative de mieux voir, de comprendre... »³⁷² Le regard permettant l'interprétation se fait en fonction des connaissances de celui qui interprète. L'interprétation de l'image fait appel à la mémoire des multitudes d'images vues jusque-là, elle requiert l'expérience de l'image. Ce qui est vu n'est pas la totale réalité ni de la maladie ni du malade. C'est l'apparence visible d'une certaine particularité touchant un organe, mais le corps n'est pas la somme de ses organes.

Les expressions du langage courant illustrent ce rapport à la vue : « Un vocabulaire visuel ordonne les modalités de la pensée dans diverses langues européennes. [...] Voir c'est croire,

³⁶⁸ Le Breton D., *La saveur du monde, Anthropologie des sens*, Paris, Métailié, 2006, p. 14.

³⁶⁹ Le Breton D., « La conjugaison des sens : essai », *Anthropologie et Sociétés*, vol. 30, n° 3, 2006, p.19-28.

³⁷⁰ Le Breton D., *La saveur du monde, Anthropologie des sens, ibid*, p. 83.

³⁷¹ Merleau-Ponty M., *L'œil et l'esprit*, Paris, Folio, 1985, p. 17.

³⁷² Le Breton D., *La saveur du monde, Anthropologie des sens, ibid*, p. 65.

comme le rappellent des formules courantes. « Il faut le voir pour le croire », ou son inverse « Je le croirai quand je l'aurai vu », etc. « Je vois » est synonyme de « Je comprends ». Voir « de ses propres yeux » est un argument sans appel. Ce qui « saute aux yeux », ce qui est « évident », ne se discute pas. Dans la vie courante, pour être perçue comme vraie, une chose doit d'abord être accessible à la vue »³⁷³. L'époque contemporaine occidentale est celle de « l'hégémonie de la vue » où règnent les images, les publicités, les photos, les films, les *selfies* qui envahissent les réseaux sociaux de l'image de soi... Conscient que « notre monde est principalement et essentiellement visuel ; on ne ferait pas un monde avec des parfums et des sons » nous dit Merleau-Ponty³⁷⁴. L'image est ainsi non seulement fixée sur papier ou en numérique mais diffusée, portant avec elle une dimension émotionnelle forte. On se souvient des photos du Docteur Barnard après sa première greffe cardiaque, de celle de la première femme greffée du visage, des enfants héros des Téléthons. Photos ou films dont nous sommes spectateurs qui conduisent à ce que « l'image [soit] le langage de l'action »³⁷⁵.

Son risque est bien l'isolement d'une culture de la vue au détriment des autres sens perceptibles et de notre être au monde. Diderot avait imaginé dans sa *Lettre sur les sourds et les muets à l'usage de ceux qui entendent et qui parlent* ce que serait un monde avec un seul de nos sens : « Ce serait à mon avis une société plaisante que celle de cinq personnes dont chacune n'aurait qu'un sens ; il n'y a pas de doute que ces gens-là ne se traitassent tous d'insensés ; et je vous laisse à penser avec quel fondement [...] »³⁷⁶. Cette évocation nous introduit à l'indispensable parole du médecin qui doit partager son regard avec celui du malade et le traduire en mots.

b) Le corps anatomisé, mis à nu

Au cours du développement de la connaissance médicale, la vue a pris une grande place pour ne pas dire toute la place. Sans avoir la prétention de dresser une histoire de la médecine nous retiendrons trois grandes périodes et découvertes qui ont progressivement instauré la vue comme sens premier du diagnostic.

³⁷³ Le Breton D., « La conjugaison des sens : essai », *ibid*, p. 25.

³⁷⁴ Merleau-Ponty M., *Le visible et l'invisible*, Paris, Gallimard, Tel, n° 36, 1964, p. 114.

³⁷⁵ Ellul J., *La parole humiliée*, Paris, La table ronde, coll. La petite vermillon, n° 391, 1981, p. 200.

³⁷⁶ Diderot D., « Lettre sur les sourds et muets à l'usage de ceux qui entendent et qui parlent », in *Le rêve de d'Alembert et autres écrits philosophiques*, Paris, Livre de poche, 1984, p. 237.

C'est au XVI^e siècle que Vésale (1514-1564) s'initie à la dissection et publie en 1543 *De humani corporis fabrica* [Sur la construction du corps humain] en 7 volumes magnifiquement illustrés de plus de 300 planches anatomiques réalisées par un élève de Titien, associant la qualité artistique à la précision anatomique. Ce fut probablement les premières représentations de l'intérieur du corps humain, exploré pour lui-même, qui jusqu'alors n'avait pas été dévoilé en raison de l'interdit moral de toucher à l'intégrité du corps humain. Pour Vésale, il s'agit de « mettre sous les yeux de tous les savants médecins l'œuvre de la Nature, comme s'ils se trouvaient devant un corps disséqué »³⁷⁷. Les écorchés sont devenus une figure emblématique de l'anatomie. Mais il ne s'agissait alors que d'une représentation graphique. David Le Breton voit dans cette étape un courant de *l'épistémé* occidental du corps, où le corps est associé à « l'avoir » et non plus seulement à « l'être ». Ainsi, la description, la vue et l'audace d'être allé explorer l'invisible ont participé à « la pensée moderne du corps, même s'il n'en est que l'annonciateur »³⁷⁸. Le corps devient objet d'exploration et de connaissance indépendamment de la personne humaine. C'est, pour Le Breton, un tournant où la médecine isole le corps du malade pour pouvoir le soigner : elle se centre sur la maladie, sur l'organe malade plus que sur le malade et ce jusqu'au XX^e siècle.

Il est intéressant de noter l'actualisation de cette exposition de l'intérieur du corps humain avec la mise en ligne en 1994 du site *Visible Human Project*³⁷⁹ où 1871 coupes anatomiques ont été réalisées à partir de coupes de scanners de cadavres donnant accès à l'anatomie de façon universelle, ou encore plus récemment à propos de l'exposition très controversée de corps « plastinés », corps dont l'origine a été très discutée.

c) Une médecine de la vue

Trois grandes découvertes, parmi tant d'autres, ont retenu notre attention dans l'histoire de la médecine car elles utilisent la vision comme sens premier et n'ont eu de cesse de pénétrer de plus en plus l'inconnu du corps dans ses constituants de plus en plus petits.

La première de ces trois découvertes est celle de **l'optique appliquée au microscope**. Son inventeur aurait été (sans certitude semble-t-il) Galilée [1564-1642], vers 1609. Il applique le

³⁷⁷ cité par Dachez R., *Histoire de la médecine de l'Antiquité au XX^e siècle*, Paris, Taillandier, 2008, p. 362.

³⁷⁸ Le Breton D., *Anthropologie du corps et modernité*, Paris, Presses Universitaires de France, Sociologie d'aujourd'hui, 1990, p. 50.

³⁷⁹ http://www.nlm.nih.gov/research/visible/visible_human.html

procédé de sa lunette astronomique, au monde infiniment petit en commençant par les insectes. En 1667, c'est l'anglais Robert Hooke [1635-1703] qui décrit ce qu'il découvre en regardant au microscope un morceau de liège. Il y voit des cavités de formes et de grandeurs différentes, qu'il nomme *cells* (et qui donneront le nom de cellule en français.) En 1673, c'est le néerlandais Antoine Van Leeuwenhoek [1632-1723] qui découvre qu'il existe différents constituants dans une goutte de sang³⁸⁰.

On retiendra également, deux siècles plus tard, par l'observation directe, puis à l'aide de mécanismes optiques de plus en plus complexes, **les premières endoscopies** en 1852 utilisées dans l'exploration urologique avec des tubes rigides. Il s'agissait, là, d'explorer *de visu* l'intérieur d'un organe de son vivant. Ce fut l'aube d'une technique d'exploration qui est encore d'un grand secours pour certaines explorations.

Enfin, et ce n'est pas des moindres, **la découverte des rayons X**, par effet du hasard, par le physicien allemand Wilhelm Roëntgen [1845-1923], le 8 novembre 1895. Pour la première fois, il permettait de voir les os du corps sans avoir à ouvrir le corps chirurgicalement. La première image, ancêtre de notre imagerie médicale actuelle, fut une photographie de la main de son épouse. Il a, ainsi, ouvert la voie à l'imagerie médicale tant par les radiographies simples, que par le scanner qui fut la première technique à reconstituer en temps réel des coupes des différents constituants du corps sans être obligé d'ouvrir celui-ci pour voir. C'était les premiers pas de la vision du corps par transparence, la peau ne faisant plus obstacle à son exploration intérieure jusque-là cachée au regard. La radiographie ouvrait la porte à une visualisation de l'intérieur du corps sans avoir recours à la chirurgie ou à l'autopsie (terme issu du grec et qui justement signifie « voir par soi-même »). La frontière symbolique entre le dehors et le dedans, le visible et le caché, la vie et la mort disparaissait. Dagognet définit ainsi « la médecine comme ce qui externalise, ce qui met le dedans au-dehors, sans passer par la méthode sanglante »³⁸¹. Cette technique radiographique fut rapidement complétée par le recours aux ultra-sons (échographie), la tomodensitométrie et plus récemment l'imagerie par résonance magnétique (IRM) en introduisant une dynamique fonctionnelle des images obtenues.

³⁸⁰ Baudet J., *Penser le vivant, une histoire de la médecine et de la biologie*, Paris, Vuibert, 2005, p. 85.

³⁸¹ Dagognet F., « L'imagerie médicale, une ambivalence certaine, quoique relative », *Recherches en psychanalyse*, 2009, 2, n° 8, p. 170-174.

d) L'ère de l'imagerie médicale

Les techniques de visualisation du corps ont, quant à elles, développé une représentation du corps de plus en plus fine et de moins en moins traumatisante et invasive, qui constitue une sorte de tournant épistémologique. Chaque nouvelle technique permettait de pénétrer un monde jusque-là inconnu ou/et inaccessible. « Au XIX^e siècle, les médecins ont décrit ce qui pendant des siècles était resté au-dessous du seuil du visible et de l'énonçable ; [...] ; [c'est que] le rapport du visible à l'invisible, nécessaire à tout savoir concret, a changé de structure et fait apparaître sous le regard et dans le langage ce qui était en-deçà et au-delà de leur domaine. Entre les mots et les choses, une alliance nouvelle s'est nouée, faisant *voir* et *dire* »³⁸². Progressivement il s'est agi de traduire le plus justement et finement possible, une plainte alléguée par le malade, « la clinique n'a plus simplement à lire le visible ; elle a à découvrir des secrets »³⁸³.

L'image, la photographie prise fixe à un temps donné la représentation de l'organe exploré. Elle peut être conservée, montrée, analysée par plusieurs interprètes, elle peut même être télétransmise et analysée en l'absence totale du malade concerné. Elle est fabriquée à un instant donné et peut être assimilable à l'icône qui offre « la figure de l'invisible »³⁸⁴. Elle est associée à une transcription qui deviendrait la preuve irréfutable de la plainte c'est-à-dire du symptôme, c'est l'illustration de la preuve par l'image. Rémy Potier évoque ce rôle sous l'expression de l'image comme « photographie » du symptôme³⁸⁵. Et s'il y a preuve, c'est qu'il n'y a plus de place pour le doute, ce qui se réalise quand l'image montre quelque chose mais paradoxalement aussi lorsqu'elle ne montre rien. C'est la preuve par l'absence d'image... si l'image est normale, la plainte ne se matérialise pas. Nous comprenons alors pourquoi l'hégémonie de la vue dans ce rapport entre le symptôme et sa traduction, ce que Assoun³⁸⁶ évoque sous le terme de « l'impératif scopique » devient une pente glissante. Pour donner crédit à la plainte, à l'évocation du symptôme par le malade, il faut pouvoir voir une image anormale qui vient manifester la plainte de façon tangible, et, ainsi, la considérer comme signe clinique signifiant.

³⁸² Foucault M., *Naissance de la clinique, op. cit.*, préface VIII.

³⁸³ *Id.*, p. 121.

³⁸⁴ Briois Vilmont L., *L'imagerie médicale, La fabrique d'un nouveau malade imaginaire*, Paris, L'Harmattan, Sciences et société, 2013, p. 70.

³⁸⁵ Potier R., « L'image du corps à l'épreuve de l'imagerie médicale », *Champ psy*, 2008, 4 n° 52, p. 17-29.

³⁸⁶ Assoun P.-L., « L'image médicale à l'épreuve de la psychanalyse, le fantasme iconographique », *Recherches en psychanalyse*, 2009, 2 n° 8, p. 182-189.

Tout se passe comme si le corps était totalement connu, et répertorié et comme si tous ses dysfonctionnements pouvaient être saisis par l'image. Il y a un risque de plus en plus grand que le travail initialement proche d'une herméneutique de l'image disparaisse au profit d'une évaluation, d'une mesure de l'image singulière à un référentiel normatif d'autres images. C'est comme si l'image parlait ! Il n'est d'ailleurs par rare d'entendre un malade dire « *j'attends de voir ce que va dire mon scanner !* » ; il suffirait alors de pouvoir lire ce que dit l'image et l'on obtiendrait le nom de la maladie ainsi dicté. « L'imagerie médicale résulte bien de la recherche de signes élémentaires dont la combinaison donne la clef du diagnostic, comme un alphabet se combine pour former des mots et des phrases »³⁸⁷, pour reprendre l'analogie de Michel Foucault.

L'acquisition de cette connaissance, de et par l'image, est expérience et apprentissage. Tout se passe comme si la vue apportait la preuve de la réalité du dysfonctionnement ; comme si elle illustrait la médecine devenue science exacte, parce que visible, au détriment des autres sens, de la parole et de l'histoire singulière de la maladie vécue par le malade. Le sens du toucher avec la palpation, l'ouïe avec l'auscultation, le goût et l'odorat des émanations sont relégués au second plan. La question est alors posée lorsque rien ne se voit : que devient le symptôme, qui, lui, est ressenti comme dysfonctionnement et inquiète le patient qui ne sait pas ce qu'il a puisque rien ne se voit. C'est toute la problématique des maladies qui ne s'expriment que par une symptomatologie subjective, telle que la douleur ou la fatigue. C'est aussi la problématique des maladies rares génétiques qui nous intéressent et c'est ce qui a justifié ce long détour par l'épistémologie de l'imagerie médicale.

e) Voir, connaître et savoir, réalité et vérité

La vue est le plus souvent associée à la réalité. Pour Jacques Ellul qui étudie en parallèle le pouvoir, le sens de la parole et de la vue, « l'image est du domaine de la réalité. Elle ne peut absolument pas transmettre quoi que ce soit de l'ordre de la vérité. Elle ne saisit jamais qu'une apparence, qu'un comportement extérieur »³⁸⁸. Il y a une différence fondamentale entre le réel et la vérité. Il n'y a qu'à se remémorer les capacités actuelles de modifications des photos ou des images pour pouvoir appréhender combien la réalité de l'image peut être en distorsion avec la

³⁸⁷ Granier B., *L'imagerie médicale au cœur de la relation-médecin-malade*, Mémoire Master Sciences Humaines et Sociales, mention Philosophie, spécialité culture et santé, Lyon 3, 2009.

³⁸⁸ Ellul J., *La parole humiliée*, op. cit, p. 48.

vérité de la personne ou du paysage qui ont été photographiés. Même sur un cliché ou une image numérisée médicale, il existe des images construites, sortes de faux positifs, d'artéfacts ou à l'inverse des faux négatifs. Il est important pour le médecin et pour la malade de se distancier de l'image médicale qui est toujours secondaire et limitée à la technique utilisée avec ses avantages et inconvénients qu'il faut savoir moduler. *L'image n'est pas l'organe, elle n'est qu'une image de l'organe.*

Voir n'est pas non plus synonyme de connaissance, c'est-à-dire de savoir et de compréhension. Pour exemple, de nombreux articles ont été écrits à propos du film de 24 secondes tourné par un américain amateur, badaud, qui a bien involontairement enregistré l'assassinat de J.F. Kennedy en Novembre 1963. Pour J.-B. Thoret, critique de cinéma, « Le moment Kennedy, et toutes les analyses que le film a provoquées, brise enfin ce que Serge Daney appelait le pacte photologique du cinéma classique, lequel postulait une équivalence entre la vision et le savoir. Je vois, donc je comprends »³⁸⁹. Or, 50 ans après, nous n'avons toujours pas compris le déroulement et les acteurs en jeu dans l'assassinat, même fixé en direct sur la pellicule.

De même la réalité de la maladie ne se réduit pas à ce qui est visible. Ce qui est vrai pour les photographies esthétiques ou informationnelles l'est aussi pour les images médicales fournies, fabriquées par différentes techniques où l'on parle d'ailleurs d'une « reconstruction » en 3D, véritable image anatomique extériorisée. Ce terme évoque en lui-même cette distance entre l'image, le réel et la vérité du réel. Elle illustre subtilement que l'image obtenue ne doit être considérée que comme une tentative d'approche de la réalité de l'organe malade, et non comme une approche exhaustive de la maladie elle-même. Cette image, ainsi obtenue, vient dire quelque chose de de l'organe, de son objectivation, souvent bien éloignée de la parole du malade remplacée ou occultée par l'écran de l'ordinateur qui en reconstitue l'image.

Ceci sous-entend que tout ne se donne pas à voir, et que ce n'est pas parce qu'il n'y a rien à voir que la maladie n'existe pas, ce qu'exprime si clairement Edgar Morin dans une formule lapidaire « comprendre l'incertitude du réel, savoir qu'il y a du possible encore invisible dans le réel »³⁹⁰. Pour Bettina Granier « Avec l'illusion de tout voir, l'imagerie médicale peut donner celle de tout savoir. Alors la confiance justifiée, patiemment construite au fil des années, se

³⁸⁹ Thoret J.-B. *et al.*, « Quand Hollywood commence à douter. Les seventies et la brisure du cinéma américain », *Esprit*, 2007, Juillet, p. 37-52.

³⁹⁰ Morin E., *Ethique, science, politique, in La méthode, Deuxième partie, Tome 6*, Paris, Seuil, coll. Points, 2008, p. 2292.

transforme en croyance : l'image suffirait à la connaissance du réel. Poussée à l'extrême, cette croyance dans l'image détentrice du tout de la connaissance rend le réel superflu ; l'image se suffit à elle-même, elle remplace le réel dans l'accès à la connaissance »³⁹¹ et « voir c'est savoir »³⁹² nous dit Foucault !

Ainsi, l'image illustre ce qui se voit de la maladie. Elle donne à voir au malade une représentation partielle de la maladie dont il est atteint. L'image objective, montre l'organe malade, le malade nous parle de son expérience de sujet malade, de son corps souffrant, « cet acte du voir biffe le sujet pour objectiver la maladie »³⁹³. Le symptôme allégué par le sujet malade est transformé en signe de la maladie si l'imagerie montre quelque chose. « Ce qui figure sur l'image n'a de sens, n'a d'intérêt qu'en tant que signe, évocateur, caractéristique, voire pathognomonique de la maladie. C'est à la maladie que l'image réfère et non au sujet »³⁹⁴. Comme lors de l'échographie anténatale³⁹⁵, nous pouvons deviner les incidences psychologiques de cette mise à nue de la maladie dont toute la dimension symbolique et fantasmatique est ainsi réduite à ce qui est vu. Le risque est alors grand de ne s'en tenir que ce à quoi l'image nous donne accès. En parallèle, nous pouvons entrevoir tout ce caractère fantasmé de la maladie lorsque justement elle ne donne rien à voir, d'autant que le plus souvent le verdict médical est que la maladie est « dans la tête ». La maladie est alors cataloguée - le plus souvent associée à une connotation péjorative - dans le champ psychique, psychiatrique ou psychosomatique.

En effet, c'est lorsqu'il existe une image, une trace visible perçue, identifiée, et nommée comme facteur causal ou explicatif des symptômes décrits, que la symptomatologie décrite et éprouvée par la personne devient bien *réelle* parce qu'une image est vue, elle devient alors *message* et *signe clinique* qui donneront accès à un diagnostic. La « vraie » maladie est devenue selon le modèle iconographique une maladie qui se traduit par une image anormale de l'organe en cause. Pas d'image vue, pas de maladie reconnue, pas de diagnostic possible. En oubliant que « l'homme, dont on rêve la transparence de l'enveloppe pour pénétrer ses secrets, porte en tout

³⁹¹ Granier B., *L'imagerie médicale au cœur de la relation-médecin-malade*, op. cit, p. 30.

³⁹² Foucault M., Voir, savoir, *Naissance de la clinique*, op. cit, p. 107-123.

³⁹³ Masson C., « L'image en médecine : us et abus. L'image n'est pas la réalité », *Cliniques méditerranéennes*, 200, 2, n° 76, p. 61-75.

³⁹⁴ Gueullette J.-M., *Le pouvoir éthique de l'image*, conférence Centre Interdisciplinaire d'Éthique, Lyon, 16 avril 2013.

³⁹⁵ Masson C., « L'image en médecine : us et abus », *ibid*, p. 61-75.

évidence des traces éloquentes non lues »³⁹⁶. A l'inverse, la vérité s'offre à nous comme réalité si une image est vue, qu'elle nous est montrée et que l'on peut constater sa présence, c'est-à-dire en établir le fait par le témoignage de nos sens. C'est donc bien alors le signe qu'il y a « quelque chose » puisqu'il y en a une manifestation concrète qui se voit et dans laquelle on croit. La photographie dès son émergence est dotée d'un « indéniable caractère de preuve »³⁹⁷; son absence aussi.

f) L' image et la représentation du corps malade

La relation médecin/malade classiquement rapportée à un colloque singulier est un colloque à trois dimensions incluant l'image montrée et commentée, comme médiateur entre le médecin et le patient, venant illustrer et donc corroborer son diagnostic. Loin de nous le souhait de critiquer et d'exclure ce que la technique et l'image apportent au quotidien à l'aide diagnostique du côté du médecin. Mais l'image s'affronte aussi à la méconnaissance et l'incompréhension de la représentation visuelle de la maladie par le malade et son incapacité initiale à interpréter l'image de son propre corps, perçu sur l'image comme étranger. Elle a besoin d'être interprétée par le médecin et d'être traduite au malade qui ne voit pas l'image comme le médecin, car, paradoxalement, il n'en connaît pas le code de lecture, alors qu'il s'agit d'une représentation de son propre corps, à lui. Ce n'est que progressivement que le malade, apprenant le langage de l'image, pourra comprendre comment sa maladie évolue, en particulier s'il s'agit d'une lésion tumorale qui peut grossir ou diminuer de volume. Cette connaissance de l'intérieur de son propre corps va jouer dans la représentation de la maladie.

L'imagerie fonctionnelle permet d'observer et de montrer (*monstrum*) le corps qui pendant des siècles n'était visible que par son extérieur. L'enjeu du diagnostic médical est de « mettre au dehors ce qui est au dedans sans passer par la méthode brutale et violente de l'autopsie »³⁹⁸. Cette capacité a induit une modification de la représentation du corps secondaire au déclin du discours religieux sur le corps et la progression du discours scientifique. La préservation de la dimension invisible du corps « permettait au sujet profane de faire cohabiter sans difficulté majeure la causalité « savante » imputée à sa maladie et la causalité divine imputée à l'être ainsi

³⁹⁶ Lasjaunias P., « Le Corps transparent », in Hirsch E. [dir.] *Traité de bioéthique, tome I, Fondements, principes, repères, op. cit.*, p. 607-617.

³⁹⁷ Sicard M., « L'image technique et le "devisement" du monde », in Fleury C. [dir.], *Imagination, imaginaire, imaginal*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006, p. 80.

³⁹⁸ Dagonnet F., « L'imagerie médicale, une ambivalence certaine, quoique relative », *op. cit.*

de son corps »³⁹⁹. Et, paradoxalement, c'est lorsque le corps est devenu objet de connaissance, « que le sujet profane ne peut plus [le] connaître qu'en faisant confiance au seul savoir des spécialistes »⁴⁰⁰. Ce savoir construit une réalité du corps très particulière lorsque cette réalité proposée au malade est censée représenter la maladie par la visualisation d'une déformation, de la présence d'une tumeur incitant à croire que cette réalité-là est obligatoirement la vérité totale et entière de sa maladie, une certitude inébranlable de son existence puisqu'on la voit. Voir ainsi la lésion, l'anormalité, conduit à limiter la représentation de la maladie à l'image vue, au risque de ne pas tenir compte de l'expérience du vécu de la maladie ou de la rêverie de l'imagination qui est possible tant que l'on n'a pas vu. Cette rêverie pouvant donner la possibilité de croire que la maladie n'existe pas, alors qu'une fois qu'on nous l'a montrée, le déni en devient presque impossible. Ce déni qui est parfois la seule solution trouvée par le malade pour être capable d'affronter l'expérience de la maladie et sa charge d'angoisse insoutenable. Le malade peut, dans ce contexte, se sentir disparaître derrière sa maladie, « la médecine d'aujourd'hui s'est fondée, avec l'efficacité qu'il faut lui reconnaître, sur la dissociation progressive de la maladie et du malade, apprenant à caractériser le malade par la maladie plutôt qu'à identifier une maladie d'après le faisceau de symptômes spontanément présentés par le malade »⁴⁰¹.

L'image nous paraît interférer dans tout le travail de la signification symbolique de la parole et du symptôme. Elle conduit à confirmer un diagnostic en le nommant pas les mots du pathologique et de la science, parfois loin de ceux de l'épreuve pathique éprouvée par le patient.

Un point particulier de cette représentation visuelle est la fragmentation de la représentation du corps réduit à l'organe qui est malade qui dysfonctionne. « Le corps est désigné par ce qui le révèle, l'organe laisse la place à la technique d'investigation, et l'expérience vécue, condensée dans une formule magique relevant du high-tech »⁴⁰². Cette image concourt à la représentation du « corps machine » dont les pièces défectueuses peuvent être échangées : « Le corps se décline en pièces détachées, il s'émiette. Structure modulable dont les pièces sont substituables, mécano soutenant la présence sans lui être fondamentalement nécessaire, il est aujourd'hui

³⁹⁹ Aulagnier P., « Naissance d'un corps, Origine d'une histoire », in McDougall J, Gachelin G, Aulagnier P, Marty P. et al, [dir.], *Corps et histoire*, IV^e Rencontres psychanalytiques d'Aix en Provence, Paris, Les belles lettres, confluent psychanalytiques, 1985, p. 106.

⁴⁰⁰ *Id.*

⁴⁰¹ Canguilhem G., *Ecrits sur la médecine*, op. cit, p. 35.

⁴⁰² Potier R., « Imagerie médicale et art contemporain, rencontres autour d'un corps virtuel », *Recherches en psychanalyse*, 2011, 2, n° 12, p. 130-139.

remanié pour des raisons thérapeutiques qui ne soulèvent guère d'objections, mais aussi pour des motifs de convenance personnelle »⁴⁰³. Cette médiation de l'image technique participe également à un corps exposé, extériorisé, corps d'un autre, corps mis à distance puisque pouvant être transmis par l'image à des tiers en dehors de tout contact singulier avec le corps malade. L'intime, l'intérieur de soi jusque-là inconnu devient médiatisé et mis à jour.

Mais l'intime de l'intime, le gène, lui n'est jamais objectivable par l'imagerie médicale.

g) Des maladies invisibles

Nous venons de parcourir la place de l'imagerie dans la relation entre le corps médical et le malade et ses incidences sur la représentation par celui-ci de son corps et de sa maladie. A la vue d'une image produite par l'une des techniques de pointe actuelle, il reste impératif de tenir une posture herméneutique qui laisse place autant à l'information et l'interprétation de l'image qu'au sujet qui vit sa maladie. Un équilibre est à préserver entre la parole émise à partir du regard posé sur l'image et la parole du malade qui ne comprend pas, de lui-même, l'image qui le concerne.

C'est une mise en tension entre l'objectivisme supposé de l'écran qui se veut scientifique et un subjectivisme existentiel de la plainte qui implique les deux parties dans une dynamique relationnelle. On peut même se demander si l'écran sur lequel l'image s'affiche ferait parfois réellement écran à la dynamique relationnelle entre le patient et le médecin fasciné par l'image qu'il regarde et interprète, au risque de ne plus voir le patient.

Mais qu'en est-il quand l'image ne parle pas, que la maladie ne se traduit par aucun signe clinique externe visible ? l'image ne vient pas donner la preuve que la maladie est bien là et seule la parole du malade en est la trace comme « une plainte qui n'est plus recevable tant qu'elle n'a pas de traduction objective technologique »⁴⁰⁴. La parole du malade demeure « en bruit » de fond, sans laisser émerger autre chose que le bruissement d'une symptomatologie *a minima* ou le bruit chaotique et insoutenable de l'incompréhension de la symptomatologie.

L'invisibilité des maladies rares génétiques nous apparaît ici être une constante : parfois elles ne se manifestent extérieurement que de façon très minime (retard relatif des acquisitions, visage juste un peu particulier, fatigue, douleur, plaies de l'enfant...) Elles ne produisent également

⁴⁰³ Le Breton D., *L'adieu au corps*, Introduction, *op.cit.*, p. 16.

⁴⁰⁴ Sicard D., *La médecine sans le corps, une nouvelle réflexion éthique*, *op. cit.*, p. 9.

aucune image médicale anormale. Et la seule explication de la maladie est elle-même le plus souvent invisible aux yeux du malade. Rares, en effet, sont les médecins qui peuvent montrer une image ou photographie de la mutation du gène, pour autant que celle-ci soit connue. Nous sommes donc en présence de maladies qui sont rares, souvent inconnues et invisibles mais, ô combien destructrices.

Cette constatation nous conduit à visiter une médecine qui saurait être modeste, humble, médecine du doute ou de l'incertitude, notion que nous allons maintenant développer. L'articulation et la tension en œuvre entre la maladie du malade et la maladie du médecin est une réalité pour laquelle le concept de complexité d'Edgar Morin (1921-) peut nous aider à comprendre les enjeux.

4. La maladie, une réalité complexe

E. Morin entend en effet, substituer sa théorie au vieux principe cartésien de réduction de tout phénomène ou raisonnement à des éléments simples qui s'enchaînent les uns aux autres, à l'analyse des parties qui le constituent, à partir des principes d'ordre et de causalité linéaires.

Le terme de complexité vient du latin *complexus* (ce qui est tissé ensemble). Elle est avant tout définie comme un tissu où se mêlent des constituants hétérogènes inséparablement associés. Cela implique un contenant et un système de relations, d'entrelacements parfois invisibles entre les différents éléments du contenu. Les constituants sont différents, comme les fils entrelacés d'une tapisserie dont on a une vue d'ensemble harmonieuse et cohérente sur l'endroit et dont l'envers nous révélera les entrelacements et les nœuds des nombreux fils utilisés.

Cette notion de complexité diffère de celle de *compliqué* : la complexité n'est pas la complication. Ce qui est compliqué peut se réduire à un principe simple comme un écheveau embrouillé. Certes, le monde est très compliqué, mais s'il n'était que compliqué, c'est-à-dire embrouillé, il suffirait d'opérer les réductions bien classiques pour l'expliquer en une somme d'unités connues et simples. Les deux concepts peuvent s'illustrer dans la comparaison entre une association de symptômes (par exemple hyperlaxité, fatigue et douleurs) qui est compliqué c'est-à-dire qui peut se réduire à la somme de chacun des symptômes, alors que le diagnostic du Syndrome d'Ehlers-Danlos est complexe et ne se résume pas à cette simple association : avec les mêmes symptômes plusieurs diagnostics peuvent être évoqués et le diagnostic fait, il faut

préciser le type de la maladie (il en existe six). Les mêmes symptômes peuvent aussi évoquer d'autres maladies (fatigue chronique, fibromyalgie). Lorsque quelqu'un met ses symptômes sur le moteur de recherches Google il agit en réduisant ses symptômes à des unités simples, comme si le diagnostic pouvait se résumer dans l'association, certes compliquée, d'éléments simples, alors que le diagnostic de la maladie est complexe devant aussi intégrer l'examen clinique, éliminer d'autres diagnostics, préciser le type de l'atteinte. C'est pour cela que le moteur de recherche internet ne peut remplacer un diagnostic médical.

Ainsi, la maladie apparaît par essence complexe dans la mesure où elle est à la fois physio et anatomo-pathologique mais aussi avec des composantes liées à l'histoire personnelle, aux antécédents familiaux, à la constitution génétique, à la structure et au vécu psychiques de la personne, à l'environnement, la culture, etc.

Le *complexe* permet l'irruption des *antagonismes* et est empreint *d'incertitude*. Il est ce qui est *imprévisible*, ce qui ouvre à *l'inattendu*, ce qui peut tout remettre en question. Les interactions nombreuses et simultanées font l'imprévisible. « Ce n'est pas tant la multiplicité des composants, ni même la diversité de leurs interactions, qui caractérisent la complexité d'un système [...] C'est l'imprévisibilité potentielle (non calculable *a priori*) des comportements de ce système, liée en particulier à la récursivité qui affecte le fonctionnement de ses composants [...], suscitant des phénomènes d'émergence certes intelligibles, mais non toujours prévisibles »⁴⁰⁵. Pourtant, culturellement, c'est le prévisible qui est associé à la norme et à la certitude requises et attendues surtout en matière de santé. L'incertitude est souvent associée à la prise de risques où l'aléa thérapeutique est devenu inacceptable, le patient oubliant que le corps médical est tenu de proposer tous les moyens à disposition en l'état de la science mais n'est pas tenu à l'obtention de résultats. Et cette suspicion héritée de la culture américaine conduit à un principe de précaution majeur pour un risque fantasmé comme devant être nul, aboutissant parfois à de véritables attitudes socialement et financièrement catastrophiques. Pour E. Morin, la complexité permet aussi de penser ensemble, sans incohérence, deux idées contraires ou antagonistes, favorisant l'irruption des paradoxes ou contradictions au cœur de la théorie.⁴⁰⁶

Ainsi, si nous nous emparons de ce concept appliqué à cette période pré-diagnostique si souvent évoquée par les patients, nous pouvons sans peine comprendre combien l'antagonisme prend

⁴⁰⁵ <http://www.intelligence-complexite.org/fr/documents/lexique-de-termes-de-la-complexite.html> consulté le 17-01_2014

⁴⁰⁶ Morin E., *La nature de la nature*, in *La méthode. Première partie, Tome I*, Paris, Seuil, 1977.

place entre les plaintes du patient et l'absence de preuve paraclinique tant au niveau de l'imagerie que de la biologie et parfois même des investigations cliniques.

Dans *Les sept savoirs nécessaires à l'éducation du futur*, E. Morin décline dans son chapitre V l'enseignement nécessaire pour affronter les incertitudes : « il faudrait enseigner des principes de stratégie, qui permettent d'affronter les aléas, l'inattendu et l'incertain [...] Il faut apprendre à naviguer dans un océan d'incertitudes à travers des archipels de certitude ». Mais nous pouvons constater combien pour faire avec l'incertitude le vocabulaire évoqué est paradoxalement celui de la maîtrise si proche de celui de la certitude. Serait-ce que l'incertitude est humainement impossible à vivre sans un minimum de certitudes ? C'est donc ce champ de l'incertitude que nous allons maintenant explorer.

En effet, pour trouver une issue à la situation complexe d'une symptomatologie qui n'est pas reconnue comme signe signifiant d'une maladie connue et nommée, la voie de l'incertitude nous apparaît être la seule possible pour s'extraire d'une incompréhension si douloureusement vécue par le malade.

5. *Une médecine du doute ou de l'incertitude*

« On mesure l'intelligence d'un homme à la quantité d'incertitude qu'il est capable de supporter »

Citation rapportée à Kant

Nous avons noté à plusieurs reprises combien les maladies rares génétiques s'inscrivaient bien avant leur diagnostic dans un parcours complexe où le patient doit avant tout réussir à se faire entendre et croire, dans ce que, lui, perçoit comme anormal. L'exploration d'une *médecine du doute et de l'incertitude* nous est apparue comme une des *postures médicales éthiques les plus ajustées* à la problématique très spécifique posée par ces malades. Le doute, qui interpelle nos principes cartésiens du raisonnement logique, précède l'incertitude. Nous préférons le terme d'une « médecine de l'incertitude » à celui d'une « médecine du doute », puisque l'incertitude scientifique n'existe que si le médecin envisage que le doute puisse exister. Cette incertitude initiale va se décliner tout au long du parcours de soin de ces malades pour lesquels dans la

majorité des cas il n'y a pas de thérapeutiques curatrices connues des maladies présentées. Incertitude du diagnostic, et incertitude du pronostic, du devenir.

a) Scepticisme, doute et incertitude

Le doute est cette capacité qui permet d'interroger une réflexion ou un savoir considéré comme acquis. Il évoque la remise en cause. Ce n'est pas nier ce savoir, ce qui serait une certaine forme de certitude, mais c'est le questionner et s'interroger sur nos évidences, nos croyances, nos connaissances, et oser prendre le risque de sortir de nos *a priori*. Nous retrouvons l'attitude fondamentale de la phénoménologie et de son *epoché*. Le doute sceptique, lui, évoque une attitude qui interdit tout jugement définitif (Pyrrhon, fin du IV^e s. av. J.-C.), courant est repris et développé par les écrits de Sextus Empiricus (II^e s.).

Une autre forme du doute est celle du doute méthodique développé par Descartes, méthode de réflexion et de pensée qui consiste à considérer comme provisoirement fausse toute vérité préalable non prouvée afin de parvenir à des vérités qui résistent au doute, des vérités « indubitables ». C'est l'une des conditions retenues pour valider la démarche scientifique. Sa maxime sera reprise par Claude Bernard⁴⁰⁷ qui propose comme devise du savant « il faut douter mais ne point être sceptique » car pour lui le douteur est « le vrai savant ; il doute de lui-même et de ses interprétations, mais il croit à la science »⁴⁰⁸. Il sait que l'épreuve du doute sur une vérité jusque-là incontestée peut aboutir à une nouvelle connaissance scientifique.

Dans le champ de la médecine où dans un premier temps nous avons adhéré à l'intitulé d'une nécessaire médecine « du doute », plusieurs lectures ont contribué à préférer le terme de « médecine de l'incertitude ». Ce terme illustre cette posture qui permettrait au soignant de reconnaître qu'il ne sait pas tout sans qu'il craigne de perdre sa légitimité en reconnaissant ses limites. Nous nous sommes inspirée pour développer cette notion de l'incertitude du livre à plusieurs voix : la « clinique de l'incertitude »⁴⁰⁹. Reconnue et énoncée au patient, elle ouvre au dialogue et c'est « dans les interstices de l'incertitude nommée par le soignant que s'insinue l'espoir des malades »⁴¹⁰. L'incertitude est inhérente aux progrès de la connaissance. Elle

⁴⁰⁷ Bernard Cl., *Introduction à l'étude de la médecine expérimentale*, 1865, Poche Club, 2013.

⁴⁰⁸ Fagot-Largeau A., « Doute et recherche scientifique », *Le Monde*, 26.10.2010

⁴⁰⁹ Barruel F., Bioy A. et al, *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013.

⁴¹⁰ Aubry R., « Introduction », *Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. I-VII.

conduit à reconnaître que nous ne savons pas mais que nous faisons tout pour arriver à expliquer afin de comprendre et connaître ce qui *a priori* n'est pas explicable car non connu. Il serait sage comme le dit J.-C. Ameisen de « pouvoir quantifier ce que l'on sait qu'on ne sait pas » et d'en prendre conscience ainsi que de « penser à ce que l'on ne sait pas qu'on ne sait pas » qui est peut-être le plus important !⁴¹¹

L'incertitude est donc une posture très particulière du médecin qui accepte la limite de ses connaissances. Le doute s'applique à un examen ou un diagnostic qui seraient connus et dont le médecin remettrait en cause la véracité. Ainsi, un médecin peut remettre en doute un diagnostic déjà établi par un confrère et se dire incertain quant à poser un autre diagnostic. *Incertain* mais *curieux* car c'est peut-être par cette posture qu'il va permettre une véritable découverte d'un jusque-là-inconnu. Une incertitude qui permet d'être à l'écoute du patient sans le reléguer dans des *a priori*, des préjugés, des classements établis qui n'ouvrent pas à l'inattendu de ce qu'il dit ou explicite. « L'incertitude est fondamentale dans la condition humaine. Lorsqu'on croit savoir d'avance avec certitude ce que l'autre va dire, on l'enferme dans un préjugé qui empêche de l'écouter. La certitude est souvent une entrave à la relation. Si le praticien est absolument certain de ce dont souffre son patient, il perd sa capacité à l'écouter vraiment, de recevoir une information inattendue qui pourrait l'amener à modifier son diagnostic, ou à tout le moins le nuancer »⁴¹². La relégation au « *je ne reconnais rien de connu donc c'est fonctionnel ou c'est psychiatrique* » est, nous le voyons bien, une attitude fermée et stérile autant que blessante pour le malade qui, lui, sait que son corps dysfonctionne.

Etymologiquement et historiquement, le terme d'incertitude introduit dans la langue française au XVI^e siècle, est utilisé dans un registre objectif pour désigner ce qui est inconnu, qui n'est pas prévisible, dans le domaine de la connaissance. Le terme a eu un grand développement lorsque Heisenberg en 1927 développa « le principe d'incertitude » en matière quantique pour exprimer que contrairement aux lois décrites par Newton, il est impossible de mesurer de façon exacte, à la fois la position d'une particule en même temps que sa vitesse. Ce qui s'avérait vrai et indiscutable pour Newton (1643-1727) a été révolutionné par la théorie de la relativité d'Einstein (1879-1955) elle-même éclairée récemment avec la découverte du boson de Higgs.

⁴¹¹ Ameisen J.-C., *L'incertitude, une autre manière de savoir*, débats Villa Gillet, 24 Novembre 2013, Lyon, <http://www.villagillet.net/portail/mode-demploi/details/article/me-2013-reecoutez-les-debats-copie-1/>

⁴¹² Malherbe J.-F., « Préface », in Fox R.-C., *L'incertitude médicale*, Paris, L'Harmattan, Coll. Catalyses dirigée par J.-F. Malherbe, 1988, p. 9.

Ainsi ce qui était certitude à un moment donné, une époque donnée, en fonction de certaines connaissances scientifiques, évolue sans cesse.

b) La reconnaissance des limites de la connaissance

« C'est une erreur de croire nécessairement faux ce que l'on ne comprend pas ».
Gandhi

Pour Renée Fox, sociologue américaine, l'incertitude en médecine peut provenir soit « des lacunes, des limites et des erreurs qui ont caractérisé la connaissance médicale de tout temps. Le second type résulte du fait paradoxal qu'en dépit de ses imperfections la science médicale est tellement vaste et développée que personne ne peut prétendre l'intégrer totalement ou la maîtriser parfaitement »⁴¹³. R. Fox a largement contribué à intégrer l'incertitude médicale dans la formation des futurs médecins. Elle la présente non plus comme une entrave inévitable et irréductible à la pratique médicale, mais plutôt comme une école, un savoir-faire qui ouvre le champ des possibles. Elle distingue trois principales sources d'incertitude : la première est liée à une maîtrise incomplète du savoir disponible, la deuxième aux limites propres à la connaissance médicale, et la troisième, qui résulte des deux premières et qui est liée aux difficultés de distinguer l'ignorance des limites spécifiques du savoir médical. L'incertitude peut donc être minorée par une meilleure connaissance des savoirs, mais jamais totalement supprimée. Elle invite le médecin à se questionner pour savoir si ses connaissances sont suffisantes et s'il sait tout ce qu'il devrait savoir dans le contexte particulier auquel il fait face.

Les médecins adoptent donc des comportements et normes professionnelles, que R. Fox a étudiés grâce à une longue observation de plusieurs années dans les services hospitaliers. Elle a ainsi décrit plusieurs mécanismes « d'adaptation » chez les médecins face à l'incertitude. Le premier est de type cognitif et se traduit par un investissement important dans la résolution de situations complexes, ou « cas intéressants », ce qui permet une certaine distance vis-à-vis de la souffrance du patient. Le second consiste en un certain « détachement », enfin, le dernier est celui de l'humour qui permet de diminuer certaines tensions rencontrées, notamment celles touchant à la mort.⁴¹⁴

⁴¹³ *Ibid*, p. 64.

⁴¹⁴ *Ibid*, p. 66.

Longtemps et souvent négligé, l'apprentissage de l'incertitude médicale aide à améliorer la qualité humaine des soins et reste aussi un précieux outil pour le raisonnement médical. Enseigner l'incertitude permet d'un côté, de souligner les limites des connaissances apprises, d'un autre côté, de laisser la place au doute, face au diagnostic, au pronostic et à toutes les actions médicales. Car le doute aide à se remettre en question et donc à progresser.

J. Ceccaldi exprime avec pertinence les deux écueils de l'incertitude en médecine. Le premier est celui d'une incertitude qui envahirait tout le champ de conscience et conduirait à une « incertitude paralysante », avec le doute omniprésent, venant scier en soi le minimum de confiance nécessaire pour une prise de décision éclairée et mure. Le second écueil est celui d'ignorer ou d'occulter l'incertitude selon l'un des trois critères que seraient la science comme seule et ultime vérité définitive conduisant à un scientisme aveugle et arrogant, une référence religieuse considérée comme absolue menant au sectarisme, ou des convictions personnelles tenues pour universelles ayant alimenté pendant trop longtemps la posture paternaliste du médecin qui savait ce qui était bon pour le malade.⁴¹⁵

c) Impact d'une médecine de l'incertitude

La capacité à oser mettre en doute nos acquisitions scientifiques ou non, peut être une véritable alliée pour la recherche scientifique. Selon Bachelard (1884-1962), il est nécessaire pour la pensée scientifique de « ne pas considérer l'opinion ou les expériences et acquis antérieurs comme des acquis définitifs et incontournables alors qu'ils sont tout au plus faits « d'observations juxtaposées »⁴¹⁶. Pour lui, la critique est donc totalement ouverte et l'erreur presque encouragée et magnifiée : il y a des erreurs positives, celles qui permettent de remettre en question le réel, les constatations de l'observation antérieure, les conclusions acquises, l'esprit scientifique se constituant « comme un ensemble d'erreurs rectifiées »⁴¹⁷. La pensée et les découvertes se font à partir d'idées ou d'*a priori* antérieurement démontrés et il est très difficile de ne pas en tenir compte ou de façon plus exigeante de ne pas en être influencé : « devant le mystère du réel, l'âme ne peut se faire, par décret, ingénue. Il est alors impossible de faire d'un seul coup table rase des connaissances usuelles. Face au réel, ce qu'on croit savoir

⁴¹⁵ Ceccaldi J., « Le concept d'incertitude », in Barruel F. Bioy A. et al. [dir.], *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. 7-24.

⁴¹⁶ Bachelard G., *La formation de l'esprit scientifique. Contribution à une psychanalyse de la connaissance objective*, op. cit, p. 14.

⁴¹⁷ *Ibid*, p. 13.

clairement offusqué ce qu'on devrait savoir. Quand il se présente à la culture scientifique, l'esprit n'est jamais jeune. Il est même très vieux, car il a l'âge de ses préjugés »⁴¹⁸. Ainsi, pour travailler scientifiquement, et accéder à de nouvelles découvertes, il faut se tenir alerte, jeune, innovant : « Accéder à la science, c'est, spirituellement rajeunir, c'est accepter une mutation brusque qui doit contredire un passé »⁴¹⁹. Il développe dans la suite de son texte ce qu'il nomme *l'obstacle épistémologique* et la nécessité d'explorer les concepts différents évoqués sous des mots identiques, ou encore les *obstacles pédagogiques* où l'on fait peu de cas « de la psychologie de l'erreur, de l'ignorance et de l'irréflexion »⁴²⁰. Accepter, ainsi, des remises en cause de facteurs, marqueurs établis, revient à quitter les certitudes établies de ce qui, aux yeux du médecin, signe la maladie. Nous retrouvons, ainsi, le besoin d'adaptabilité cher à Canguilhem tant dans son attribution au malade qu'au soignant.

d) L'incertitude en médecine : une force paradoxale

« Tout ce qui n'est pas entouré d'incertitude,
ne peut être la vérité »,.

Feynman R., Prix Nobel de physique 1965.

Le médecin est, souvent, de par sa formation, peu enclin à reconnaître les limites de ses compétences ou de ses connaissances ; il manifeste rarement cette capacité à les reconnaître et les nommer. Le malade de son côté attend du médecin un diagnostic et une thérapeutique sans appel et sans doute et les plus fiables et efficaces possibles. Pourtant, « connaître et penser, ce n'est pas arriver à une vérité absolument certaine, c'est dialoguer avec l'incertitude » nous dit Edgar Morin⁴²¹. C'est ce que J. Alric évoque sous le beau terme de « compétence à l'incertitude »⁴²². Mais c'est une compétence qui est à acquérir fort probablement du côté des soignants mais également, pendant l'attente du diagnostic du côté des soignés qui sont à la recherche de professionnels qui « savent tout » et auront « tout pouvoir » à reconnaître, étiqueter, nommer et soigner afin d'anéantir le mal qu'ils ressentent présents en eux. Ne

⁴¹⁸ *Ibid*, p. 16.

⁴¹⁹ *Ibid*, p. 16

⁴²⁰ *Ibid*, p. 21

⁴²¹ Morin E, *La tête bien faite*, Paris, Seuil, 1999, p. 66.

⁴²² Alric J., Préaubert Ch., « Emergence de l'incertitude dans le soin », in Barruel F. Bioy A. et al. [dir.], *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. 25-40.

sommes-nous pas là dans le fantasme d'une médecine toute-puissante tant dans ses connaissances que dans son efficacité ? Parce que le champ des connaissances semble être devenu illimité, l'attente individuelle et collective vis-à-vis des progrès de la médecine est devenue celle d'un risque d'erreur nul. Ce fantasme est illusoire et imaginaire. Le savoir est par essence incomplet.

Le risque lié à la santé est devenu pour la société inacceptable et les possibilités, en matière de santé, apparemment infinies : « Les réussites médicales nourrissent l'imaginaire et donnent du poids aux promesses formulées ou non par les professionnels... L'on génère ainsi une demande croissante qui stimule infiniment le désir et que le marché des biotechnologies encourage naturellement [...]. De telles utopies [...] s'avèrent alors mortifères quand elles dispensent aussi bien l'être humain singulier que la société dans son ensemble de cet indispensable travail de renoncement à l'immédiateté et la toute-puissance »⁴²³. Cette attente s'exprime tout particulièrement lorsque la personne est vulnérable, quand elle se sent malade et amoindrie, ce qui la rend probablement moins disponible à une incertitude du médecin qu'elle va consulter. Nous pouvons imaginer les « en-jeux » intersubjectifs d'une telle relation dans laquelle pour le malade, c'est justement sa vie qui est en jeu.

Du côté du médecin, l'incertitude dans l'exercice de la médecine générale en libéral⁴²⁴ peut prendre plus ou moins de place selon qu'elle est contenue et niée, prégnante prenant tout le champ, balisée soutenue par le recours à la médecine techno- scientifique ou explorée cherchant toutes les voies possibles à proposer eu égard à la plainte du patient. L'incertitude est une attitude à ajuster pour ne pas aller ni du côté d'un scepticisme ou d'un relativisme effrénés, ni du côté d'un dogmatisme éventuellement secondaire à la médecine des preuves. Car même si l'incertitude a droit de cité pour faire avancer les connaissances et la recherche, il y a un socle de connaissances scientifiques, de certitudes collectives qui existe et qui lui n'est pas le lieu de l'incertitude. Ainsi, le site d'Orphanet qui donne toutes les informations en temps réelles sur toutes les maladies rares génétiques connues représente pour elles, ce socle de connaissance. La difficulté est qu'il est très mal connu des professionnels médicaux.⁴²⁵

⁴²³ Thiel M.-J., « Et si la médecine était encore et toujours un art ? », in *Où va la médecine ? Sens des représentations et pratiques médicales*, Strasbourg, Presses universitaires de Strasbourg, 2003, p. 311.

⁴²⁴ Bloy G., « L'incertitude en médecine générale : sources, formes et accommodements possibles », *Sci. Soc. Santé*, 2008, 26, p. 67-91.

⁴²⁵ Dietrich K., *L'information sur les maladies rares en médecine générale : l'exemple d'Orphanet*, Université Joseph Fourier, Faculté de médecine de Grenoble, 2008. Dans sa thèse de médecine Dietrich retient que seulement 27% des 315 médecins généralistes de la région Rhône-Alpes connaissent le site, 15% à l'utilisent.

L'équilibre d'une *juste incertitude* traduirait pour nous l'attitude *éthique* la plus proche de la *juste présence* du soignant vers le soigné. « Une école où l'on apprend à ne plus chercher d'impossibles certitudes et à vivre avec son incertitude dans la solitude et la finitude d'une manière qui soit le plus juste possible [...] l'art de créer dans sa vie un rapport à l'incertitude empreint de justesse ». C'est alors « une manière d'assumer positivement l'incertitude inhérente à notre condition humaine, un art de chercher *dans la crainte et le tremblement* une position plus juste à l'égard du certain comme de l'incertain »⁴²⁶. Mais nous ne sommes pas dans une posture acquise qui de la recherche ou de l'affirmation de l'incertitude idéale en deviendrait la négation.

Au contraire, cette incertitude peut être envisagée comme transitoire, temporaire, équilibre entre la méconnaissance et une connaissance ultérieure, sorte d'incompétence provisoire⁴²⁷. Elle permettrait alors de garder tout son potentiel de fécondité nous poussant à chercher à comprendre toujours plus, avec la richesse d'un savoir nouveau que peut apporter la capacité de remettre en question notre savoir. Cette incertitude, sœur d'une interrogation en éveil, peut être source d'un savoir réellement nouveau. Elle est exigeante et en appelle à une ouverture vers l'étonnement et l'inattendu.

Cette invitation à une éthique de l'incertitude s'applique tout particulièrement à notre champ de réflexion où l'incertitude évoquée se situe dès le début de la chaîne du soin, au temps de la recherche du diagnostic. Nous pouvons faire l'hypothèse qu'il existe une forme de certitude du raisonnement médical qui consiste en ce qu'une maladie organique et réelle existe si elle se manifeste par un désordre objectivé par la biologie ou/et l'imagerie. C'est la causalité linéaire médicale. Cette certitude médicale empêche d'être ouvert à toute autre probabilité et conduit à reléguer le dysfonctionnement allégué par le patient dans ce qui est connu : soit somatique, soit psychosomatique ou psychiatrique, dans une dichotomie causale soit du corps soit de l'esprit.

Plus tard, l'incertitude se déclinera à sa manière dans la conduite à tenir, les options thérapeutiques, les décisions à prendre en matière de procréation ou bien lors de l'énoncé du pronostic qui ne peut pas être établi avec certitude comme si le corps médical avait des pouvoirs divinatoires. Il nous apparaît donc que l'incertitude imprègne le parcours des malades atteints

⁴²⁶ Malherbe J.-F., *Incertitude en éthique, Perspectives cliniques, Les grandes conférences*, Québec, Fidès, 1996, p. 56.

⁴²⁷ Weil-Dubuc P.-L., « Dépasser l'incertitude, Le pari hasardeux de la médecine prédictive », *Esprit*, 2014, Juillet n°406, p. 20-29.

d'une maladie rare peut être avec plus de prégnance que dans tout autre parcours médical. Par essence, la rareté rend l'expérience acquise plus limitée que dans toute autre maladie jalonnée de protocoles et d'essais thérapeutiques validés ou en cours de validation. Il s'agit alors d'un questionnement adressé à la communauté médicale qui est de trouver comment aborder des situations jusque-là impensées⁴²⁸ ou pensées uniquement en termes médicaux de certitude.

Mais cette incertitude nécessite d'être en partie consentie par les malades eux-mêmes, sans accusation ou colère contre un corps médical qui reconnaîtrait ne pas savoir. Elle peut alors être partagée, et accompagnée dans le vécu des patients qui ne savent pas, même après le diagnostic, quel sera leur devenir avec une maladie mal connue et mal reconnue, très marquée par l'incertitude du lendemain, d'un « avenir incertain » selon l'expression consacrée.

Il s'agit alors bien d'une *posture éthique de dé-maîtrise* d'un savoir supposé tout puissant et sans faille pour aller vers une réintroduction de l'humain et de la subjectivité. Mais il est nécessaire que cette incertitude soit reconnue de part et d'autres de la relation soignant/soigné selon l'aphorisme de William Osler : « La médecine est une science de l'incertitude et un art de la probabilité »⁴²⁹.

e) Vers la trans-disciplinarité

Tout au long de ce chapitre nous avons vu combien l'incertitude fait partie intégrante de l'exercice médical. Elle en appelle à une posture de sa reconnaissance qui non seulement ne fragilisera pas la relation ni la confiance du patient mais ouvrira la voie pour chercher ensemble la réponse à la situation qui pose difficulté.

En effet, dans les témoignages que nous avons recueillis, qui recourent ceux si nombreux reçus dans le cadre de notre association de patients, ce n'est pas la reconnaissance d'une limite de la connaissance du médecin qui est critiquée et source de souffrance. C'est la fin de non-recevoir de la plainte du patient, l'affirmation qu'il n'y a pas de maladie puisque tous les examens paracliniques sont normaux, sans que le médecin ne demande l'avis complémentaire d'un autre confrère. Cet avis ouvrirait vers un regard différent sur la situation, sur son analyse, en rapport

⁴²⁸ Aubry R., « La place de l'incertitude dans l'acte médical, Presses Universitaires de Grenoble », *Revue Jusqu'à la mort accompagner la vie (JALMALV)*, Sensorialité et affectivité au cœur de la rencontre, n° 109, Juin 2012, p. 41-49.

⁴²⁹ Ceccaldi J., « De la science à l'ouverture clinique : gérer l'incertitude dans la relation de soin », *Médecine palliative, Soins de support-Accompagnement - Éthique*, 2012, 11, p. 158-163.

avec un référentiel de connaissances différent qui permettrait de reconnaître un message signifiant, au cœur du bruit de la plainte. Un médecin aussi formé qu'il soit, même âgé et avec une grande expérience ne peut connaître l'ensemble des connaissances scientifiques médicales actuelles. Encore moins les 8 000 maladies ou syndromes rares génétiques qui en appellent à une hyper-spécialisation des connaissances et de l'expérience. « L'illusion [la deuxième], celle de la science qui nous approche de la maîtrise, est d'une extrême naïveté. La science est là pour défricher, pour apporter sa rationalité, sa rigueur, sa modestie, son humilité, elle n'est pas là pour nous approcher du ciel, qu'il soit religieux ou laïque. La tentation de lui demander toujours plus de sécurité, toujours plus de connaissances, toujours moins de hasard, toujours moins d'incertitude, révèle notre faiblesse dans la lecture de notre histoire »⁴³⁰.

La seule voie possible est donc d'abord celle de l'humilité du médecin consulté et la reconnaissance de « *ce que vous présentez ne m'évoque rien que je connaisse, mais je vais vous confier à un autre confrère qui peut être pourra vous aider plus que moi* ». Nous pourrions alors nous laisser imaginer qu'une part de l'agressivité disparaîtrait d'un côté comme de l'autre. Reconnaître et assumer l'incertitude, c'est faire place à la confiance qui peut s'instaurer. Il faudra parfois beaucoup de temps.

C'est aussi l'ouverture vers de l'interdisciplinarité qui n'est pas l'accumulation d'avis différents qui s'ignorent les uns les autres (risque d'une vision pluridisciplinaire) mais bien un échange et une *construction commune* d'hypothèses diagnostiques ou de conduite à tenir. Non seulement ces avis peuvent s'éclairer mais ils visent à une prise en compte du sujet dans sa globalité. Un ouvrage récent autobiographique⁴³¹, illustre combien le diagnostic peut être retardé et impossible si chaque spécialiste ne s'occupe que de sa partie ignorant les autres manifestations de la maladie rare. Cette médecine coordonnée et globale est souvent assurée par les médecins internistes, qui ont une vue holistique du patient, recours ultimes pour des malades sans diagnostic posé. Il pourraient être une sorte de spécialistes de toutes les maladies rares génétiques qui travailleraient en équipe avec toutes les autres spécialités dont les généticiens, pierres angulaires. Chaque membre consulté échangerait alors son point de vue de la situation complexe présentée par le malade. Des consultations de transversalités⁴³² dont chacun des

⁴³⁰ Sicard D., *La médecine sans le corps, une nouvelle réflexion éthique*, op. cit, p. 261.

⁴³¹ Burner-Lehner V., *La Dame en bleu*, Paris, L'Harmattan, coll. Récits de vie, série santé maladie, 2015.

⁴³² Daydé M.-C., Derniaux A., « A l'échelle des pratiques collectives de soin, chapitre 8 », in Barruel F., Bioy A. et al. [dir.], *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. 131-151.

acteurs tirerait profit tant pour le décloisonnement de la pratique médicale que l'accompagnement d'un projet de soins coordonné et rassurant pour le patient.

Chapitre IV - L'identité en errance

L'identité est un concept facilement requis dans toutes les disciplines et très largement discuté. Cette notion supporte autant de définitions que de spécialistes des Sciences humaines qui tentent de se l'approprier. Ainsi, l'identité peut se lire sous le regard éclairé de la complexité d'E. Morin : elle est plurielle, en transformation, résultante d'un ensemble d'auto-processus et de processus relationnels et communicationnels formant entre eux un système de causalités circulaires. Pour I. Taboada-Leonetti, l'identité est à double face associant l'identité personnelle, ce par quoi l'être humain se perçoit unique et différent de tous les autres et l'identité sociale. L'identité personnelle est « ce par quoi l'individu se sent exister en tant que personne »⁴³³. Dans le cadre des Sciences Humaines, Mucchieli propose une définition de l'identité qui serait : « un ensemble de significations (variables selon les acteurs d'une situation) apposées par des acteurs sur une réalité physique et subjective, plus ou moins floue, de leurs mondes vécus, ensemble construit par un autre acteur. C'est donc un sens perçu, donné par chaque acteur au sujet de lui-même ou d'autres acteurs »⁴³⁴. Les « référents » identitaires les plus évoqués sont l'écologie au sens du milieu de vie, les référents matériels et physiques, historiques, culturels, psychosociaux. Il s'agit là de l'identité ontologique d'une personne, en tant que « personne » unique, dans l'ensemble des êtres humains.

Plusieurs théories de l'identité peuvent être retenues⁴³⁵. Le premier groupe est celui des théories « simples ou non réductionnistes ». Il considère que l'identité du sujet ne peut être réduite à une caractéristique repérable externe (théorie dite de l'Ego). La théorie suppose que le sujet est « une entité existant séparément », distincte de son cerveau, de son corps ou de l'enchaînement de ces événements physiques ou psychiques. Cette entité n'est pas matérielle mais spirituelle. L'identité alors considérée est du point de vue du sujet, à la première personne, par un retour réflexif sur soi. Il s'agit de théorie héritée de la pensée cartésienne.

⁴³³ Tap P., « Relations interpersonnelles et genèse de l'identité », *Annales, UTM, Homo*, n° XVIII.

⁴³⁴ Mucchieli A., *L'identité*, Paris, Presses Universitaires de France. « Que sais-je ? », 2013 (9e éd.), p. 3-38.

⁴³⁵ Nous nous sommes inspirée des travaux de Romagnoli S., *Les discordances du moi, Essai sur l'identité personnelle au regard de la transplantation d'organes*, Nancy, Presses Universitaires de Nancy, coll. « Épistémologie du corps », 2010.

Le deuxième groupe est celui des théories « complexes ou réductionnistes ». Ces théories considèrent que l'identité peut être réduite à un ou des critères particuliers, repérables par un tiers externe. Elle est alors appréhendée à la troisième personne du singulier. Ce critère peut être corporel, biologique, physique, psychologique, se rapprochant des théories de Locke sur l'identité à partir de la conscience et les capacités mnésiques du sujet.

Une troisième voie de l'identité a été ouverte par Paul Ricœur à partir d'une « ontologie autre [...] d'un être en projet »⁴³⁶. C'est cette voie que nous retenons pour évoquer combien la maladie peut venir faire rupture dans le projet de vie du sujet, idéalement désiré, organisé, prévu. Avec la maladie le sujet doit retrouver sens et cohérence à sa vie dont la linéarité a été brisée par la survenue de la maladie. Il tente de « rétablir un ordonnancement lorsque les circonstances ont [...] désarticulé, déstabilisé, désorienté une personne que laisse parfois exsangue et dépouillée l'expérience accablante de la maladie chronique »⁴³⁷. Il s'agit, pour le malade, de pouvoir vivre les deux dimensions de l'identité ricœurienne comme *mêmeté* (qui renvoie à une dimension générale d'identification, je reste le même) et à l'identité comme *ipséité* (qui renvoie à la dimension du soi envisagé comme singulier absolu et irréductible).

Dans un premier temps nous évoquerons ce qui est retenu de façon consensuelle comme la base des stratégies identitaires en nous attardant sur la manière dont elles se vivent pour les personnes atteintes d'une maladie rare génétique : « Les stratégies identitaires apparaissent comme le résultat de l'élaboration individuelle et collective et elles apparaissent dans les ajustements opérés en fonction de la variation des situations et des finalités exprimées par les acteurs »⁴³⁸. Dans un second temps, nous nous attarderons sur le concept de rupture biographique, à la fois pour examiner son contenu, voir s'il s'applique à notre sujet de recherche et s'il y prend une teinte particulière.

1. Des marqueurs variables

L'inscription et la filiation a été pendant longtemps l'indice qui permettait à quelqu'un d'affirmer son identité au regard de la société. Initialement ce fut les registres de baptêmes et de

⁴³⁶ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, op.cit. p. 107.

⁴³⁷ Hirsch E., *L'existence malade, dignité d'un combat de vie*, Paris, Cerf, 2010, p. 54.

⁴³⁸ Taboada-Leonetti I., « Stratégies identitaires et minorités, le point de vue du sociologue », in Camillieri C. [dir.], *Stratégies identitaires*, Paris, Presses Universitaires de France, 1990, p. 43-83.

mariages, actes sociaux qui permettaient un enregistrement dans les livres paroissiaux. C'est une étape aujourd'hui indispensable pour ceux qui font des recherches généalogiques et remontent jusqu'au Moyen-Âge. Puis ce furent les inscriptions en mairie avec la déclaration et l'acte de naissance qui donne le nom, le prénom et marque la filiation en instituant le sujet fils ou fille de, au sens généalogique du terme. C'est à partir de cet acte que la carte d'identité (1940) peut être établie avec la photo d'identité prouvant administrativement l'identité d'une personne. Facilement contrefaite elle fait appel maintenant à des mesures anthropométriques qui sont uniques et non falsifiables.

Scientifiquement la notion d'identité permet de reconnaître *un soi d'un non-soi*⁴³⁹, en particulier sur le plan immunologique. Le risque est de réduire l'identité à une entité biologique de plus en plus précise et singulière : initialement réservée aux groupages sanguins, puis à la découverte du système HLA*, puis à l'empreinte génétique, aux SNP* et maintenant discutée à propos du microbiote intestinal qui pourraient être selon les connaissances d'aujourd'hui le plus petit marqueur de notre singularité.

Cette nouvelle voie est passionnante à repérer : elle bouleverse nos représentations de l'identité à plusieurs titres. L'intestin est sur le plan imaginaire le plus souvent associé aux déchets, à la saleté, à l'impur, au rejet de ce qui n'est pas nécessaire à l'homme, à sa production sous forme d'excréments. La découverte et les recherches sur la flore microbienne intestinale, ou microbiote, propose que ce système composé de 100 000 milliards de bactéries (dont 1 000 espèces différentes) ait des fonctions jusque-là inimaginables⁴⁴⁰. Il serait même tellement particulier dans sa composition qu'il pourrait être aussi spécifique que l'empreinte digitale. Ces recherches conduisent à conceptualiser l'intestin et sa constitution microbienne comme un « deuxième cerveau » en particulier dans la régulation de la glycémie et de l'obésité. La conception hygiéniste de la santé qui visait à détruire les bactéries s'en trouve bouleversée. Les bactéries jusque-là hostiles pourraient devenir nos alliées. La génétique n'est pas exclue de ces pistes de recherches puisque certaines équipes sont spécialisées dans le métagénome* (c'est-à-dire l'analyse du génome global tant intestinal que respiratoire, muqueux ou cutané) du microbiote et que l'on évoque maintenant comme un second génome⁴⁴¹. Les pistes

⁴³⁹ Carosella E., Pradeu Th., Debru Cl., Saint-Sernin B., *L'identité, soi et non-soi, individu et personne*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006.

⁴⁴⁰ *Le microbiote, notre partenaire intime*, Journée de formation, Mérieux Université, Lyon, 30-03-2015.

⁴⁴¹ Lettre de l'Académie des sciences, *A la découverte d'Homo microbicus*, n° 32, Automne-hiver 2013.

thérapeutiques commencent à émerger en même temps que celui de dysbiose* qui serait responsable de certaines maladies. Des possibilités de transplantation de microbiote fécal⁴⁴² se font jour et pourquoi pas, à terme, l'identification de bactéries avec des fonctions thérapeutiques spécifiques identifiées. La bactérie qui au XIX^e siècle était identifiée comme facteur exogène dangereux, devient thérapeutique !

2. *Trajectoire de vie et rupture identitaire*

Les maladies rares génétiques touchent le sujet au plus intime de lui-même, et spécifiquement à son héritage parental et familial aussi bien biologique que psychique : « La faille génétique est assimilée à une faille narcissique primaire, irreprésentable, mais essentielle, au niveau de l'être »⁴⁴³. Elles peuvent amener le sujet à s'effondrer face à la béance ouverte que représente l'énoncé du diagnostic. Une longue démarche de reconstruction psychique sera nécessaire pour retrouver une identité qui prenne en compte la particularité dont le patient vient d'apprendre l'existence. Le malade, bouleversé par le diagnostic et le pronostic de la maladie dont il est porteur, a besoin de faire un travail sur lui-même afin de « se reconnaître » dans cette nouvelle phase de sa vie. Il doit continuer d'assumer son « maintien de soi », même si ses capacités et son horizon se limitent. Il est pris dans la dialectique entre un soi identique (ce n'est pas parce qu'il est malade qu'il n'est plus le même) et un soi en changement secondaire aux conséquences de la maladie.

Les sociologues utilisent aussi le terme de « trajectoire de la maladie » ou de « parcours de vie » (*social life course*) pour désigner le fait que l'expérience vécue par le malade est la résultante de l'évolution de la pathologie, et de l'ensemble des activités, médicales et non médicales, qui en modifient le cours. La métaphore de la trajectoire est intéressante car elle évoque une temporalité qui représente toute la durée de vie avant puis avec la maladie.

Anselm Strauss et Barney Glaser⁴⁴⁴ initient dès 1975 des études sur les répercussions personnelles et sociales du vécu des maladies chroniques. A. Strauss est considéré comme un

⁴⁴² Agence Nationale de sécurité du Médicament et des produits de Santé, *La transplantation de microbiote fécal et son encadrement dans les essais thérapeutiques*, Mars 2014.

⁴⁴³ Aubert-Godard A., « Filiation en question : maladies génétiques, identités incertaines, filiations perturbées », *op. cit.*

⁴⁴⁴ Strauss A., Glaser B., *Social organization of medical work*, *op. cit.*

des pionniers⁴⁴⁵ de cet intérêt sociologique porté aux malades atteints de maladies chroniques. Il pointe des changements de paradigme, le malade est appelé à devenir acteur de la prise en charge de sa maladie et le lieu des soins est pour une grande part son domicile et non plus l'hôpital. Selon lui, « la maladie se construit dans l'interaction sociale où chaque personne, selon sa position dans le contexte et les conditions du contexte, négocie la satisfaction de ses besoins »⁴⁴⁶. C'est sur cette notion de trajectoire de la maladie et trajectoire identitaire que nous analyserons les conséquences de la maladie rare génétique dans la vie du malade.

Initialement longitudinale, cohérente et continue, cette trajectoire peut être interrompue par des brisures, des cassures, des ruptures que Michael Bury⁴⁴⁷ nommera en 1982 la « rupture biographique » ou « rupture identitaire » (*biographical disruption*), véritable bouleversement biographique. En effet, à l'annonce du diagnostic, la personne devient une « personne malade » et dans le cadre de la maladie rare génétique c'est parfois une famille qui devient malade « comme l'explosion d'une bombe cachée dans notre arbre généalogique »⁴⁴⁸. La maladie devient une forme élémentaire de l'événement⁴⁴⁹ qui bouleverse les conduites habituelles, les représentations explicatives de la maladie, l'équilibre biographique du sujet (*taken-for-granted assumptions and behaviours*), l'ensemble de ses liens sociaux. Pour y faire face et retrouver une cohérence, le malade mobilise toutes ses ressources personnelles, matérielles, économiques, sociales, très variables d'une personne à une autre.

M. Bury étudie le vécu de patients atteints de polyarthrite rhumatoïde. Selon lui, la maladie chronique peut être considérée comme un élément majeur de rupture. Elle entraîne des modifications dans la vie quotidienne, dans les formes de savoir des malades et ses relations sociales : « [...] les perturbations dans la biographie sont, à un seul et même temps, les perturbations des relations sociales et de la capacité à mobiliser des ressources matérielles. [...] la perturbation de la réciprocité, les changements de comportement et les effets globaux de la

⁴⁴⁵ Conrad P., Bury M., « Strauss A. and the sociological study of chronic illness : a reflection and appreciation », *Sociology of Health & Illness*, 1997, vol 19, n° 3, p. 373-376.

⁴⁴⁶ Davis G., *Complexité médicale et pratiques soignantes à l'ère de la biotechnologie. La prise en charge des maladies chroniques complexes en milieu hospitalier pédiatrique*, Université de Montréal, Faculté des études supérieures, thèse, p. 27, note 26.

⁴⁴⁷ Bury, M., « Chronic Illness as Biographical Disruption », *Sociology of Health and Illness*, 1982, vol. 4, n° 2, p. 167-182.

⁴⁴⁸ Viollet V., « Soins infirmiers et accompagnement pour les patients atteints de maladies rares, Encadré témoignage », *Soins*, 2003, n° 672, p. 40-42.

⁴⁴⁹ Augé M., « Ordre biologique, ordre social : la maladie, forme élémentaire de l'événement », *op. cit.*

stigmatisation associée à la maladie chronique affectent la capacité de l'individu à mobiliser ses ressources cognitives et/ou matérielles »⁴⁵⁰.

En 1991⁴⁵¹, il reconsidère et approfondit cette notion en introduisant l'idée de contexte social, absente de sa définition précédente et évoque deux types de « sens » de la maladie : d'une part, en termes de conséquences et de réorientations sur la vie quotidienne de l'individu et, d'autre part, l'importance et la signification de la maladie pour la personne malade, c'est-à-dire le regard qu'elle porte sur elle-même mais aussi celui qu'elle attribue aux autres.

Kathy Charmaz⁴⁵² (1983) confirme le retentissement de la maladie chronique sur le sentiment de la « perte de soi », (*Loss of self*) secondaire à des modifications et réajustements des attributs de la personne. Elle retient quatre dimensions : la vie restreinte et ses limites, l'isolement social, avec le sentiment d'être dévalorisé et d'être un fardeau pour l'entourage. Elle insiste sur cette dévalorisation de la personne qui perçoit ainsi sa mise à l'écart, et même interpréterait dans le sens de la dévalorisation des comportements, des paroles de l'entourage, des relations sociales. Relations qui s'éloignent progressivement et dont le malade aussi s'éloigne pour ne pas se mettre en situation de vivre la dévalorisation qu'il imagine. Elle insiste sur le rôle destructeur de la maladie sur la personne. La rupture conséquente en est brutale. Pour K. Charmaz, le langage utilisé lors des entretiens est celui de la perte, perte de ce que la personne était, de ce qu'elle faisait, de l'image qu'elle avait d'elle-même.

L'absence de guérison se traduit pour les personnes atteintes d'une maladie rare génétique en terme d'adaptation à une nouvelle norme personnelle. Cette phase a été évoquée sur le plan médical par une médecine qui serait celle de *l'accompagnement à l'adaptabilité*. Mais on peut alors se demander si le terme de « médecine » a encore sa place dans ce contexte ou bien s'il prend au contraire toute sa dimension de soins au sens le plus noble du mot. Elle marque « la transformation, dans la durée, de *l'événement social maladie* et cela pour tous ses acteurs immédiats ou non ». Le bouleversement touche l'ensemble de l'identité personnelle et sociale du malade. Isabelle Baszanger⁴⁵³ (1986) analyse la situation du malade chronique selon la

⁴⁵⁰ Bury M., « Chronic Illness as Biographical Disruption », *op. cit.*

⁴⁵¹ Bury M., « The sociology of chronic illness- a review of research and prospects », *Sociology of Health and Illness*, 1991, vol. 13, n°4, p. 451-468.

⁴⁵² Charmaz K., « Loss of self ; a fundamental form of suffering in the chronically ill », *Sociology of Health and Illness*, 1983, vol. 5, n°2, p. 168-195.

⁴⁵³ Baszanger I., « Les maladies chroniques et leur ordre négocié », *Revue Française de Sociologie*, 1986, XXVII, p. 3-27.

théorie de « l'ordre négocié » empruntée à Strauss⁴⁵⁴ avec une participation active et consciente du malade, dans l'objectif de maintenir un certain ordre social dans chacune des sphères sociales dans lesquelles il est impliqué. Elle développe la dimension du malade-acteur de la gestion de sa maladie dès la phase initiale de la symptomatologie, ce que nous avons longuement exploré par l'analyse des dires des patients. Elle insiste sur l'interférence de la dimension sociale dans les négociations pour la gestion des traitements, le maintien dans la vie sociale au fur et à mesure qu'il connaît mieux les formes d'expression de sa maladie, forme d'apprentissage à sa maladie au quotidien, véritable travail. « Cette construction se développe dans toutes les sphères de vie sociale (travail, famille, médecine...) : l'un des enjeux de ces négociations étant, pour le malade, le maintien de ses insertions sociales et, pour tous, une grille de lecture pour appréhender une situation nouvelle et instable »⁴⁵⁵.

En 1987, J. Corbin, A. Strauss⁴⁵⁶ proposent la notion de « travail biographique » (biographical work) évoquant l'aménagement quotidien pour s'adapter à la maladie chronique. Il s'agit du processus effectué par les personnes afin de faire face à la nouvelle situation créée par l'irruption d'une maladie chronique. Pour ces deux auteurs, la santé se compose de trois dimensions majeures : le temps biographique [B] (*the biographical time*), les conceptions du corps [B] (*the body conceptions*) et les conceptions de soi [C] (*the conceptions of self*). C'est la combinaison de ces trois éléments qui donne la structure et la continuité de chaque biographie pour former ce qu'ils appellent la « BBC chain » (*the biographical body conception chain*). La rupture de la BBC est due au déséquilibre de l'une des dimensions. Le travail biographique consiste donc « à recoller les morceaux de la BBC chain » (*putting the BBC chain back together*) et limiter au

⁴⁵⁴ « Dans le cas de la théorie de l'ordre négocié, les individus dans les organisations jouent un rôle actif et conscient (*self-conscious*) dans la mise en forme de l'ordre social. Leurs interactions quotidiennes, de même que leurs accords, leurs refus temporaires et leur définition changeante des situations immédiates (*at hand*) sont d'une extrême importance. La théorie de l'ordre négocié minimise les notions d'organisations comme des systèmes figés, plutôt rigides, qui sont fortement déterminés par des règles, des régulations, des buts et des lignes de commandement hiérarchiques strictes. A la place, elle souligne les caractéristiques fluides sans cesse émergentes de l'organisation, le tissu changeant d'interactions tissé par ses membres et elle suggère que l'ordre est quelque chose à quoi tous les membres de l'organisation doivent sans cesse travailler.

En conséquence, les conflits et les changements autant que les consensus et la stabilité sont une part de la vie de l'organisation. Les organisations sont donc des constructions sociales de la réalité complexes et très fragiles qui sont sujettes à de nombreux événements temporels, spatiaux et situationnels venant à la fois de l'intérieur et de l'extérieur ». empruntée et citée in Baszanger I, Les maladies chroniques et leur ordre négocié, *Revue Française de Sociologie*, 1986, XXVII, p. 9.

⁴⁵⁵ *Ibid*, résumé.

⁴⁵⁶ Corbin J., Strauss A., « Accompaniments of chronic illness : changes in body, self, biography and biographical time », *op. cit.*

maximum le retentissement de la maladie ou de la thérapeutique sur la perception identitaire du patient. Cette problématique est valable pour le patient mais aussi pour son entourage proche.⁴⁵⁷

Si nous appliquons ces trois conceptions à la maladie rare génétique, nous pouvons repérer que la dimension biographique est rompue par l'annonce diagnostique, lorsque celle-ci est possible, marquant un avant et un après, même si ce temps est habité par des sentiments ambigus de soulagement et en même temps de peur. Elle ouvre une prise de conscience de la finitude de l'existence qui sera marquée par les limites quotidiennes secondaires à la maladie et le pronostic souvent sombre tant fonctionnel que vital. Mais, la rupture biographique et identitaire, dans les récits qui nous ont été confiés, prend une forme quelque peu paradoxale si nous la confrontons aux descriptions initiales proposées par Bury. En effet, dans la situation qui nous intéresse, la maladie est présente dès la naissance, ce n'est donc pas toujours son diagnostic qui provoque le bouleversement identitaire, c'est aussi son non-diagnostic qui en est la cause par cette longue période de chaos qui précède l'identification de la maladie. La conception du corps est bouleversée puisqu'il s'agit de vivre avec un corps altéré, modifié, limité. Enfin, la conception de soi est souvent mise à mal, tout particulièrement si la phase pré-diagnostique a été très longue, marquée par des jugements « vous êtes une menteuse, vous vous êtes fabriqué un handicap », dévalorisant et stigmatisant. Ce qui est aussi très particulier à notre groupe de maladies est le retentissement sur la filiation tant en amont qu'en aval de la personne touchée.

La notion de « rupture biographique » introduite par Bury est donc intéressante à retenir car, pour nous, elle est à *prendre en soins* autant que la maladie elle-même. Ce n'est pas rien que de devoir arrêter une trajectoire personnelle, familiale ou professionnelle suite à une maladie dont on sait qu'elle ne guérira pas. Ces ruptures aussi appelées bifurcations biographiques peuvent être partielles ou toucher l'ensemble des conditions de vie, brutales ou progressives. Le malade tente de rétablir une cohérence entre le passé, le présent et l'avenir pour pouvoir à terme être de nouveau un *vivant, debout* malgré la maladie.

Lors de nos entretiens nous avons pu relever les différentes étapes évoquées par l'ensemble de ces travaux. Valérie et la rupture professionnelle, la mère d'Anaïs et l'isolement social et amical, Marine et la dimension spirituelle, Natacha et la perte de soi. Les parents ont illustré tout le travail de remailage nécessaire pour garder une vie sociale. Ces événements de vie illustrent

⁴⁵⁷ Corbin J., Strauss A.-L., « Managing chronic illness at home : three lines of work », *Qualitative Sociology*, 1985, 8, p. 224-247.

bien les bifurcations biographiques évoquées par J. Corbin & A. Strauss et tout le travail quotidien de reconstruction identitaire.

a) Stigmatisation et mise à l'écart

La maladie rare génétique est stigmatisante, peut-être même parfois paradoxalement parce qu'elle ne se voit pas, qu'elle isole et marque les personnes concernées *et* leurs familles. Une maladie est en général socialement reconnue puisque identifiée par le corps médical. Ici, soit les symptômes s'accumulent sans explication, soit le malade qui extérieurement n'a aucun signe visible de son état se dit malade. Dans les deux situations, il n'est pas reconnu comme un malade « digne de ce nom » et est socialement classé comme hypocondriaque, plaintif ou fou. Pour E. Goffman⁴⁵⁸, l'apparition du mot « stigmaté » date des Grecs et désignait les marques corporelles marquées au couteau ou au fer rouge sur les esclaves, criminels ou traîtres. Nous retrouvons le fil conducteur de la galère initialement évoquée. Le stigmaté permettait de ne pas entrer en relation, de se protéger socialement de celui qui en était porteur et était considéré comme dangereux.

Le stigmaté intervient essentiellement dans les situations d'interaction : « L'individu stigmaté suppose-t-il que sa différence est déjà connue ou visible sur place, ou bien pense-t-il quelle n'est ni connue ni immédiatement perceptible par les personnes présentes ? Dans le premier cas, on considère le sort de l'individu discrédité, dans le second, celui de l'individu discréditable »⁴⁵⁹. Ainsi, dans le cas de la personne discréditée, elle doit gérer les tensions que provoque sa différence, alors que l'individu discréditable doit savoir contrôler l'information de façon à garder la maîtrise de la situation. Par exemple, le « stigmaté-paradoxal » serait dans le cadre du syndrome d'Ehlers-Danlos dont sont atteintes Madeleine et Amélie, lorsqu'elles sont en fauteuil électrique et se mettent debout (leurs difficultés ne sont pas motrices mais articulaires et elles peuvent marcher sur quelques mètres). Elles ne correspondent alors pas à l'image maintenant connue d'une personne ayant besoin du recours d'un fauteuil roulant électrique. Cette dernière se doit d'être totalement paralysée, sinon c'est un imposteur. Le stigmaté « fauteuil roulant électrique » prend un sens différent, pour le malade il signe la gravité de sa déficience (tous les malades ne sont pas en fauteuil), pour le *quidam* c'est un faux-semblant. Une autre façon de

⁴⁵⁸ Goffman E., *Stigmaté, les usages sociaux des handicaps*, 1963, trad. Khim A, Les éditions de Minuit, 1975, p. 11.

⁴⁵⁹ *Id*, p. 14.

décliner cet écart se manifeste lorsque la maladie ne se voit pas, ne se montre pas et ce, tant par des indices médicaux (biologiques, imagerie) que par sa visibilité extérieure. Pouvoir montrer une trace, une marque de la maladie sur le corps rend plus crédible. La mère d'Anaïs avait évoqué *le travail de crédibilité* qu'elle effectue pour faire prendre conscience de la maladie d'Anaïs lorsque elle montre ses cicatrices.

Pour faire face au stigmaté, E. Goffman démontre que les personnes ont recours à différentes techniques afin de contrôler l'information relative à leur situation : la dissimulation, l'imputation des signes à une autre origine considérée comme moins grave ou moins disqualifiante, le maintien d'une certaine distance entre personnes ayant le même stigmaté. Dans une posture totalement inverse, l'individu peut décider le dévoilement volontaire ou la divulgation : « de personne discréditante [car faux-semblant] devenant personne discréditée »⁴⁶⁰. C'est ce dont nous a témoigné Aurélien qui a parcouru pour nous toute l'évolution du dévoilement de son handicap visuel acceptant progressivement d'en porter le signe socialement visible : la canne blanche.

Goffman précise ce qu'il entend par concept de visibilité ou de « la perceptibilité » du stigmaté qui est « sa plus ou moins grande aptitude à produire le moyen de faire savoir qu'il est possédé par un individu »⁴⁶¹. Ce qui a retenu notre attention est cette insistance qu'il prend à décrire la rencontre mixte (entre des individus « normaux »⁴⁶² et « ceux qui sont visiblement « stigmatisés ») qui tendrait à « produire des interactions flottantes et angoissées »⁴⁶³. Pour la mère d'Anaïs il s'agit de la peur engendrée chez l'autre qui va jusqu'à la peur de la contamination (de la maladie génétique de sa fille). Cette interaction sociale tient pour Corinne, qui parle de petite taille, une grande place dans ce qui, pour elle, n'est pas un handicap mais que les autres lui renvoient comme tel surtout par les regards qu'elle perçoit.

La visibilité ou non du handicap secondaire à la trace laissée par la maladie rare génétique prend donc une dimension très importante dans notre analyse. Le caractère visible ou non des conséquences de la maladie est important à prendre en compte. Il favorise parfois la manifestation et la compréhension de la maladie, mais il peut aussi être stigmatisant et excluant.

⁴⁶⁰ *Ibid*, p. 121.

⁴⁶¹ *Ibid*, p. 64.

⁴⁶² Terme utilisé par Goffman pour nommer ceux qui n'ont pas de stigmates

⁴⁶³ *Ibid*, p. 30.

b) La filiation en question

L'identité est un trait individuel, traduction de la singularité, de l'unicité de la personne. A la fois très singulier par la conscience de soi, il s'élabore aussi dans la relation avec autrui, et a toujours un caractère social. Le premier lieu de socialisation et de construction de l'identité est celui de la famille. Il est classique alors de parler de filiation qui se décline sous la forme d'une filiation *biologique de corps-à-corps* (c'est-à-dire de la procréation à partir de la rencontre de deux cellules, c'est la transmission des chromosomes, des gènes des parents aux enfants), d'une filiation *juridique instituée*, symbolique qui institue l'enfant dans la chaîne des générations, par la transmission du nom, et d'une filiation *psychique et narcissique* qui s'élabore par la parole et les désirs réciproques des parents et de l'enfant et se transforme tout au long de la vie⁴⁶⁴. Jean Guyotat dans les années 1990 parle de la filiation comme étant « ce par quoi un individu se relie et est relié, par le groupe auquel il appartient, à ses ascendants et descendants réels et imaginaires »⁴⁶⁵.

Dans le cadre qui nous occupe, nous pouvons à partir de cette triple définition noter que la filiation (ascendante ou descendante) est parfois envahie par la dimension génétique, par la surestimation du biologique sur les deux autres axes de la filiation. Arnold Munnich⁴⁶⁶ évoque à propos de certains des récits de parents de ses petits malades une transmission imaginaire et symbolique qui peut parfois mettre la transmission réelle biologique au second plan.

Comme la ligne de vie individuelle peut être rompue par la survenue de la maladie, c'est la lignée de la famille, « cette reconnaissance dans le lignage »⁴⁶⁷ qui peut être endommagée lorsque la maladie génétique est découverte. Pour J.-Ph. Pierron⁴⁶⁸ la généalogie conduit à l'héritage, la génétique à l'hérédité. L'axe biologique peut à lui seul mettre au jour des secrets de famille, des dé-filiations ou des alliances jusque-là inavouées, interprétées comme des malédictions venant remettre en cause une généalogie établie. Ces « histoires de familles » peuvent parfois venir au jour comme un des actes de la tragédie qui est en train de se vivre, lors de l'annonce du diagnostic. Et ce qui est à noter est que nous ne pouvons pas renier cette

⁴⁶⁴ Japiot D., Robineau Ch., « Des filiations singulièrement plurielles », in Textes réunis par Robineau Ch., *Filiations à l'épreuve*, Toulouse, Erès, Mille et un bébés, 2002, Introduction, p. 7-13.

⁴⁶⁵ Guyotat J., « Traumatisme et lien de filiation », *Dialogue*, Recherches cliniques et sociologiques sur le couple et la famille, 2005, 168, p. 15-24.

⁴⁶⁶ Munnich A., Glorion C., *La rage d'espérer*, op.cit.

⁴⁶⁷ Ricœur P., *Parcours de la reconnaissance*, Paris, Folio-essais, Gallimard, 2004, p. 302.

⁴⁶⁸ Pierron J.-Ph., *Ibid*, p. 181-193.

« hérédité » incarnée de la personne malade. Il est potentiellement possible de « renier » son père ou sa mère, ou bien de refuser un héritage, mais impossible de renier cette part d'héritage biologique qui fait être le sujet tel qu'il est, et non tel qu'il le souhaiterait. A lui, ultérieurement, de pouvoir vivre cet hérédité-là comme il le peut et de la manière qu'il souhaite.

La dimension narcissique de la filiation est mise à mal. De façon très surprenante deux de nos témoins ont évoqué une filiation imaginaire - comme s'ils étaient de la même famille - basée sur la ressemblance entre malades qui progressivement se reconnaissaient (à l'occasion du passage de Clotilde enfant, au Téléthon). Ainsi, leur lien de filiation imaginaire se construit sur leur particularité génétique, rencontrer un malade c'est presque retrouver un membre de la famille. Le nom qui les réunit n'est pas le nom propre de la famille mais celui, qui est aussi un nom propre et qui désigne leur même maladie. Peut-on faire l'hypothèse que les maladies rares génétiques étant des maladies qui altèrent la filiation, ce besoin - par ailleurs très dynamisant et solidaire - de se retrouver au sein d'un groupe, traduit pour une part la réparation de la filiation qui est mise à mal par la biologie généalogique. Pour étayer cette hypothèse, nous nous appuyons sur cette remarque de Kaës, « dans notre demande d'affiliation à un groupe, il y a ce qui dans notre filiation fait question »⁴⁶⁹. Et, nous rapprochons de cette remarque le deuil très difficile d'un adhérent, dans une association de malades dont la maladie a un pronostic vital. Il ne s'agit pas (pour en avoir été le témoin) d'une simple tristesse de perdre un adhérent apprécié ou aimé, mais bien une perte qui parle de la même chair malade et fragile que celui ou celle qui vient d'en payer le prix de sa vie.

L'atteinte d'une famille par la même maladie de l'un de ses membres étaient jusqu'au XIX^e siècle la situation des maladies infectieuses contagieuses. Les maladies génétiques illustrent, à leur façon, une nouvelle forme de « contagiosité » imaginativement rapportée non plus à l'espace mais au temps, au fil des générations. Le terme de contagiosité alors évoqué par Laplantine est malgré tout ambigu pour cette situation dans la mesure où la maladie génétique n'est pas acquise mais constitutionnelle. Le champ sémantique de la transmission nous apparaît plus ajusté.

Cette transmission est le plus souvent objectivée par la métaphore de l'arbre généalogique, élaboré lors des consultations de génétique. Il s'agit de figurer le tronc de l'arbre et ses différentes branches sur une desquelles figure la personne qui consulte. Tronc d'arbre qui

⁴⁶⁹ Kaës R., « Filiation et affiliation, quelques aspects de la réélaboration du roman familial dans les familles adoptives, les groupes et les institutions », Gruppo, 1985, N° 1, p. 23-46, cité in Waintrater R., « A la recherche d'une nouvelle filiation », *Revue de psychothérapie psychanalytique de groupe*, 2002, n° 38, 1, p. 37-53.

évoque l'origine, comme dans l'expression « être de souche paysanne » et qui en termes de généalogie exprime celui de qui sort une génération ou qui est le premier d'une suite de descendant pour « faire souche ». Faire appel au tronc suppose qu'il y ait des racines, racines généalogiques, ancrées solidement dans la terre nourricière, permettant de « prendre racine » et évoquant « l'enracinement généalogique par une poétique du sol »⁴⁷⁰. L'arbre, symbole de la verticalité, dans lequel années après années le temps inscrit son empreinte par des cercles successifs. L'arbre est la médiation de la représentation de la transmission du gène lors des consultations puisqu'il n'y a pas d'image du gène en tant que tel. Nous nous interrogeons sur l'imaginaire du gène associé à l'origine évoqué par l'arbre. L'arbre est à forte connotation symbolique. Nous associons avec l'arbre généalogique deux représentations d'arbres devenues universelles : l'Arbre de vie et l'Arbre de la connaissance. L'arbre généalogique emprunte à ces deux représentations leur symbolique. La vie, elle, y est évoquée puisque la base même de sa constitution est de repérer toutes les personnes qui ont été en vie dans la famille de la personne malade. L'Arbre symbole de la fertilité puisque dans la généalogie ce sont tous les fruits de la fertilité qui sont examinés. Mais aussi selon cette expression si courante de la fertilité qui dit que « l'arbre se reconnaît à ses fruits », alors qu'en est-il de l'arbre quand les fruits sont malades ? L'immortalité souvent associée à la symbolique de l'Arbre de vie est, dans le cas de la généalogie à visée médicale, quelque peu remise en cause puisque c'est une ascendance et descendance malades qui sont recherchées et repérées, là où la vie est fortement liée à une mort annoncée, (même si la vie est toujours associée à la mort mais de survenue indéterminée).

Quant à L'Arbre de la connaissance, nous en retrouvons aussi quelques points communs : c'est à partir de la connaissance de la répartition de la maladie que son mode de transmission sera identifié. Nous pouvons aussi associer l'Arbre de la connaissance biblique à l'arbre généalogique. Comme dans la Genèse, il s'agit bien à terme de connaître le bon et le mauvais, le bon et le mal dans le texte mythique de la Genèse, le bon et le mal en ce qui concerne la distribution du gène sain ou malade. Donc, nous le voyons, l'arbre généalogique est un outil à forte portée symbolique pour investiguer la dimension familiale de la maladie génétique.

Cette dimension est une question centrale soit parce que plusieurs membres de la famille sont touchés sur une ou plusieurs générations, soit parce que le retentissement de la maladie est tel qu'il touche l'ensemble de l'équilibre familial. Si la maladie est connue, elle « fait partie du

⁴⁷⁰ Pierron J.-Ph., « La famille et les imaginaires du sang et de la racine », in Jamet D, *Les dérives de la métaphore*, Paris, L'Harmattan, 2008, p. 165-182.

mythe familial au sein duquel le sujet a construit son propre roman »⁴⁷¹. Du côté de l'atteinte génétique, la famille est à envisager au sens large. Elle englobe l'histoire générationnelle, le parent ou le couple parental et la fratrie de la personne touchée. L'enquête génétique « met au travail les représentations concernant la lignée familiale et sa destinée »⁴⁷². Cependant, ce n'est pas la seule dimension biologique qui est touchée mais aussi toutes les représentations et les liens établis ou non, énoncés ou non avec l'ensemble de la famille. Le diagnostic peut faire l'effet, au sein de la famille, « d'une bombe atomique familiale »⁴⁷³. Le diagnostic ou le test pré-symptomatique induisent alors « la certitude désespérée d'une vie devenue elle-même une sorte de mort [...] l'existence [...] a perdu son ouverture et son indétermination caractéristiques »⁴⁷⁴. La mort n'est plus un événement distant qui ne nous concerne pas (ou pas encore), elle se manifeste, se rappelle au sujet et devient palpable dans toutes les « petites morts » du quotidien qui sont autant de pertes et de deuil de l'énergie vitale espérée, moments de souffrance et d'épreuves.

L'existence même de la maladie et ses conséquences touche toute la famille, même les membres qui ne sont pas atteints. Nous avons peu exploré dans nos questions à la fin des entretiens comment la maladie était vécue par la fratrie non atteinte que nous n'avons pas rencontrée. Il est maintenant acquis que cette fratrie indemne est également touchée par le retentissement de la maladie, souvent laissée pour compte ou assignée à des tâches et fonctions qui ne lui sont pas habituellement demandées⁴⁷⁵.

Le temps de l'annonce diagnostique d'une maladie rare génétique prend donc une dimension toute particulière. En effet, l'annonce d'un diagnostic pour un membre de la famille implique parfois de révéler ce diagnostic à d'autres membres d'autant plus si des mesures préventives de l'évolution de la maladie sont possibles. Cette révélation doit être faite par le malade lui-même, l'équipe médicale peut l'y aider mais ne peut le faire elle-même que si elle est mandatée par le

⁴⁷¹ Aubert-Godard A., « Filiation en question : maladies génétiques, identités incertaines, filiations perturbées », *op. cit.*

⁴⁷² Gargiulo M., Scelles R., « Famille et handicap : mutations dans les pratiques », *Dialogue*, 2013, 2, n° 200, p. 85-96.

⁴⁷³ Gargiulo M., Dürr A., Frischmann M., « L'annonce d'une maladie génétique, une bombe à retardement », 2006, *Études freudiennes* (8e colloque de médecine et psychanalyse, Devenir de l'annonce : Par-delà le bien et le mal).

⁴⁷⁴ Porée J., « Prédire la mort, L'exemple de la maladie de Huntington », *Esprit*, Juin 1998, Choisir sa mort ?, p. 17-26.

⁴⁷⁵ Philip de Saint-Julien V., « S'autoriser à vivre », in Gardou Ch [dir.], *Frères et sœurs handicapés*, Toulouse, Erès, 2012, p. 121-134.

patient⁴⁷⁶. Et personne ne peut obliger un autre membre de la famille à se faire dépister, situation parfois terriblement angoissante de ne pas savoir. Une situation très spécifique des maladies rares génétiques est que c'est parfois le diagnostic fait chez un enfant qui conduira à rechercher des symptômes chez les parents et parfois à poser le diagnostic chez l'un (dans les maladies dominantes) ou chez les deux parents (dans les maladies récessives). L'arbre généalogique s'inverse symboliquement, les branches ne proviennent plus d'un tronc fondateur de la famille, mais c'est à partir des branches que le tronc va prendre forme. Dans cet ordre à rebours et bouleversé, c'est une « filiation inversée » qui prend corps. C'est l'enfant par le diagnostic qui est fait sur lui, qui introduit dans sa descendance la maladie jusque-là interprétée comme un état de fait sans conséquences et bénin.

Pour Anne Aubert-Godart, il existe « plusieurs niveaux identitaires en rapport avec plusieurs niveaux de filiation susceptibles d'être attaqués par la réalité génétique délétère découverte, elle-même comportant une grande variété de situations génétiques perturbées. La particularité génétique vient perturber l'efficacité symbolisante des repères habituels de génération et de sexe »⁴⁷⁷. Cette déficience mise au jour, « ce n'est pas seulement la qualité du sujet qui est en cause mais bien la qualité du couple qui semble révélée au grand jour, montrée au public, et encore la qualité de la famille, et aussi qui des deux géniteurs, qui des deux lignées, domine », évoquant, ainsi, le caractère dominant de la maladie génétique en cause. *Devenir parents de cet enfant pas-comme-les-autres* est une facette de notre questionnement qui se doit d'être investie par les équipes de soins et un accompagnement psychologique très particulier : « Parents et enfants doivent trouver les conditions pour se découvrir, s'étonner, sans que le savoir technique des professionnels ne gêne le déploiement de la créativité parentale et enfantine »⁴⁷⁸.

Nous avons à plusieurs reprises montré combien la transmission était une question très présente dans le corpus de nos entretiens, le plus souvent associée à une forte culpabilité de la mère du (ou de la) malade avec la question du comment « ai-je pu faire cela ? ». La mère de Clotilde réactualise à l'occasion de sa propre culpabilité la consanguinité des grands-parents maternels. Elle illustre ce que Ciccone développe sous le terme de « fantasme de transmission » : « Le traumatisme actuel produit un réinvestissement d'expériences traumatiques passées, réelles ou

⁴⁷⁶ Décret N° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

⁴⁷⁷ Aubert-Godard A., « Filiation en question : maladies génétiques, identités incertaines, filiations perturbées », *op. cit.*

⁴⁷⁸ Scelles R., « Devenir parent d'un enfant handicapé, Une affaire d'homme, de femme, de couple, d'enfant et de société », *Informations sociales*, 2006, 4, n° 132, p. 82-90.

imaginaires, enfouies, oubliées, expériences traumatiques appartenant à l'histoire du sujet ou de la famille. [...] Cette connexion de l'actuel et du passé, notamment lorsqu'elle convoque un ancêtre, conduit au déploiement de fantasmes de transmission »⁴⁷⁹. Il serait intéressant de rechercher par l'approche psychanalytique - ce qui n'est pas de notre compétence - comment cette dimension fantasmatique de la transmission se décline dans le vécu si douloureux des parents.

La culpabilité de la mère est dans notre corpus plusieurs fois formulée. Elle conduit à une représentation de la conception du fœtus et de la grossesse comme une unité de production qui FAIT et produit le bébé à venir. La transmission devient objet de décision alors qu'elle n'est le fruit que du hasard, « cette part d'intransmissible où la maîtrise de ce que nous transmettons ne nous appartient pas »⁴⁸⁰. Le « petit d'homme » devient fabriqué et non engendré. Il devient un produit non doté de la parole. Or « l'acte de la vie et ce don de la vie, se révèlent dans le don de la parole »⁴⁸¹. Si le don de la vie se réduit à une fabrique de la chair humaine, où la maîtrise de l'humain semblerait ne dépendre que de nous, nous ne sommes plus dans le don de la vie. Pourtant, la fabrique de l'enfant à naître est souvent reprise dans des expressions populaires courantes comme : « faire un enfant toute seule, lui faire un enfant dans le dos... » La mère devient ainsi responsable de la bonne ou mauvaise fabrique de l'enfant à venir, sous-entendant des capacités à être une *bonne* ou une *mauvaise mère*. « À la place du hasard et du destin, nous sommes souvent tentés de mettre notre mauveté »⁴⁸². A. Aubert-Godart insiste en notant que même si la maladie est transmise par le père c'est la mère qui se sent responsable de ne pas avoir pu protéger le bébé. Nous avons aussi, dans différents échanges avec des mères de personnes malades, senti combien c'est la mise au monde, l'accouchement qui est alors mobilisé comme initiateur de la maladie. Comme si c'était ce qui sort du corps de la mère, chair de sa chair, en germination pendant 9 longs mois, qui met en cause ses propres capacités à engendrer de l'humain, à faire don de la vie. Alors, quel est le premier regard posé sur l'enfant difforme⁴⁸³? Nous touchons-là le retentissement existentiel pour la mère de transmettre la vie altérée biologiquement par une maladie génétique. C'est comme si le biologique devenait l'unique objet

⁴⁷⁹ Ciccone A., « Transmission psychique et parentalité », 2014, *Cliopsy*, 11, p. 17-38.

⁴⁸⁰ Abel O., *La transmission*, <http://olivierabel.fr/nuit-ethique-les-proches-et-leurs-liens/la-transmission.php>

⁴⁸¹ Vasse D., *La Chaire envisagée, La génération symbolique*, Paris, Seuil, 1998, p. 193-214.

⁴⁸² Aubert-Godard A., « Filiation en question : maladies génétiques, identités incertaines, filiations perturbées », *op. cit.*

⁴⁸³ Korff-Sausse S., *Le miroir brisé, L'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste*, Paris, Librairie Arthème Fayard/pluriel, 1996, 2010.

de la transmission et de la filiation : « il est fréquent dans ces situations si complexes pour les parents, qu'une transposition entre filiations biologique et symbolique se produise, comme si tout ce qui allait se transmettre à l'enfant pouvait se résumer en un mot : "le gène" »⁴⁸⁴.

Dans ce contexte, nous pouvons nous demander quel est le rôle joué par la culpabilité qui apparaît comme un passage obligé de la part des parents alors qu'objectivement ils n'y sont volontairement pour rien. Il n'y a pas de faute de leurs parts. Ne pourrait-ce pas être une sorte de rempart pour éviter d'être affronté au non-sens et l'impuissance face à la révélation de la maladie rare génétique ? Dans l'ordre de la génétique, il s'agit bien de quelque chose de pathogène qui est transmis de succession en succession selon les lois de l'hérédité définie au XX^e siècle. L'héritage est bien ce qui est transmis par ordre successoral, ce n'est que par métonymie qu'il a pris un sens plus global et définit l'héritage culturel, c'est-à-dire ce qui est transmis par tradition, comme par succession. Ce qui est reconnu en premier est la généalogie, la lignée, l'ordre symbolique de l'inscription du sujet comme fils ou fille de... associés aux ressemblance si souvent évoquées à la naissance « il a les yeux de sa mère et le menton de son grand-père », ou bien « c'est sa grand-mère tout craché ! » Ce n'est le plus souvent que secondairement que l'hérédité vient noircir cet héritage de ceux qui ont précédé, transformant la *généa-logie* (science des origines familiales) en *généa-pathie*, en généalogie pathologique. La confusion de l'un dans l'autre, le principe de la succession et de l'ordre des générations, conduit à bouleverser le « principe généalogique de la double-lignée patri- et matri-linéaire »⁴⁸⁵, évoqué par Ricœur et risque de conduire à n'envisager l'héritage que sous la forme de ce qui a été transmis par l'hérédité biologique même si c'est à rebours. C'est alors proche du désordre et de la réduction du sujet à son paquet de gènes, au risque « d'une conception bouchère de la filiation »⁴⁸⁶. Les parents biologiques malades sont identifiés à *l'hérédité*, carcan des caractéristiques génétiques bonnes ou mauvaises. La famille où le sujet a grandi, dans un contexte symbolique de l'appartenance à cette lignée par la parole, est de l'ordre de *l'héritage*, du don transmis. C'est ce travail de liaison et de réunification entre hérédité et héritage, que le sujet malade doit entreprendre.

L'existence d'autres malades dans la famille illustre au plus près ce que nous avons essayé de décrire comme l'expérience prototypique de la maladie rare génétique. Parfois dédramatisant

⁴⁸⁴ Gargiulo M., « Filiation et génétique, quels facteurs en jeu ? » in *Filiations à l'épreuve*, op. cit, p. 53-65.

⁴⁸⁵ Ricœur P., *Parcours de la reconnaissance*, ch IV, op. cit, p. 293-339, note 6, p. 419.

⁴⁸⁶ Legendre P., Leçon VI, cité in David P., « La question de la paternité à la lumière des écrits de Pierre Legendre : aspects mythologiques, juridiques et symboliques », *Recherches familiales*, 2010, 1, n° 7, p. 77-83.

lorsque les conséquences sont modérées, ce face-à-face avec la maladie dans la même famille ou dans la fratrie⁴⁸⁷ peut aussi être terriblement difficile à vivre lorsque le pronostic a pu être fatal pour des membres proches. Ainsi, la sœur de Baptiste décédée d'une Hypertension Artérielle Pulmonaire évoluée, qui le conduit dès le départ à connaître les conditions de son traitement ou Marine qui a perdu deux frères de la myopathie de Duchenne dont elle-même est atteinte. Nous n'avons pas, dans la conduite des entretiens, insisté pour connaître le retentissement psychologique d'avoir la même maladie que la sœur ou les frères atteints. Le sentiment que nous avons ressenti est qu'une posture défensive s'était mise en place sans que nous ne puissions plus l'explorer. Dans ces deux situations dramatiques, il apparaît clairement combien la maladie fait œuvre délétère dans l'histoire familiale et nécessite un réajustement complexe, des aménagements plus ou moins adaptatifs de toute la famille⁴⁸⁸. La décision d'interruption médicale de grossesse de Marine, ayant un fœtus garçon atteint, en est une illustration.

Il est intéressant de noter que les consultations auprès des généticiens sont maintenant le plus souvent des consultations mixtes en présence d'un psychologue formé à cette dimension. Ce besoin issu de leur expérience illustre l'association forte entre la dimension biologique, génétique et psychologique. Toute cette dimension familiale très spécifique aux maladies génétiques est d'autant plus intéressante à mettre en exergue que le nom initial des maladies rares était celui de maladies *orphelines*. Même si nous connaissons l'historique de ce qualificatif, il est assez paradoxal de qualifier ces maladies, à forte connotation familiale, comme *orphelines* c'est-à-dire sans famille de soutien, sans père ni mère.

Les changements ainsi constatés et vécus peuvent représenter une menace et provoquer un sentiment d'insécurité. Ils font prendre conscience du lien entre la naissance et la vulnérabilité. Cette expérience est singulière, pour chaque membre de la famille. Il n'y a pas de procédure ni mode d'emploi, mais probablement des soutiens et accompagnements à créer sous formes diverses et complémentaires. Nous avons évoqué combien la transmission de la maladie jouait comme un facteur difficile à assumer et interférait dans les processus de filiation. Ceci nous conduit à explorer les représentations actuelles de la génétique qui participent à la représentation de la maladie. C'est le sujet de la prochaine partie.

⁴⁸⁷ Aubert Godard, A., « Du lien fraternel génétique comme révélateur du lien fraternel fondamental », in Marty F. [dir.], *Le lien et quelques unes de ses figures*, Rouen, Presses Universitaires de Rouen, 2002, p. 231-263.

⁴⁸⁸ Mazet Ph., Briard M.-L., Frischmann M., Gargiulo M., « Maladies génétiques : des histoires de famille », in Angel P., Mazet Ph. [dir.], *Guérir les souffrances familiales*, Paris, Presses Universitaires de France, 2004, p. 299-309.

Cinquième partie

***LA GÉNÉTIQUE & LES
MALADIES RARES***

Tout au long du parcours qui a précédé, nous avons repéré quelques-unes des caractéristiques du vécu des maladies rares génétiques. Elles peuvent se manifester dès la naissance ou beaucoup plus tardivement, même si elles sont présentes dès la fécondation. Nous avons à plusieurs reprises pointé combien ces maladies ne répondent pas au schéma habituel des maladies. Difficilement reconnue par les médecins ou par la société, souvent invisible, la maladie rare est d'abord définie par le malade. Le rapide survol historique effectué nous a montré que l'émergence du concept même de maladies rares a été portée par les personnes touchées, ce qui nous rappelle le juste constat de Canguilhem « C'est donc bien [...] parce qu'il y a des hommes qui se sentent malades qu'il y a une médecine et non parce qu'il y a des médecins que les hommes apprennent d'eux leurs maladies »⁴⁸⁹.

Les conséquences de leur rareté en font un modèle très particulier : outre la difficulté du diagnostic initial, ce sont des maladies où rien ne se voit tant par les examens paracliniques que par la société, des maladies où les personnes concernées ne se considèrent ni malades ni handicapées et pour lesquelles, le plus souvent, aucune thérapeutique curative n'est actuellement possible. Pourtant les maladies rares génétiques peuvent avoir un effet loupe : « la maladie permet d'ouvrir l'état normal sans modifier ses traits, en les grossissant seulement »⁴⁹⁰. Ainsi, il est maintenant reconnu que les maladies rares sont un « laboratoire d'innovations » pour d'autres maladies plus fréquentes⁴⁹¹, en particulier les maladies dites monogéniques, maladies modèles. L'intérêt des entreprises pharmaceutiques au développement des thérapeutiques en faveur des malades porteurs d'une maladie rare commence donc timidement à s'inverser⁴⁹².

Comme la majorité des maladies rares sont génétiques, nous ne pouvons explorer leur vécu sans évoquer celui de leur caractère *génétique*.

⁴⁸⁹ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit., p. 53.

⁴⁹⁰ Le Blanc G., *Canguilhem et les normes*, Paris, Philosophies, Presses Universitaires de France, 1998, p. 34.

⁴⁹¹ Aymé S, Lévy N, « Maladies rares, Maladies fréquentes, même combat », dossier *Science et santé*, n° 2, Février-Mars 2011, p. 24-35.

⁴⁹² LEEM, « Pourquoi les industriels investissent ce champ de recherche », *Les essentiels du médicament*, Mieux comprendre le médicament et ceux qui le font, septembre 2012.

Chapitre I - L'hérédité des ressemblances

De tout temps, la transmission des ressemblances de génération en génération fut une énigme. Montaigne (1533-1592) qui souffrait de la « maladie de la pierre », soit de calculs urinaires, évoque la « transmission » ou plus justement la ressemblance instaurée avec ses ascendants par cette maladie dont son père et son bisaïeul souffraient déjà : « Il est à croire que je dois à mon pere ceste qualité pierreuse » [...] « Nous n'avons que faire d'aller trier des miracles et des difficultez estrangeres : il me semble que parmy les choses que nous voyons ordinairement, il y a des estrangetez si incomprehensibles, qu'elles surpassent toute la difficulté des miracles. Quel monstre est-ce, que ceste goutte de semence, dequoy nous sommes produits, porte en soy les impressions, non de la forme corporelle seulement, mais des pensemens et des inclinations de nos peres ? Ceste goutte d'eau, où loge elle ce nombre infiny de formes ? Et comme portent elles ces ressemblances, d'un progrez si temeraire et si desreglé, que l'arriere fils respondra à son bisayeul, le nepveu à l'oncle ? »⁴⁹³

1. De nombreuses hypothèses

L'hérédité s'est longtemps confondue avec les conceptions de la formation du fœtus. Ce qui sera notre génétique et l'embryologie ne font alors qu'un. Aline Rousselle⁴⁹⁴ retient quelques étapes historiques des théories de l'embryon. Les plus vieilles spéculations connues sur l'hérédité, les théories de l'embryon et les ressemblances familiales remontent à Pythagore (580 av. J.-C.- 495 av. J.-C.) : une vapeur descendrait des différents organes de l'homme pour se concentrer dans les testicules pour former le sperme⁴⁹⁵. Celui-ci se coagule dans le vagin et forme l'embryon qui va grossir dans l'utérus. La mère ne sert qu'à nourrir l'embryon : la théorie est dite « patrocline ».

⁴⁹³ Montaigne M. de, « Essais, De la ressemblance des enfants au père », 1580 in *Œuvres complètes*, Paris, Gallimard, La Pléiade, 1962, p. 741-742.

⁴⁹⁴ Rousselle A., « Les théories de l'embryon chez les auteurs médicaux antiques et chez les premiers auteurs chrétiens », *Bulletin du Centre d'étude d'Histoire de la Médecine de Toulouse*, n°37 de juillet 2001.

⁴⁹⁵ "La semence est une goutte du cerveau qui contient en elle-même une vapeur chaude. Lorsque cette goutte est projetée dans la matrice à partir du cerveau, elle émet du sérum, de l'humeur et du sang, à partir desquels sont constitués les chairs, les tendons, les os, les cheveux et le corps dans son ensemble, tandis que c'est à partir de la vapeur que sont constituées l'âme et la sensibilité. La première concrétion prend forme en quarante jours, puis, suivant les rapports prescrits par l'harmonie, au bout de sept, neuf ou dix mois au plus, le bébé pleinement constitué est mis au jour. Le bébé possède en lui-même toutes les "raisons" de la vie, et, comme les raisons des choses dont on a parlé sont nouées selon les rapports prescrits par l'harmonie, chaque chose survient au moment voulu". Diogène Laërce, *Vies et doctrines des philosophes illustres*, VIII, Pythagore, 28-29, trad. [dir.] Goulet-Cazé M.-O., Paris, La Pochothèque, Le Livre de Poche, 1999, p. 963-964.

Pour Parménide (VI^e siècle av. J.-C. - V^e), avec un sperme issu du testicule droit, les garçons ressemblent au père ; du testicule gauche, ils ressemblent à la mère.

Pour Hippocrate (v. 459 – 377 av J.C.), le fœtus se forme à partir du mélange des semences venues des deux parents, mélange qui vient de tout le corps. Chacun des deux spermes possède à la fois les caractères mâles et féminins. C'est la semence la plus forte, ou celle qui est en plus grande quantité entre celle du mâle et de la femelle qui l'emporte et qui détermine le sexe. C'est la théorie de la double semence⁴⁹⁶. Lucrèce (98-55 av. J.-C.) explique les ressemblances maternelles ou paternelles par des énergies concurrentes.

De son côté, l'origine du fœtus a été source de nombreuses théories en fonction de la culture, de la pensée et surtout des données scientifiques, anatomiques, physiologiques de l'époque.

Pour Aristote, il existe deux spermes, un sperme mâle, et un sperme féminin sécrété hors de la matrice. Le mâle fournit le principe moteur (cause motrice), la femme fournit la matière (cause hylique). Le sperme ne vient pas de tout le corps, conception jusque-là admise, mais il ne va pas plus en avant dans le rôle des ovules (encore inconnus) ou des testicules.

Galien (129-200) démontre par la pratique de castrations chirurgicales que la partie fertile du sperme est élaborée dans les testicules et que la femme produit un apport spécifique dans la génération. Il finit par admettre un sperme féminin moins puissant que celui de l'homme, et pour chaque partie du corps de l'embryon, une puissance différente du mouvement du sperme parental.



De nombreuses théories se succéderont pour tenter d'expliquer l'origine et la formation des êtres humains. Dans le préformationnisme (Malpighi, 1628-1694), Dieu aurait créé tous les êtres en même temps, même ceux qui ne sont pas nés ; l'œuf d'un être contient un être semblable, mais minuscule, qui n'a pas à changer de forme, mais seulement à grossir et à sortir de ses enveloppes, à se développer.

Dessin d'un spermatozoïde par le microscopiste du 17^e siècle de Nicolaas Hartsøeker (Gene, *organismo e ambiente*, Ed Gius. Laterza & Figli 1998, trad. La Triple Hélice. Gènes, organismes, environnement, Seuil, 2003)

⁴⁹⁶ Hippocrate, Oeuvres, trad. Lettré E, Paris, liv. *De la génération*, 1851, t. VII, p. 479.

C'est le phénomène de la « génération » et de la conception de l'emboîtement, soit dans les spermatozoïdes pour les partisans « spermatiques ou animalculistes », soit dans les ovules pour les « ovistes ».

L'autre théorie régnante est celle de « l'épigénèse » où l'être provient d'une substance amorphe qui s'organise par couches successives. Le XVIII^e est, lui, marqué par la classification de Linné (1707-1778) et la théorie du fixisme⁴⁹⁷ où les espèces ont été créées initialement telles qu'elles apparaissent et perdurent.

Par ce très rapide survol historique des conceptions de l'origine, nous pouvons constater combien cette recherche a tâtonné dans des hypothèses, des concepts biologiques parfois à l'origine de querelles fortes et qui peu à peu ont conduit à évoquer une théorie de l'évolution des espèces au sens large. C'est ce lit d'hésitations, d'hypothèses, d'observations, de classifications, de réflexions qui va permettre l'éclosion des lois de la transmission de l'hérédité, qui ont questionné tant de scientifiques au cours des siècles précédents.

2. Les prémices de l'hérédité particulière

C'est le XIX^e siècle qui ouvrira aux conceptions de l'hérédité et de la génétique contemporaines. Au début du siècle, le fixisme est encore très prégnant mais en recul, le transformisme en progrès, la génétique au point mort. Auguste Weismann (1834-1914) propose la théorie chromosomique de l'hérédité. Il démontre que l'hérédité des caractères acquis est un leurre⁴⁹⁸, contrairement à ce que Lamarck croyait, reprenant les grands querelles entre l'inné et l'acquis. Weismann assimile l'hérédité à la transmission d'une substance particulière, protégée de tout changement, comme mise à l'abri, intacte de toute éventuelle mutation pour pouvoir être transmise intacte à la génération suivante. Il l'appelle le « plasma germinatif ou germinal ». Les conceptions alors attribuées à ces particules sont vitalistes, porteuses de « l'essence de la vie », conception qui porte à croire, encore aujourd'hui que les gènes ou l'ADN sont des substances vivantes.

⁴⁹⁷ Le fixisme considérait les variations héréditaires aléatoires comme de simples curiosités, voire monstruosité, de la nature, sans aucun lien avec une éventuelle transformation des espèces.

⁴⁹⁸ Il a coupé la queue de souris de laboratoire, pendant 8 générations pour constater que la descendance était toujours normalement pourvue de queues.

3. *Naissance de la génétique : Mendel*

Les premiers travaux reconnus comme étant les prolégomènes de la génétique remontent aux travaux de Johann Mendel, moine, botaniste autrichien et mathématicien (1822–1884). Les travaux de Mendel se déroulent dans son monastère Saint Thomas à Brünn aujourd'hui Brno (Moravie, République Tchèque aujourd'hui), dans le jardin du monastère. Il découvre en 1865 les lois de l'hérédité. En lui, « viennent se rencontrer les deux courants qui mènent à la constitution d'une science de l'hérédité : le savoir pratique de l'horticulture et celui théorique de la biologie »⁴⁹⁹. Mendel travaille sur les hybrides de petits pois de lignée pure, fécondés par leur propre pollen. Ils ont des caractères faciles à observer et n'ont chacun que deux formes d'expression : lisse ou ridée, jaune ou verte, etc. Mendel a procédé en émettant des hypothèses qu'il a ensuite confirmées par ses expériences, à partir d'un très grand nombre de constatations visuelles. Il est, ainsi, le précurseur de la pensée hypothético-déductive. Il aurait compté environ 13 000 plants et plus de 300 000 graines, calculé des milliers de pois en relevant chacune de leurs caractéristiques selon le croisement de un ou de plusieurs caractères. Sa culture mathématicienne a probablement influencé sa méthode où il utilise les statistiques pour interpréter ses résultats.

Il lui aura fallu de nombreuses années de patience et de minutie pour expliquer et comprendre le mécanisme de l'hérédité et ce grâce à des petits pois. Une invitation à respecter l'humilité de la science et croire que dans le plus petit se révèle parfois le plus grand !

Mendel publie ses conclusions en 1866 : « *Etudes sur les hybrides végétaux* » (*Versuche über Pflanzen-Hybriden*), dans les Actes de la Société des Sciences Naturelles de Brünn. Il différencie les caractères qui sont transmis et les facteurs qui en assurent la transmission. Certains caractères ne se manifestent pas à la première génération (F1) de croisement mais réapparaissent à la seconde. Il nomme ces caractères « récessifs » et supposent que même ne se manifestant pas à la F1 ils étaient présents puisqu'ils réapparaissent. Les caractères qui se manifestent à la F1 sont dits « dominants ».

Les facteurs mendéliens restent purs aux différentes générations, ils ne se mélangent pas. Ils peuvent être transmis aux descendants indépendamment l'un de l'autre : c'est le concept de l'hérédité particulaire et la seconde loi de Mendel.

⁴⁹⁹ Jacob F., *La logique du vivant*, Paris, Gallimard coll. Tel, 1970, p. 221.

William Bateson (1861-1926) en 1906 introduit le terme *génétique* au Congrès international de botanique. Wilhelm Johannsen (1857-1927) introduit le mot *gène* en 1909 pour désigner ce « quelque chose » présent dans les gamètes qui est responsable d'un caractère, séparé et indépendant. Ce terme de gène tentait de distancier du préformationnisme, des termes de gemmules de Darwin, des déterminants de Weismann, des pangènes de De Vries : « le mot *gène* est complètement libre de toute hypothèse. Il exprime seulement le fait certain que de nombreux caractères de l'organisme sont déterminés, d'une manière ou d'une autre, par des conditions et des fondements spéciaux, séparables et par conséquent indépendants, soit des dispositifs présents dans les gamètes - en bref par ce que nous souhaitons maintenant désigner comme gènes »⁵⁰⁰.

Ce sont ces travaux qui ont permis de conceptualiser les modèles de transmission des maladies autosomiques dominantes ou récessives en établissant leur caractère héréditaire à partir d'un arbre généalogique au sein d'une même famille. Ces caractères sont toujours d'actualité pour expliquer et prévoir le type de transmission des maladies génétiques.

4. Le post mendélisme de 1900 à 1953

Les découvertes se succèdent : L'Allemand Theodor Boveri (1862-1915) et l'Américain Walter Stanborough Sutton (1877-1916) découvrent en 1902 qu'il y a toujours deux chromosomes de même apparence dans un noyau cellulaire. En 1910, Thomas Morgan (1866-1945) démontre que les chromosomes sont les supports des gènes. Il arriva à deux autres conclusions : plusieurs gènes sont réunis sur un chromosome et les gènes sont alignés sur les chromosomes dans un ordre particulier. En 1941, George W. Beadle (1903-1989) et Edward L. Tatum (1909-1975) montrent chez la mouche drosophile puis sur des spores de *Neurospora crassa* que chacune des déficiences constatées s'exprime de façon mendélienne et correspond donc à une mutation dans un unique gène. L'ensemble de ces observations aboutit à la conclusion que les gènes contrôlent la synthèse des enzymes, et que chaque protéine est codée par un gène différent. Cette association aboutira à l'aphorisme : « un gène-une enzyme », qui ne sera remis en cause que de très nombreuses années après. En 1943, Schrödinger (1887-1961) apporte l'idée du double rôle des gènes et la notion de programme.

⁵⁰⁰ Johannsen W.-L., *Elemente des Exakten Erblchkeitslehre*, Fischer, Iéna, 1926, trad. et cité in Pichot A, *Histoire de la notion de gène*, Paris, Flammarion, Champs, 1999, p. 111.

En 1932, un microbiologiste anglais, Fred Griffith (1879-1941), constate le transfert de la virulence entre des bactéries virulentes mortes et des bactéries non infectées vivantes. Seul le transfert d'une substance chimique entre des bactéries mortes et des bactéries vivantes pouvait expliquer cette transformation. Ce fut Oswald Avery (1877-1955) qui, en 1944, réussit à démontrer que la substance responsable de cette transformation est l'AcideDésoxyriboNucléique (DNA)⁵⁰¹, baptisé « principe transformant ». La nature protéique du support de l'hérédité était acquise et son support biologique identifié. La science de l'hérédité et l'embryologie pouvaient enfin être séparées.

5. *La découverte de l'ADN*

En 1950, le biochimiste américain Edwin Chargaff (1929-1992) découvre que la molécule d'ADN est une très grosse molécule, une macromolécule, composée de quatre types de molécules plus petites, appelées nucléotides et qui se distinguent par leurs bases azotées : A (adénine), T (thymine), C (cytosine) et G (guanine). La quantité d'adénine est toujours égale à la quantité de thymine. De même, la quantité de cytosine est toujours égale à la quantité de guanine. L'ensemble de l'ADN déroulé est un ruban de 1 mètre et comporte en moyenne 3 milliards de bases.

A la fin des années 1940, le chimiste et futur Prix Nobel américain Linus Pauling (1901-1944) se lance dans la recherche de la structure de l'ADN à l'aide des rayons X. Mais c'est Rosalind Franklin (1920-1958), une femme biologiste moléculaire britannique, qui obtient les clichés princeps de l'ADN par la diffraction des rayons-X. Ses recherches permettent de retenir que l'ADN est constitué de deux brins, et propose une structure où l'acide phosphorique est à l'extérieur de l'ADN.

Pour James Dewey Watson (1928-), jeune américain de 23 ans, là est la « clé possible du secret de la vie »⁵⁰². Watson retrouve l'anglais Francis Harry Compton Crick (1916-2004) au laboratoire Cavendish à Cambridge, en Angleterre. De nombreux calculs et recherches à partir de l'image radiographique et des données chimiques évoquent l'existence de liaison hydrogène

⁵⁰¹ Avery O.-T., McLeod C.-M., McCarthy M., « Studies on the chemical nature of the substance inducing transformation of pneumococcal types : Induction of transformation by a desoxyribonucleic acid fraction isolated from Pneumococcus Type III », *J. Exp. Med.*, 1944, 79, p. 137-158.

⁵⁰² Watson J., *La double hélice, compte rendu personnel de la découverte de la structure de l'ADN*, trad. Joël H, préface Beaulieu E, Paris, Hachette, 1984, p. 53.

entre les bases et la structure en deux brins. Watson construit des modèles de bases dans du carton rigide, puis en supports métalliques avec un modèle de la représentation de l'ADN dans l'espace où tous ses constituants se trouvaient réunis. Selon Watson « en une heure environ, j'avais donné aux atomes des positions qui s'accordaient avec les renseignements fournis par les rayons X et avec les lois de la stéréochimie. L'hélice résultante était à enroulement dextre, ses deux chaînes courant en directions opposées »⁵⁰³. Wilkins est invité à venir voir la découverte « (Il) n'eut pas besoin de regarder le modèle plus d'une minute pour l'aimer.(...) il en étudia soigneusement les détails (...) tandis que silencieusement, il contemplait l'objet métallique (...) »⁵⁰⁴ puis c'est au tour de Rosy (Rosalind Franklin) d'exercer son pouvoir critique « mais elle vit la séduction des paires de bases et accepta le fait que la structure était trop belle pour ne pas être vraie »⁵⁰⁵.

Après l'établissement des règles de l'hérédité sur des petits pois, la structure de l'ADN est ainsi établie à partir d'une construction imaginée en carton. Ce qui est marquant dans cette brève histoire de la découverte de la structure de l'ADN est la course tant intellectuelle que scientifique pour comprendre ce qui apparaît comme détenteur des secrets de la vie. Dans le même temps et dans le récit fait par Watson, apparaît un côté paradoxalement très tâtonnant et bricoleur, Watson évoquant sa construction de l'ADN⁵⁰⁶ en carton comme fondatrice.

Le 2 avril 1953, Watson et Crick firent l'annonce de leur découverte historique dans la célèbre revue scientifique « *Nature* ». Le 25 avril 1953, l'article paraît : *A Structure for Desoxyribose Nucleic Acid* ⁵⁰⁷. Il décrit pour la première fois la structure de la molécule d'ADN (acide désoxyribonucléique), support du patrimoine génétique des êtres humains. Ils écrivent : « Nous désirons proposer une structure pour le sel de l'acide désoxyribonucléique (ADN) cette structure possède des caractères nouveaux d'un intérêt biologique considérable [...] » ⁵⁰⁸

⁵⁰³ *Ibid*, p. 208.

⁵⁰⁴ *Ibid*, p. 215.

⁵⁰⁵ *Ibid*, p. 216.

⁵⁰⁶ Tâtonnement pour que structure satisfasse à l'ensemble des données cristallographiques et biochimiques alors disponibles. Cette structure est aujourd'hui connue de tous, elle est devenue l'emblème de la biologie moléculaire : deux brins constitués des groupements phosphates et des sucres forment une double hélice où les orientations de chacun des brins sont opposées. Sur les sucres de chacun des deux brins sont liées les bases azotées, chaque base d'un brin étant maintenue en vis-à-vis d'une base de l'autre brin par des liaisons hydrogène. Une cytosine fait toujours face à une guanine, et une adénine à une thymine. Les deux brins d'une molécule d'ADN sont dits complémentaires.

⁵⁰⁷ Watson J., Crick F.-H.-C., « A structure for desoxyribonucleic acid », *Nature*, 1953, 171, p. 737-738.

⁵⁰⁸ « It has not escaped our notice that the specific pairing week-end have postulated immediatly suggests copying mechanism for the genetic material ». Il n'a pas échappé à notre attention que l'appariement spécifique que nous avons proposé suggère immédiatement un mécanisme possible pour la répliation du matériel génétique

Crick, Watson, et Wilkins reçurent en 1962 le prix Nobel de médecine pour ces travaux, qui ont été qualifiés de « la plus grande réussite scientifique de notre siècle ». R. Franklin, décédée, ne sera pas lauréate.

6. La naissance de la génétique moléculaire

Les découvertes se succèdent pour expliquer les mécanismes de transcription* par une copie de la séquence des nucléotides en ARN messager (ARNm) et de traduction de l'ARNm en une protéine. L'ARNm passe dans le cytoplasme et s'associe aux ribosomes pour la traduction de la protéine spécifique de la séquence d'ADN donnée (par sa reconnaissance par l'ARN de transfert, ARNt). Crick élabore en 1958 le « dogme central » de la biologie moléculaire qui décrit le flux de l'information génétique dans une cellule « L'ADN fabrique de l'ARN, l'ARN fabrique des protéines et les protéines nous fabriquent »⁵⁰⁹.

La séquence « ADN \Rightarrow ARN \Rightarrow protéines » serait irréversible. Le rôle du gène devient majeur.

L'ADN puis le génome deviennent comme « le secret de la vie, le grand régulateur, le grand organisateur, le Livre de l'Homme et la Saint-Graal »⁵¹⁰. En 1960, le concept du gène est réservé pour définir « un segment complet de chromosome responsable de la fabrication d'un produit fonctionnel »⁵¹¹. L'ère de la génétique moléculaire est ouverte et avance à pas de géants.

7. Le séquençage du génome humain

La conceptualisation du génome comme un programme a rapidement conduit à la volonté de le connaître. Il en était attendu de pouvoir tout expliquer et de comprendre tout, et en particulier la physiopathologie des maladies, supposée être contenue dans les erreurs du programme. Les techniques de clonage de l'ADN (ou technologie de l'ADN recombinant) marquent un véritable tournant de la biologie moléculaire dont l'histoire est ressaisie synthétiquement par Christophe

⁵⁰⁹ Fox Keller E., *Le siècle du gène*, Paris, Gallimard, 2003, p. 56.

⁵¹⁰ Nelkin D., Lindee S., *La mystique de l'ADN*, op. cit, p. 65.

⁵¹¹ Snyder M., Gerstein M.-B., « Defining Genes in the Genomics Era », *Science*, 300, 2003, p. 258-260, cité in Burian R.-M., « Qu'est-ce qu'un gène la fin d'une évidence ? », in J.-J. Kupiec, *La vie, et alors ?* Paris, Belin, pour la science, 2013, p. 115-130.

Ronsin dans *L'histoire de la biologie moléculaire*.⁵¹² Il est alors possible de localiser, isoler un gène (par une technique nouvelle : la PCR⁵¹³), d'en décrypter le message et d'en contrôler l'information (enzyme de restriction).

La connaissance de l'ensemble du génome devenait une recherche mondiale : le « Human Genome Project » (HGP) est coordonné par le *Human Genome Organization* (HUGO)⁵¹⁴. Le génome humain est décodé en 2001 dans une course effrénée, et une rude compétition s'engage entre la structure scientifique publique (HGP) et sa concurrente privée (*Celera Genomics Inc.* menée par Craig Venter (1946-)). Deux publications sortent la même année dans *Nature*⁵¹⁵ et *Sciences*⁵¹⁶ en 2001. La séquence de notre génome est constitué d'un peu plus de 3 milliards de paires de bases mais comporte beaucoup moins de gènes que prévu, autour de 25 000, un gène pouvant coder plusieurs protéines grâce au mécanisme de l'épissage alternatif*. Ce chiffre n'est guère que 5 fois plus grand que celui de la levure ! Si l'on compare cet alphabet à un livre, notre génome représenterait une encyclopédie de 3 500 volumes de 500 pages chacun.

Les découvertes se succèdent depuis sans interruption tant dans la recherche fondamentale (découverte en 2012 de la fonction des parties non codantes du génome appelées jusque-là *ADN-junk* ou poubelle⁵¹⁷) que dans la recherche à visée médicale (*souris knock-out* chez qui le gène suspecté est remplacé par une copie anormale pour en constater les effets). Le génie génétique est né et se développe pour utiliser, reproduire, ou modifier le génome des êtres vivants. C'est l'ère de la post-génomique appliquée aux biotechnologies.

Ce survol de la génétique contemporaine est, nous le constatons, une course effrénée, aux limites sans cesse repoussées pour l'acquisition d'informations et de connaissances. C'est tout

⁵¹² Ronsin Ch., *L'histoire de la biologie moléculaire, Pionniers & héros*, Paris, de Bœck, 2005.

⁵¹³ polymérase chain réaction, technique d'amplification de l'ADN.

⁵¹⁴ En 1995 c'est le décryptage du génome de la bactérie *Haemophilus influenzae*, en 1996, celui de la levure de boulanger, en 1998 celui d'un ver (nématode *Caenorhabditis elegans*), en 2000 celui d'une plante l'arabette. En 1995, une cartographie physique couvrant 95% du génome est établie conjointement par le groupe du *Whitehead Institute* (Cambridge, USA) et le *Généthon* (France).

⁵¹⁵ International Genome Sequencing Consortium, Eric S. Lander, Lauren M. Linton, Aristides Patrinos pour l'Office of Science, US Department of Energy, Michael J. Morgan pour le Wellcome Trust et al, Initial sequencing and analysis of the human genome. International human genome sequencing consortium, *Nature*, 2001, 409, p.890.

⁵¹⁶ Venter J.-C., Adams M.-D., Myers E.-W., et al. « The Sequence of the Human Genome », *Science* 2001, 291, p. 1304-51.

⁵¹⁷ Un consortium international composé de plus de 440 scientifiques provenant de 32 laboratoires répartis à travers le monde s'est alors lancé dans la résolution de l'énigme de l'ADN-« Junk ». Ce projet a reçu pour nom ENCODE (The Encyclopedia of DNA Elements). En septembre 2012, les membres de l'équipe de ENCODE ont publié leurs premiers résultats : 80 % des régions de l'ADN jusqu'à présent inconnues possèdent une fonction biochimique. Une importante partie de cet ADN joue un rôle déterminant dans la régulation de l'activité des gènes. (<http://www.genabc.ch/fr/histoire-du-gene/histoire-du-gene-de-1980-a-aujourd'hui/>)

ce terrain de connaissances, de découvertes dans l'infiniment petit qui, même s'il est très éloigné du malade, lui permet d'espérer qu'un traitement au niveau de son gène malade sera un jour possible. Il existe une proximité de plus en plus forte entre ces chercheurs de l'impossible et ces malades de la rareté. Une proximité qui est souvent mise en image lors des Téléthons, organisés par l'association AFM-Téléthon.

Mais, nous pouvons nous interroger sur le statut de ces données infinies qui sont recueillies et leur diffusion au grand public. Tout le temps d'acquisition de l'information par le sujet pour en faire une connaissance semble être court-circuité. L'information est directement proposée au grand public comme un kit de connaissance prêt-à-porter qui serait indépendant de notre système de représentations, de croyances et d'implications ! comme si tout était d'une extrême simplicité, alors que tout est d'une extrême complexité.

8. La génétique et les maladies

Si nous nous sommes attardée sur la dimension génétique dans l'histoire des sciences, c'est que cette dimension a une part majeure dans la représentation des maladies rares génétiques que se font les personnes atteintes. Les maladies génétiques étaient connues depuis longtemps sans en comprendre l'étiologie. Ainsi, Maupertuis au XVIII^e décrit la polydactylie. Vers le milieu du XIX^e apparaissent les descriptions de la myopathie de Duchenne (1858) et de la maladie de Huntington⁵¹⁸ (1873). C'est le médecin Archibald Garrod (1857-1936), qui évoque, probablement le premier, l'application des lois de Mendel à l'homme dans le cadre de ce qui deviendra une maladie rare : l'alcaptonurie⁵¹⁹. Il démontre dans un article en 1901⁵²⁰ que la maladie est héritée comme un caractère mendélien récessif notant que, dans les familles atteintes, il y a beaucoup d'union entre cousins au premier degré et que des fratries peuvent être atteintes alors que les parents ne manifestent pas les signes de la maladie. Comme Mendel, il ne sera reconnu qu'à titre posthume. Son travail initial s'est affronté à la scission entre les biochimistes qui ne prenaient pas en compte la génétique et les généticiens qui ne prenaient pas

⁵¹⁸ La maladie de Huntington est une affection neuro-évolutive héréditaire qui entraîne une altération profonde et sévère des capacités physiques et intellectuelles. L'anomalie du gène est connue et peut-être recherchée avant l'apparition de tout signe clinique.

⁵¹⁹ L'alcaptonurie est caractérisée par l'accumulation d'acide homogentisique (AHG) et de son produit d'oxydation (acide benzoquinone acétique, ABQA) conduisant à une coloration foncée des urines après émission, une pigmentation gris-bleue des sclérotiques et de l'hélix (ochronose) et une maladie articulaire sévère avec atteinte axiale et périphérique (arthropathie ochronotique).site Orphanet consulté le 06-08-2014.

⁵²⁰ Garrod A., « About alkaptonuria », *The Lancet*, Volume 158, Issue 4083, 30 November 1901, p. 1484-1486.

en compte la biochimie. C'est la première fois qu'une corrélation était faite entre un gène et une enzyme, puisque la maladie serait due à l'absence d'un « ferment » (enzyme) qui aurait dû transformer l'acide homogentisique qui s'accumule dans la maladie en un autre composé non toxique. Son travail permettait de mettre en évidence une « erreur innée du métabolisme ». Les lois de Mendel appliquées aux petits pois peuvent expliquer l'émergence des maladies de l'homme : un grand pas est franchi. Les bases de la génétique médicale sont posées et ouvrent la voie à des représentations médicales nouvelles, loin des maladies infectieuses qui étaient le modèle habituel de référence.

Le XX^e siècle et la génétique apportent à la science médicale ce que le XIX^e avait apporté par les théories infectieuses. Le gène est venu prendre place à côté du germe. Mais cette association a peut-être engendré cette attente d'une thérapeutique possible pour ces maladies comme les antibiotiques sont venus répondre à l'attente de traitements possibles pour les maladies infectieuses.

En 1949, H.-J. Muller crée un groupe de cliniciens qui s'intéressent à la génétique qu'ils envisagent possible pour quelques rares maladies telles que l'hémophilie. Il n'y a alors aucun enseignement médical sur le sujet. Et, pour Lindee⁵²¹, la médecine de l'époque est encore et presque uniquement acquise à la théorie infectieuse qui règne depuis la fin du XIX^e siècle. Ce n'est qu'en 1960 que la cytogénétique émerge par la découverte du chromosome surnuméraire dans le syndrome de Down (alors aussi appelé mongolisme) en 1958, suite aux travaux de J. Lejeune, M. Gautier et R. Turpin⁵²².

En 1969, McKusick affirme que « le gène mutant est un facteur étiologique comparable à celui d'une bactérie ou d'un virus ». Dans les années 1970, le chromosome dit de Philadelphie est impliqué dans la leucémie myéloïde chronique. C'est la première fois que le lien entre une translocation chromosomique et un cancer est mis en évidence. McKusick, en 1973, insiste sur le retentissement des maladies héréditaires dont la fréquence et la mortalité continuent d'augmenter alors que les décès par maladies infectieuses baissent, les maladies étant jugulées par l'arrivée des antibiotiques. À la même période, les possibilités d'amniocentèse (développée dans les années 1970) se développent permettant l'identification d'incompatibilité rhésus chez le

⁵²¹ Lindee M.-S., « Genetic disease in the 1960s : A structural revolution », *American Journal of Medical Genetics*, 2002, vol. 115, n° 2, p. 75-82.

⁵²² Gautier M., « Cinquantenaire de la trisomie, retour sur une découverte », *Médecine/Sciences*, 2009, 25, p. 311-316.

fœtus. Se dessine alors la possibilité d'une prévention (radicale) de la naissance d'un enfant avec un handicap ou une maladie handicapante.

Les progrès technologiques, la communauté scientifique, les implications en santé publique, les études sur des lignées de grande ampleur (par exemple la population Amish⁵²³ dans le comté de Lancaster) ont conduit à ce qu'est aujourd'hui la génétique médicale. Les découvertes incessantes sur le génome ont ouvert la voie du « génie génétique » dans les années 1970 permettant de caractériser et manipuler les gènes de l'ensemble du monde vivant.

Le séquençage haut débit (NGS⁵²⁴) et les nouvelles techniques d'étude globale du génome d'un individu ne cessent de s'accélérer au risque de poser d'énormes problèmes d'interprétation des polymorphismes et des questions éthiques sur des prédispositions génétiques. Elles ouvrent vers de nouvelles découvertes, tout particulièrement pour comprendre certaines maladies psychiatriques⁵²⁵.

Ces découvertes et avancées scientifiques sont majeures même si leurs applications thérapeutiques sont encore limitées. Leurs médiatisations font maintenant partie de la culture médicale culturellement partagée par tous, de façon plus ou moins comprises. Elles participent à entretenir un imaginaire fort autour du gène et de la génétique. Nous avons tenté de comprendre ce dernier.

Chapitre II - L'imaginaire de la génétique et ses représentations

1. Représentations profanes de la génétique

Afin de cerner un peu plus le poids de la génétique dans les représentations des maladies rares, nous nous sommes interrogée sur sa représentation, ainsi que celle de l'ADN et des gènes dans

⁵²³ Le syndrome d'Ellis-van Creveld (EVC) est une dysplasie chondro-ectodermique caractérisé par des côtes courtes, une polydactylie, un retard de croissance, des anomalies ectodermiques et des malformations cardiaques. C'est une affection rare, avec environ 150 cas rapportés dans le monde. Sa prévalence exacte est inconnue, mais le syndrome semble plus fréquent dans la communauté Amish.(Orphanet, consulté le 18-09-2014)

⁵²⁴ *Next Génération Sequencing* qui permet de séquencer l'ensemble du génome d'un individu.

⁵²⁵ Edery P., « Les nouvelles techniques de génétique moléculaire vont-elles révolutionner la psychiatrie ?, Congrès français de psychiatrie », *European Psychiatry*, Vol. 29, n° 8S - p. 549-550.

notre monde culturel actuel. La génétique et l'ADN illustrent de nombreux champs culturels et sous différents supports. Afin de les présenter de façon synthétique et non exhaustive, nous avons retenu quelques exemples de l'incorporation de la génétique ou de l'ADN dans les objets culturels et de médias actuels. Nous pouvons alors noter qu'ils sont présents à tous les niveaux soit de façon très incarnée (autobiographies, films) soit sur un plan imaginaire et fantastique (romans, BD, films) ou symbolique (parfum).

supports						
autobiographies	<i>Malades d'exception : Vivre avec une maladie orpheline</i> , Cheval J, Paris, A. Carrière, 2004.	<i>Génétiquement incorrect</i> , Journet N, Éd. Danger public, 2007.	<i>Une vie rare</i> Benarrosh S. Le manuscrit 2009	<i>Maladies rares, Ils témoignent</i> Alliance maladies rares 2010	<i>Deux petits pas sur le sable mouillés</i> J u l l i a n d A.D. Les Arènes, 2011.	<i>Le garçon de la lune</i> Ian Brown Albin Michel, 2011.
romans	<i>Mélanine, Carton D</i> , Fayard, 2008.	<i>Le sourire</i> , Naudin C, Le Cerf, 2009.				
sciences fiction	<i>Le Gamin artificiel, Sterling B</i> , trad. Carissimo L, Dencel, 1980	<i>l'Œuf du coucou</i> , C. J. Cherryh, 1985.	<i>Le Troisième Jumeau</i> , Follett K, Poche, 1998	<i>Cauchemar génétique</i> , Preston D, Child L, L'Archipel, 2014.		
BD ludiques	<i>ADN</i> , Makyo, Toldac, Rocco, Glénat, 2003-2006	<i>Genetiks, Futuropolis</i> , Marazano R, Ponzio J.-M, 2007-2011 -				
BD didactique	<i>L'ADN, La science en bandes dessinées</i> , Rosenfield I, Ziff E, Van Loon B, Paris, Odile Jacob, 2011.	<i>Dans les Yeux de Léna</i> Alliez R.-M. illustrations : Brax J. Gecko Jeunesse, 2005				
films « histoire de vie »	<i>Elephant man</i> David Lynch, 1980	<i>Mesures exceptionnelles</i> Tom Vaughan 2010	<i>Permission de minuit</i> D. Gleize 2011	<i>Lorenzo's oil</i> G. Miller 1992	<i>Incassable</i> Shyamalan, 2000	<i>La guerre est déclarée</i> V. Donzelli 2010
maladie évoquée	syndrome de Protée	m a l a d i e d e Pompe	Xeroderma pigmentosum	adrénoleuco dystrophie	Ostéo genèse imparfaite	cancer rare de l'enfant
films « fantastique »	<i>E.T.</i> , Spielberg, 1982,	<i>Jurassic Park</i> , Spielberg, 1993,	<i>Bienvenue à Gattaca</i> A. Nicoll, 1998	<i>ADN l'âme de la terre</i> T.Obadia, 2014	<i>Jurassic</i> J. Johnston 2015	
œuvres picturales	Salvador Dali ADN & <i>Galacidalacidesoxyri bonucleicacid</i>	Xavier Mœhr autoportrait avec le profil ADN « art-génétique" »	Eduardo Kac « art biotech » ou bioart, chimères inter-espèces			
marques de produits	« ADN musc » produits de beauté	« Mon DNA fragrance » parfum				

Tableau 2 - La génétique dans le champ culturel

2. Les représentations du gène dans le langage

Le gène et la génétique sont dans l'imaginaire profane et tout particulièrement dans celui des malades, investis de « pouvoirs illimités », ils pourraient tout expliquer et sont à l'origine de tout ce qui n'est pas spontanément explicable. L'expression « c'est génétique » recouvre aussi bien l'attribut de ressemblances, d'habitudes, de comportements qu'une assertion médicale causale impliquant un facteur génétique. L'expression est reprise par les journalistes aux titres accrocheurs du « tout génétique ». Dans le langage courant, le gène est devenu celui qui peut tout et est responsable de tout même si dans la pratique, hormis les scientifiques, peu de personnes peuvent définir ce qu'est un gène.

Nous avons souhaité faire une brève incursion sur les représentations du gène par le tout-venant. Sur un forum Internet grand public (www.doctissimo.fr), nous avons ouvert un post sur une semaine pour inviter les lecteurs (lectrices) du forum à dire ce qu'était pour eux (elles) un gène. Les réponses furent très variées mais nombreuses sur un temps court de recueil ; nous avons obtenu 14 réponses. Tous savent que le gène est constitué d'ADN, mais les définitions en sont variables confondant les gènes et les caractères : « *Le gène, c'est la couleur des yeux, des cheveux, etc. il détermine notre genre notre espèce. [...] Ces données, ces informations que nous avons reçues, nous les passerons à notre tour à nos enfants plus ou moins modifiées, c'est leur héritage* », « *un gène c'est une molécule faite de cellules qui composent l'ADN, [...] ça regroupe bon nombre d'informations qui font notre caractéristique* », « *un gène est l'équivalent d'un code d'accès en informatique ou sur un réseau câblé* ». Le rôle du hasard est prédominant : « *la génétique [c'est] comme une gigantesque (ou plutôt microscopique) loterie dont les billets seraient composés de pièces de puzzle... [...] Et il suffit qu'une pièce issue du tirage au sort initial soit défectueuse et c'est l'apparence ou le fonctionnement de tout l'ensemble qui est affecté. Ces pièces spéciales, ces drôles de jokers, sont les déterminants des maladies rares. On peut les définir comme des " mistigris " ».*

Pour se le représenter, les personnes recourent souvent à des métaphores qui associent de multiples pièces de formes et couleurs différentes : « *un serpent in doté d'un disque dur qui est notre autobiographie [...] de toutes les couleurs, qui sous son apparence fragile s'entortille, vous colle et ne vous lâche plus, il fait partie de nous [...] Selon les données qu'il contient, ce serpent peut être discret, remuant et il peut selon le cas nous gâcher la vie...* », « *des pièces d'un puzzle où chaque pièce a une forme et une couleur particulière* ». Pour une autre : « *le*

maillon d'une chaîne que l'on porte à son cou mais en infiniment petit, une chaîne qui est composée de multiples maillons complémentaires et chaque maillon représente un gène qui, lui, contient des informations sur nous ». « *Je pense que ça ressemble comme à un ver de terre ou mieux une chenille, avec des parties séparées comme un chapelet et chaque petite "graine" renferme une "séquence" qui va définir le "vivant", ça doit être translucide et se mouvoir rapidement j'imagine dans un milieu liquide... voilà comment je me représente un gène !* » Ce qui nous a frappée est aussi le caractère mobile des métaphores, le gène s'entortille, colle, se meut rapidement. « *Si je devais imaginer une représentation du gène, je dirais que dans un chantier, ce serait l'architecte* ». L'ensemble de ces métaphores donnent à imaginer des unités associées les unes aux autres et animées, comme si nous retrouvions par ces quelques écrits l'idée que l'ADN est un élément vivant et autonome, ce qui en fait, n'en est rien.

Plusieurs représentations associent l'identité infalsifiable à la notion de gène : « *Pour moi, un gène est très représentatif de notre vie, c'est lui qui contient notre vraie carte d'identité du moins au point de vue médical* ». Ou encore « *une petite sphère avec des couleurs vert, rouge et blanc, une carte d'identité infalsifiable, un patrimoine unique à chaque individu* », « *c'est comme un code-barres* ».

L'image de la double hélice est parfois évoquée, fort probable reliquat d'un enseignement des sciences de la vie ! : « *L'image tournoyante d'un typhon me vient à l'esprit pour la partie forme d'hélice* », « *une échelle "flexible", qu'on pouvait tourner sur elle-même. Le gène me faisait également penser à un slinky (un jouet qui ressemble à un ressort)* ».

Nous avons réalisé une brève enquête complémentaire auprès de 7 médecins dont 3 généticiens cliniciens pour leur demander comment ils évoquaient la notion de « gène malade » avec leurs patients. Et déjà cette expression est un anthropomorphisme, pour une chaise dont un pied est cassé, nous ne dirions pas qu'elle est « malade ! »

Un seul d'entre eux utilise l'image du caryotype lorsqu'il est réalisé pour montrer la localisation de la particularité du gène responsable de la maladie qui concerne le patient. Tous les généticiens utilisent l'arbre généalogique pour réaliser l'enquête généalogique.

Pour tenter de montrer, dire ou faire comprendre comment le gène malade intervient, les médecins recourent tous à des métaphores multiples. La métaphore la plus fréquente est celle de l'orthographe, facilement compréhensible, mais faisant appel à la notion de *faute d'orthographe*.

Ainsi, une fois de plus la particularité du gène, la maladie, le handicap font commerce avec la faute et entretiennent la culpabilité de celui ou celle qui l'a transmise. Ainsi, « *un gène c'est comme une suite des lettres (codes) qui servent à fabriquer des acides aminés, la faute d'orthographe c'est la mutation avec ses significations ou contre-sens ou faux-sens ou arrêt de lecture d'un code... (poison et poisson...), un paragraphe absent une délétion, une orthographe différente admise pour le polymorphisme* ». Un autre médecin nous dit : « *Je compare le code génétique à un livre dans lequel chaque mot à un sens précis. Quand on y change certaines lettres, la signification ne change pas. A l'inverse, quand on change des lettres importantes ou que l'on enlève certain mots, le sens complet d'une phrase peut changer* ». « *Le dictionnaire est, lui, l'ensemble des informations contenues du génome à lire ou décrypter* ». Cette métaphore utilisée par les médecins vient faire écho à la découverte du Grand Livre de la Vie tel que Watson et Crick ont dénommé leur découverte.

L'autre métaphore utilisée est celle du *programme*, du *micro-processeur* défectueux ou la métaphore de la *fabrication* : « *Je compare souvent le fonctionnement des gènes à une usine de fabrication par exemple d'automobiles, ou chaque étape et chaque pièce est importante pour le bon fonctionnement d'une voiture* » ou encore « *le type de la voiture et la qualité du chauffeur : on peut conduire longtemps une 2CV si on est un bon chauffeur et avoir un accident même avec une Ferrari...* » Ces deux métaphores entretiennent quant à elles, la notion du destin préprogrammé, d'une mauvaise fabrication, qui n'aurait plus qu'à mettre en œuvre une suite de fonctions anticipées. Mais l'ouverture des potentialités du « chauffeur » permet de s'adapter à la situation.

Un médecin généraliste a, quant à lui, recours à la métaphore de la *photocopieuse* et compare les maladies génétiques induites comme des artéfacts au moment des multiples recopies. Fautes ou artéfacts, il est décidément bien difficile d'évoquer le gène malade !

Nous retrouvons dans ces quelques témoignages de pratiques quotidiennes les métaphores très classiques utilisées à propos de la génétique. Les plus fréquentes et parlantes sont celles du livre, de l'information et du programme, qui ont pour certains auteurs eu beaucoup d'influence sur les pistes de recherches ultérieures et les promesses qui y ont été associées et malheureusement non confirmées.

Le « programme » est argumenté par François Jacob, dans les années 1980 : « L'hérédité se décrit aujourd'hui en termes d'information, de messages, de code. [...] ce qui est transmis de

génération en génération, ce sont les « instructions » spécifiant les structures moléculaires. Ce sont les plans d'architecture du futur organisme [...] chaque œuf contient donc dans les chromosomes reçus de ses parents, tout son propre avenir, les étapes de son propre développement, la forme et les propriétés de l'être qui en émergera »⁵²⁶. L'idée de programme permettait de croire que tout était contenu dans l'ADN et que celui-ci avait un rôle prépondérant sur les protéines, ce qui s'est avéré ultérieurement relatif. Vincent Crousier⁵²⁷ reprend l'argumentation de Evelyn Fox Keller⁵²⁸ sur la contemporanéité et l'influence des découvertes de l'informatique d'une part et de la génétique d'autre part. Le rôle de la transmission des découvertes et de la réduction gène-fonction aurait été pour lui entretenu par les médias de vulgarisation scientifique où il faut que l'information soit claire, brève et synthétique. Une cause unique à l'origine de l'ensemble de la vie est une explication tentante. L'adhésion au dogme était donc de communication facile et correspondait à l'idéologie ambiante secondaire à la révolution intellectuelle engendrée par la découverte de l'ADN.

3. Le gène anthropomorphisé

La particularité, la mutation du gène sont dans la plupart des cas vécues comme négatives et péjoratives. Elles sont associées au fait d'avoir le mauvais gène qui explique l'existence de la maladie.

Mais il existerait des gènes qui sont mauvais dans un environnement donné et bon dans un autre. Ainsi, pour les anémies héréditaires, la thalassémie*⁵²⁹ et la drépanocytose*⁵³⁰ d'origine génétique autosomique récessive, il faut que le patient soit porteur des deux allèles défectueux du gène muté en cause pour être malade. Dès la fin du XIX^e siècle, il est remarqué que la maladie est très présente dans les zones géographiques où règne le paludisme. L'explication en serait que les porteurs homozygotes du gène muté ont une modification de la structure du globule rouge, qui les protège des complications graves du paludisme. Ils n'ont donc pas été décimés par la malaria, ce qui expliquerait pourquoi ce gène récessif n'a pas été éliminé.

⁵²⁶ Jacob F, *La logique du vivant*, op. cit, Introduction.

⁵²⁷ Crousier V, *Génétique : entre réalité scientifique et mythe médiatique*, Paris, Ed. Le Manuscrit, 2006.

⁵²⁸ Fox Keller E., *Le siècle du gène*, op. cit.

⁵²⁹ Autour de la Méditerranée et dans le Sud-Est asiatique.

⁵³⁰ Ne touche que les Noirs d'origine africaine.

Bertrand Jordan⁵³¹ évoque aussi ce qu'il nomme les « gènes économes ». Ils seraient fréquents dans des peuplades de l'Océanie. Ces gènes, ou plus précisément certains allèles de ces gènes, favorisent le stockage des graisses, aidant ainsi à survivre à une famine. Ces populations sont actuellement victimes d'une obésité secondaire aux changements alimentaires contemporains. Cette ambivalence fonctionnelle se retrouverait dans de multiples situations scientifiques : la trisomie 21 et le risque moindre des cancers solides, un des gènes de la surdit e cong enitale et la cicatrisation de la peau, etc. Ainsi, l'anormalit e quitte, pour une part, le secteur pathologique pour rentrer dans le secteur d'un  quilibre favorable   un milieu par ailleurs d el t ere. La particularit e du g ene peut donc avoir une double action favorable et d el t ere selon la fr equence d'un all ele et l'environnement de vie.

M. Gmerck, historien de la m edecine,  voque l'int er t d'un g ene et de son adaptation   l'environnement. Il prend l'exemple de la couleur de peau : « Ce n'est pas un hasard si les Noirs ne naissent pas au Groenland et s'il n'y a pas de Vikings en Afrique. La couleur noire prot ege la peau du soleil qui est canc erig ene. La couleur blanche permet   la peau de recevoir assez de soleil pour synth etiser l'indispensable vitamine D. Dans ce cas pr ecis, l'utilit e d'un g ene d epend de l'endroit o u vous vous trouvez »⁵³².

Ces quelques exemples illustrent le concept d'adaptabilit e de Canguilhem, qui prend un jour nouveau, puisque ce n'est plus le malade qui s'adapterait   ses nouvelles normes mais le g ene lui-m eme, en fonction de son environnement.

Ainsi, le g ene est bon ou mauvais selon sa fonction. Plus r ecemment les m emes capacit es seraient assur ees par une s equence d'ADN qui diff ere d'un individu   l'autre par un seul nucl eotide et connue sous le nom de SNP, (*Single-Nucleotide-Polymorphism*), qui favorise ou prot ege de la maladie. Les capacit es variables des g enes montrent combien les expressions des g enotypes sont d ependantes de l'environnement et r eciproquement. La causalit e est loin d' tre sch ematique et lin eaire, mais r etroactive, complexe, en boucle et en spirale. La fonction d'un g ene, r esum ee   « bonne ou mauvaise » est manich eenne, probablement encore en lien avec l'id ee persistante du dogme central de la g en etique (ADN > ARN > prot eine) depuis longtemps scientifiquement obsol ete.

⁵³¹ Jordan B., « Handicap ici, avantages ailleurs... » in *L'humanit e au pluriel, la g en etique et la question des races*, Paris, Seuil, Science ouverte, 2008, p. 63.

⁵³² Grmek M. (Entretien avec), « Y-a-t-il d'un c ot e les bons g enes, de l'autre, les m echants ? » *Lib eration*, 1995, interview par Levisalles N.

Comment nous sortir d'un dualisme bon/mauvais alors que la vie n'est que nuances qualitatives et quantitatives et organisation complexe. Cette dichotomie participe à la représentation des gènes comme des substances actives douées de capacités, mais isolées de toute la structure cellulaire et environnementale. On oublie que le gène va être régulé, va être conditionné en partie par les conditions épigénétiques, et qu'il n'a pas de pouvoir intrinsèque. Et il n'est ni *bon*, ni *mauvais*. Ni *gentil* comme nous disait un de nos participants, ni *méchant*. Le gène n'a de pouvoir que dans l'interaction et qu'au sein de l'être vivant qui le possède, ce qui relativise beaucoup le concept d'un « déterminisme génétique » absolu, pur et dur. L'action des gènes s'organise « à travers la hiérarchie d'organisation et de structure du monde vivant : complexes macromoléculaires [...] organites, cellules, tissus, organes, organismes, population animale. Il existe une chaîne causale précise presque parfaite, qui relie le produit du gène à son action dans l'organisme vivant. Mais cette chaîne causale traverse différents niveaux d'organisation. À chacune de ces traversées, elle se transforme, obéit à des règles différentes »⁵³³. N'oublions pas que l'ADN seul ne fait rien, ce n'est pas une structure vivante, il ne peut se répliquer que parce qu'il est dans un système interactif.

Tout comme nous avons plaidé pour une médecine de l'adaptabilité qui soutiendrait le malade à retrouver un équilibre nouveau avec sa maladie chronique, nous plaidons pour une conception du gène qui s'est adapté aux conditions dans lequel il s'exprime. Une population qui n'aurait idéalement que des *bons* gènes serait incapable de s'adapter ni d'évoluer. Il n'y a donc pas de bon ou mauvais gène, juste des gènes plus ou moins adaptés à un environnement ou à un autre.

Ce qui plaide aussi sur cette approche nuancée, ce sont les études à visée thérapeutique menées sur les gènes *anormaux* capables de protéger de certaines maladies. Ainsi, une erreur de programmation, devenue mutation peut un jour s'avérer source de découverte thérapeutique. C'est en avril 2014, que Carl June et Pablo Tebas de l'Université de Pennsylvanie⁵³⁴ modifient des lymphocytes T de malades infectés par le VIH afin de reproduire une mutation rare dans le gène CCR5, ce qui fournit une résistance naturelle au virus en l'empêchant de pénétrer dans les cellules immunitaires. D'après J.-L. Mandel⁵³⁵, des techniques très récentes ont permis par chirurgie du gène d'insérer cette mutation dans les cellules.

⁵³³ Morange. M, *La part des gènes*, Paris, Odile Jacob, Sciences, 1998, p. 186.

⁵³⁴ Tebas P., Stein D., « Gene Editing of CCR5 in Autologous CD4 T Cells of Persons Infected with HIV », *N Engl. J. Med.* 2014, 370, p. 901-910.

⁵³⁵ Mandel J.-L., « Améliorer l'homme par la génétique ? », *Revue d'éthique et de théologie morale* 2015/4 (n° 286), p. 25-34.

4. Le gène sacralisé

Dès sa découverte l'ADN a été investi d'un pouvoir sacré. N'est-il pas appelé « le secret de la vie », « le Grand Livre de l'homme » et le « Saint Graal »⁵³⁶ ? présenté comme un texte sacré capable d'expliquer l'ordre naturel et la morale [...] [faisant] de nous des êtres humains »⁵³⁷. Il s'imisce de partout puisque à grand renfort de publicité, on annonce régulièrement avoir trouvé le gène de l'autisme, de l'homosexualité, de la criminalité et même tout récemment du gène du « lendemain » spécifique des personnes qui procrastinent invariablement !⁵³⁸ D. Nelkin et S. Lindee, deux sociologues américaines, nomment cette universalisation du gène *l'essentialisme génétique* et elles ne craignent pas d'associer la représentation culturelle des gènes à « un statut semblable à celui de “l'âme dans la Bible” »,⁵³⁹ puisque entité invisible et immortelle. L'approche chimique de la génétique permettait dans les années 1930 d'espérer « qu'un jour, peut-être, les biographies seraient écrites quasiment en termes de chimie structurale, et que la doctrine de la transmission intergénérationnelle serait formulée en termes de permutations et de combinaisons affectant les gènes »⁵⁴⁰. Le gène est censé être le grand responsable et toute guérison passera par lui. Un des alibis qui expliquerait cet investissement est l'association entre l'ADN et la vie, et l'origine de la vie. Rappelons-nous W. Gilbert⁵⁴¹ qui, lors d'un colloque international, aurait brandi un CD où les séquences de son génome étaient gravées en disant : « voici un être humain, c'est moi ! » La génétique est devenue la science de la genèse, de l'origine, conduisant à identifier la vie humaine à l'ADN. Le Graal biologique était à portée de mains, alors que l'ADN en soi n'est pas une structure vivante, le gène non plus. Lewontin insiste sur le fait que « l'ADN est une molécule morte, parmi les moins réactives, les plus chimiquement inertes qui soient [...] Non seulement l'ADN est incapable de fabriquer des

⁵³⁶ Le mythe de la Quête du Graal (évoqué pour la génétique par Walter Gilbert 1985) existe depuis le 13^e siècle. Son fondement historique est très antérieur. Il fait référence aux antiques mythologies celtiques ou galloises ainsi qu'aux épisodes du règne de l'hypothétique roi Arthur, au cinquième siècle. Les récits imaginaires constitutifs du mythe sont beaucoup plus récents. Les plus anciens datent du douzième siècle et les développements se situent plutôt au treizième. Sept ou huit cents ans séparent donc les deux fondements du mythe qui ont été rapprochés par le génie des différents auteurs de la "Geste du Graal". Et huit cents ans de plus nous ont éloignés du sens qu'ils ont alors caché dans les récits qui nous sont parvenus.

⁵³⁷ Nelkin D., Lindee S., *La mystique de l'ADN*, op. cit, p. 65.

⁵³⁸ <http://www.lemonde.fr/economie/article/2014/04/14>.

⁵³⁹ Nelkin D., Lindee S., *id.*

⁵⁴⁰ Armstrong H.-E., « The monds and chemical industry : a study in heredity », *Nature*, 1931, p. 128-238 cité in Lock M., « La “ molécularisation ” de l'esprit et la recherche sur la démence naissante », *Sciences sociales et santé*, 2006/1 Vol. 24, p. 21-56.

⁵⁴¹ Gilbert W., Vision of the Graal, in Kevles D.J. & Hood L. (ed.), *The Code of Codes*, 1992, p. 83-97.

copies de lui-même [...] mais il est incapable de produire quoi que ce soit »⁵⁴². Henri Atlan reprend et critique l'assertion d'un rapport d'une commission britannique sur l'éthique de la thérapie génique. Le rapport précise « la métaphore du programme génétique, conduit à attribuer au génome les propriétés qu'on attribuait autrefois au germe et qu'on appelait la Vie. Derrière la métaphore du programme apparaît alors “ *l'essence de la vie* ” et celle-ci est bien vite transformée en *sanctuaire* et en *patrimoine* »⁵⁴³. Le programme sous-entend que le génome contient toutes les informations et le protocole des différentes étapes pour conduire à la synthèse de la protéine nécessaire à un phénotype donné. C'est une conceptualisation finaliste de la biologie et de l'ADN qui rappelle celle du préformationnisme où tout serait contenu et déterminé dans le gène qui n'a plus qu'à se développer. L'idéologie du programme serait une des idées dévastatrices dans la conception tant scientifique que profane du gène, « le génétique se trouve divinisé, et c'est bien évidemment le paradigme dominant qui en est responsable, puisqu'on nous a répété que tout est génétique, que tout est dans le programme, qu'il suffit d'avoir le listing du dit programme pour avoir compris, etc. Ou bien c'est l'inverse, et le génétique est diabolisé, parce qu'un certain nombre de gens prennent peur et pensent que si tout est dans le programme génétique, alors il ne faut surtout pas y toucher ! »⁵⁴⁴ C'est ainsi que s'est installé l'idéologie du « tout génétique » qui a montré depuis quelques années ses limites.

Comme nous l'avons vu, la génétique est investie de pouvoirs presque surnaturels puisque supposée pouvoir traiter (ou réparer ?) toutes les malformations de la nature. La tentation est de désirer ou de se prendre pour un dieu, ou tout du moins pour le créateur à l'origine de la vie, imaginaire de la toute-puissance qui est facilement associée au pouvoir du *génie* génétique. Et puisque *génie* il y a, bon ou mauvais, pourquoi ne pas pouvoir y associer, dans notre imaginaire collectif, celui d'une bonne fée ou du mauvais esprit qui auraient les clés de l'origine et le pouvoir de la transformer⁵⁴⁵ ! Ce rêve de toute puissance a habité l'humanité de tout temps. Rêve inconscient et collectif de maîtrise de la vie, ou bien espoir d'une piste nouvelle de thérapie quand une maladie évolue. La médiatisation du Téléthon et de ses slogans avait soutenu de grandes promesses telles qu'en 1993 : « *Des gènes pour guérir* » ou en 1997 « *Gènes-médicaments - un progrès pour la vie* ». Inversement les gènes peuvent être évoqués par

⁵⁴² Lewontin R., The dream of the human genome, New York Review of books, 28 mai 1992, p 31-40, cité par Fox-Keller E, *Le rôle des métaphores dans les progrès de la biologie*, op. cit, p. 43.

⁵⁴³ Atlan H., ADN : programme ou données ?, *Transversales Science Culture*, n° 33, Mai-juin 1995.

⁵⁴⁴ Atlan H., *La Fin du « tout génétique »* ?, *ibid.*

⁵⁴⁵ Inspiré des remarques d'Axel Kahn, l'ADN médicament.

l'expression « ange ou démon⁵⁴⁶ », mais n'est-ce pas là une expression proche du bon ou du mauvais génie, mot consacré pour parler des manipulations possibles sur le génome ? Il y a probablement derrière ces expressions celle de la crainte, de la peur de ce que pourraient produire les « manipulations » génétiques, dont le terme même de « manipulation » évoque en arrière-plan ce qui peut être associé à un bricolage, sorte d'apprenti-sorcier où l'on essaie sans trop savoir les conséquences des manipulations effectuées. Nous voyons, ainsi, combien l'imaginaire est porté à se déployer lorsque la génétique est évoquée.

Nous souhaitons ici prolonger la symbolique du *bon* et du *mauvais* par celle du *mal* et de *l'impur*.

Le *normal* est associé spontanément à ce qui est favorable pour l'homme, les *bons gènes* sont donc ceux qui conduiront à un phénotype « normal » qui est sensé concourir à la pleine santé et au plein épanouissement de l'homme. Le bon gène est donc facilement associé à la *pureté*, terme d'ailleurs spontanément utilisé pour justifier l'eugénisme hitlérien au nom de la « pureté » de la race aryenne associée explicitement à sa supériorité. Et ne parle-t-on pas de « purification ethnique » pour évoquer ces génocides de masses. Lors des entretiens, nous avons relevé les qualificatifs des gènes favorables : ils sont bons, gentils, normaux, et entraînent le normal, le classique, le standard. La question étant de ne pas être atteint par le gène malade, donc de ne pas être « contaminé ».

Le *mauvais gène*, lui, est associé à *l'impureté* et donc à la *souillure*, qui l'est toujours par rapport à la pureté, à l'ordre établi. « L'impur est ce qui n'est pas à sa place [...] ce qui ne doit pas être inclus si l'on veut perpétuer tel ou tel ordre »⁵⁴⁷. Le mauvais gène a conduit à traiter la mère d'Aline de « *mère noire* », rapprochant imaginativement le gène transmis au mauvais, aux ténèbres, et donc à terme à la mort qui nous évoque la sorcière de nos contes traditionnels, vêtue de noir. La « mère noire » n'est pas si loin des rites de magie noire qui invoquent les démons et les mauvais esprits comme ce peut être fantasmé lorsqu'il s'agit de trouver une cause ou une explication à la survenue d'une mutation qui s'abat sur une famille. La couleur noire est évoquée à propos de la situation après l'annonce diagnostique par Pascal qui parle du « *trou noir* » évoquant et la chute en profondeur et les ténèbres qui l'accompagnent comme l'évoque

⁵⁴⁶ <http://www.futura-sciences.com/magazines/sante/infos/actu/d/genetique-parfois-mauvais-genes-nous-protegent-24841/>

⁵⁴⁷ Douglas M., *De la souillure, essai sur les notions de pollution et de tabou*, [1967] trad. Guérin A, Paris, La découverte/Poche, 2001, p. 59.

G. Bachelard à propos de la noirceur : « Elle est un espace-temps du gouffre-chute. Plus loin, dans une chute accomplie, le poète trouvera le noir. Alors “ le noir et le vide ” sont inséparablement unis. La chute est finie. La Mort commence »⁵⁴⁸. Mutation maléfique qui peut faire peur comme peut le faire Frankenstein, ou les figures du « *monstre* » cité par Natacha, ou de la « *tare* » cité par la mère de Clotilde. Défaut, gène mutant, défectueux, « *erreur* », « *responsable* », maladie du gène, gène qui « *ne fait pas son boulot* », un gène qui fait un « *mauvais codage* », toute évocation associant la *faute*, *l'imperfection*, la *tache*. Quant aux mutations, elles peuvent être « *un peu particulières* », ou « *méchantes* » et les personnes évoquent « *le risque* » de l'avoir et donc d'être « *contaminé ou infecté* ».

Le mythe de la génétique est au croisement du passé et de l'avenir. Il s'est nourri de l'espoir de connaître l'essence de la vie et se veut être promesse de connaissance de l'avenir. Mais si un pouvoir est donné sur la modification de l'écriture de l'avenir du sujet, le souhait de l'enfant parfait pointe rapidement et risque de conduire vers une déviation eugénique positive ou négative dont les critères de classification, d'acceptation ou d'exclusion seront basés sur le génome. Eugénisme dit positif (quel euphémisme !) en vue d'améliorer les capacités et à terme l'ensemble de la société en favorisant les naissances de personnes avec des capacités physiques et intellectuelles et limitant les autres. Dans cette optique, des banques de génomes de certains prix Nobel ou de stars se sont développées. Mais aussi eugénisme négatif, introduit en 1883 par Francis Galton (1822-1911, neveu de Newton) qui voulait « limiter la fécondité excessive de ceux qui ont socialement échoué ». Ce dernier, déjà prôné par des personnes célèbres, pourtant prix Nobel⁵⁴⁹, tel qu'Alexis Carrel (1873-1944) qui, par ses positions eugénistes durant la seconde guerre mondiale, argumentait que la médecine avait tort de vouloir « améliorer les individus de mauvaise qualité [...] d'élever les faibles et faire pulluler les médiocres »⁵⁵⁰. Cette tendance eugénique prend, de nos jours, de l'ampleur se déployant vers un « eugénisme privé » qui s'insinue à titre individuel. Nous connaissons les pressions qui sont faites sur les parents dont le fœtus vient d'être découvert porteur, par exemple, d'une trisomie 21 et la culpabilisation des parents qui refusent l'interruption médicale de grossesse en connaissance de cause. Nous ne ferons qu'évoquer « l'eugénisme social » source d'une pensée pré-déterministe qui exclue la liberté et la part de volonté ou de travail individuel et collectif pour pouvoir changer la situation

⁵⁴⁸ Bachelard G., *La Terre et les Réveries de la volonté. Essai sur l'imagination des forces*, Paris, José Corti, Les Massicotés, [1948] 2004, p. 374.

⁵⁴⁹ Prix Nobel de physiologie ou médecine en 1912

⁵⁵⁰ Carrel A., *L'homme cet inconnu*, Paris, Plon, Poche, [1936], 1968.

initiale. Pensée qui conduit à justifier l'inaction sociale puisque ce n'est pas l'environnement ou les conditions de vie qui sont à changer mais l'ADN du sujet. Point n'est besoin de venir en aide aux populations défavorisées des banlieues noires de Chicago, puisque la génétique est responsable de leur situation. Pour Nelkin et Lindee cet « essentialisme génétique » est omniprésent dans la culture de masse, « tantôt expliquant l'existence du mal et prédisant le destin, tantôt justifiant les décisions prises par les institutions »⁵⁵¹.

5. *La fin du tout génétique*

Plusieurs auteurs scientifiques ont après les années 1990 tenté de dénouer le mythe qui s'était organisé autour du dogme central de « un gène = une fonction » ou « un génotype = un phénotype donné ». Les gènes polymorphes souvent reconnus comme gène de susceptibilité, la participation de plusieurs gènes pour une même conséquence, le rétrocontrôle de l'expression des gènes, le rôle de l'environnement au sens large de l'épigénétique, ont pointé toutes les limites de la causalité directe linéaire pour ouvrir sur un système complexe.

Nous avons retenu quelques ouvrages français parmi les nombreux titres parus à cette époque. Leurs titres sont très évocateurs : *La part des gènes*⁵⁵² (1998), *La fin du tout génétique*⁵⁵³ (1999), *Ni Dieu ni gène*⁵⁵⁴(2000), *Les imposteurs de la génétique*⁵⁵⁵ (2000), *Anatomie d'un mythe moderne*⁵⁵⁶(2006). En 1998, c'est la traduction française du livre de D. Nelkin, S. Lindee (1994 aux États-Unis) sur le *Mythe de l'ADN*⁵⁵⁷.

Nous avons vu dans la quatrième partie (chapitre 3) que la notion de maladie est une notion complexe qui invitait la médecine à revêtir les habits de la modestie et de l'incertitude. Cette complexité s'applique une fois encore au concept même du gène qui soit n'est pas limité à la portion d'ADN qui le définit le plus souvent, soit n'a pas les fonctions qui lui sont attribuées puisque cette portion d'ADN n'a, en soi, aucun pouvoir. La vie échappe à ce besoin de simplification et de maîtrise et pour Jacques Testard « les déterminations du vivant impliquent

⁵⁵¹ Nelkin D., Lindee S., *La mystique de l'ADN, op. cit.*, p. 277.

⁵⁵² Morange M., *La part des gènes, op. cit.*

⁵⁵³ Atlan H., *La Fin du « tout génétique » ?*, INRA Editions, 1999.

⁵⁵⁴ Kupiec J.-J., Sonigo P., *Ni Dieu ni gène*, Paris, Seuil, 2000.

⁵⁵⁵ Jordan B., *Les imposteurs de la génétique*, Paris, Seuil, 2000.

⁵⁵⁶ Lambert G., *La légende des gènes, Anatomie d'un mythe moderne, op.cit.*

⁵⁵⁷ Nelkin D., Lindee S., *La mystique de l'ADN, op.cit.*

un réseau complexe d'interactions entre les gènes et les protéines, et entre les gènes, les protéines et l'environnement. Ramener cette complexité interactive à l'exécution d'un programme (métaphores usuelles de la “ partition d'orchestre ” ou de la “ lecture d'un livre ”) c'est faire croire que l'ADN recèle les secrets de la vie, de l'identité, des déviations ou des pathologies »⁵⁵⁸. Mais à chaque époque sa conception, au XVI^e siècle Galilée affirmait que « le livre de la Nature est écrit en langage mathématique⁵⁵⁹ », aujourd'hui c'est le langage génétique qui est requis jusqu'à ce que, peut-être, un autre langage s'impose.

Chapitre III - Génétique et maladies rares

1. Maladies rares, toutes d'origine génétique ?

80% des maladies rares sont génétiques. Des accidents génétiques, indépendants du patrimoine familial, peuvent se produire pendant l'embryogenèse (cas de certaines malformations congénitales). Il peut exister des mutations dites *de novo* lors de la conception, elles ne toucheront alors qu'un enfant de la même fratrie mais qui, à son tour, pourra transmettre la maladie dont il est atteint. Nous avons précédemment évoqué les maladies chromosomiques non héréditaires et les maladies congénitales.

Outre les maladies d'origine génétique, il existe des maladies rares infectieuses, (comme l'endocardite infectieuse d'une fréquence de 1/40 000), certains cancers qui sont rares. Les vascularites ou le lupus érythémateux disséminé sont dus à des mécanismes d'auto-immunité. Enfin, des maladies comme la SLA⁵⁶⁰ appartiennent au groupe des maladies dites neuroévolutives, se particularisant par la mort de neurones moteurs entraînant des troubles moteurs progressifs, d'origine inconnue.⁵⁶¹

Les maladies rares sont répertoriées dans le site www.orphanet-france.fr et les gènes mis en cause dans la base www.omim.org (*Online Mendelian Inheritance in Man*®) indexés par un

⁵⁵⁸ Testard J., Génétique, puissance et illusions, *Transversales* N° 44, <http://www.globenet.org/transversales/generique/44/science.html>

⁵⁵⁹ Galilée, *IL Saggiatore*, 1623.

⁵⁶⁰ Sclérose Latérale Amyotrophie, maladie neuro-évolutive gravissime d'évolution très rapide.

⁵⁶¹ *Inserm actualités*, n° 195, du 1er au 14 décembre 2005.

code numérique. Les maladies y sont, pour la plupart classées par l'atteinte du gène, ou la particularité biologique (pour les maladies métaboliques) plus que par la clinique pure.

2. Expliquer et comprendre l'implication du gène

Même si la particularité du gène malade n'est pas le seul facteur intervenant dans l'expression de la maladie, son identification est une étape importante pour le diagnostic. Tant qu'elle n'est pas connue, le diagnostic repose le plus souvent sur le seul diagnostic clinique qui est parfois indécis et n'emporte pas de façon formelle le diagnostic. Il en est ainsi pour le diagnostic du syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (entretiens de Madeleine et Amélie) dont le diagnostic sera posé ou non avec parfois des critères différents selon l'appréciation clinique et la part subjective du praticien. Ces patients attendent avec impatience que la localisation de la mutation soit identifiée pour que leur diagnostic ne soit plus remis en cause et pouvoir espérer une thérapie génique.

Pour les maladies graves, cette étape est d'autant plus importante qu'elle peut permettre un diagnostic anténatal et pour certaines un test prédictif (ce qui est intéressant s'il existe des mesures de surveillance adaptées).

Une fois cette étape « génique » passée, il faut trouver la protéine qui est en cause dans le mécanisme de la pathologie, l'isoler et en saisir toutes ses étapes fonctionnelles qui permettront de trouver un traitement palliatif en luttant contre sa déficience qualitative ou quantitative. C'est probablement l'étape la plus accessible de traitement, mais elle est très complexe. Il existe aussi des pistes d'action directement sur le gène.

3. Les essais de thérapie génique

L'application thérapeutique est initiée en septembre 1990 par des médecins américains autour de William French Anderson (1936-), une fillette de quatre ans, Ashanti DaSilva qui souffre d'une déficience immunologique grave secondaire à une maladie métabolique autosomique récessive. La jeune patiente est toujours (2015) en vie et reçoit son traitement tous les deux mois. En 1998, c'est la première réussite d'une thérapie génique (contre la gangrène humide) par une équipe

américaine (Jeff Isner, 1947–2001). Mais en 1999 c'est le décès d'un jeune américain⁵⁶² qui interroge sur les dangers potentiels de ces nouvelles thérapeutiques.

Des succès ont marqué cette recherche qui est l'une des finalités du génie génétique : le premier fut en 1999, le traitement par thérapie génique des « bébés bulles » par l'équipe du professeur Alain Fischer et malgré, plusieurs cas de leucémies secondaires chez les 19 patients inclus et une suspension transitoire, les effets du traitement persistent encore chez 8 d'entre eux. Dans l'amaurose de Leber⁵⁶³, l'injection d'un vecteur contenant une copie fonctionnelle de ce gène, directement dans la rétine, a permis de stopper l'évolution de la maladie et de préserver la vision qui restait aux patients (actuellement en cours à Nantes). Dans l'adrénoleucodystrophie⁵⁶⁴, la stratégie utilisée consiste à prélever des cellules souches de la moelle osseuse, à les corriger génétiquement *ex vivo* à l'aide d'un lentivirus, puis à les réinjecter dans la circulation sanguine. Un essai est en cours pour l'hémophilie B et la bêta-thalassémie⁵⁶⁵, d'autres sont prévus pour la maladie de Parkinson.

Actuellement (aout 2015) plus de 1 800 essais cliniques de thérapie génique sont en cours, dont 65% en oncologie, 10% dans le domaine cardiovasculaire et 10% seulement dans celui des maladies monogéniques (en particulier des immunodéficiences et des maladies hématologiques, mais également des pathologies comme la mucoviscidose). Actuellement deux « médicaments de thérapie génique sont commercialisables et utilisés l'un pour les cancers de la tête et du cou (le Gencidine en Chine), l'autre, européen, pour les déficits familiaux en lipoprotéine lipase.⁵⁶⁶ Les essais visent les maladies rares génétiques qui sont monogéniques, c'est-à-dire concernées par un seul gène. Pour faire pénétrer l'acide nucléique à visée thérapeutique dans les cellules du

⁵⁶² Un jeune américain de 18 ans, Jesse Gelsinger, qui, souffrant d'une déficience en ornithine transcarbamylase, une enzyme impliquée dans les chaînes de réaction du foie, s'était porté volontaire pour un traitement par thérapie génique de transfert du gène OTC par adénovirus. Ce cas fut un coup d'arrêt pour de nombreux protocoles car les causes de la forte réaction inflammatoire développée, qui provoqua la mort de ce patient, ne furent pas immédiatement connues. Ultérieurement il a été démontré que le protocole validé par la NIH avait été modifié.

⁵⁶³ La maladie correspond à une dégénérescence pigmentaire au niveau de la rétine pouvant conduire à la cécité.

⁵⁶⁴ Une maladie génétique neuro-évolutive liée à une démyélinisation du système nerveux central.

⁵⁶⁵ Anémie grave.

⁵⁶⁶ Deux médicaments ont surmonté tous les obstacles du développement clinique et sont déjà sur le marché. L'un d'eux, Gencidine est commercialisé en Chine depuis 2004. Il est indiqué dans le traitement de carcinomes de la tête et du cou. Il s'agit d'un gène suppresseur de tumeur (p53), véhiculé par un adénovirus. Plus de 10 000 patients ont été traités par ce médicament à ce jour, sans effet indésirable notable. En Europe, le premier médicament de thérapie génique a été approuvé fin 2012. Il s'agit du Glybera, injectable par voie intramusculaire, indiqué en cas de déficit familial en lipoprotéine lipase.

patient, on utilise un vecteur chargé d'assurer ce transport. Des virus modifiés sont utilisés comme vecteur dans plus de deux tiers des essais.⁵⁶⁷

Une technologie très récente (2012) dérivée d'un système bactérien (CRISPR-Cas9) permet de faire des modifications très ciblées (changement d'une seule lettre) et est maintenant appliquée à des modifications transmissibles du génome de la souris et d'autres espèces, dont des singes⁵⁶⁸.

À chaque fois il s'agit de l'association de plusieurs équipes internationales et de voies de thérapies différentes, bien loin de l'idée initiale qui permettait de rêver que l'on puisse remplacer simplement le gène malade par le gène sain, gène médicament. Cette proposition a été facilement et fréquemment médiatisée à l'extrême. Elle est intellectuellement facile à envisager, proche de la mécanique où il suffit de changer une pièce défectueuse par une pièce neuve. Elle a été source de beaucoup d'espoir comme les greffes d'organes qui avaient, en leur temps, montré combien il était devenu envisageable de remplacer un organe malade par un organe sain. Propositions thérapeutiques qui enrichissent certaines conceptions du *corps machine*⁵⁶⁹ où le traitement se fait par le changement (greffe) ou la réparation (thérapie génique, nouvelle technique de la chirurgie) de la pièce (organe) défectueuse. D'ailleurs n'est-ce pas ce qui se joue dans les diagnostics préimplantatoires où l'on « trie » pour garder les embryons non atteints par la maladie que l'on veut éviter ? Représentations qui viennent également alimenter la dichotomie manichéenne du gène *bon* ou *mauvais* et d'une causalité directe entre le gène et la maladie, entre le génotype et le phénotype.

Enfin, il est à noter que les thérapies ne sont pas les seules voies thérapeutiques envisageables pour traiter les maladies rares génétiques. D'autres recherches concernent des approches pharmacologiques et des approches de thérapie cellulaire.

⁵⁶⁷ <http://www.inserm.fr/thematiques/immunologie-hematologie-pneumologie/dossiers-d-information/therapie-genique> consulté en août 2015.

⁵⁶⁸ Mandel J.-L., « Améliorer l'homme par la génétique ? », *op. cit.*

⁵⁶⁹ Le Breton D., « Le corps en pièces détachées », *Anthropologie du corps et modernité*, Paris, Presses Universitaires de France, Sociologie d'aujourd'hui, 1990, p. 231-239.

4. *Remise en cause du concept de maladies génétiques*

Nous avons parcouru les représentations de la génétique et l'imaginaire qui y est associé. Les découvertes incessantes et les essais de thérapie génique sont envisagés même si encore très en deçà des promesses ouvertes dans les années 1990. La participation de la génétique aux étiologies des maladies rares est donc incontestable, elle est seulement à moduler.

Le génome, réduit aux molécules d'ADN, est un morceau de matière, structurée certes, mais non vivante. Mais, par une conception erronée de la causalité où la cause est disproportionnée à son effet, on attribue au génome les propriétés mystérieuses de ce qu'autrefois on appelait la Vie. C'est cet argument qui permet à David Magnus, philosophe, de déconstruire le concept de « maladies génétiques »⁵⁷⁰ qui s'est beaucoup étendu dans l'histoire des sciences, incluant entre autre des maladies non héréditaires. Il développe plusieurs arguments qui, parce que non vérifiés, ne sont pas en faveur du concept : celui de la *causalité* qui est tout autant génétique qu'épigénétique ; celui de l'approche *statistique* qui pour retenir l'implication de la génétique dans des variations phénotypiques devrait démontrer les corrélations statistiques ; enfin l'argument de la *manipulabilité*⁵⁷¹ qui devrait permettre de guérir ou de prévenir une maladie en intervenant au niveau des gènes supposés en être la cause. Il insiste sur l'association faite pour évoquer le caractère génétique d'une maladie, entre le facteur de compréhension de la causalité et les espoirs thérapeutiques.

Magnus insiste sur l'extension du concept de « génétique » dissocié du caractère héréditaire des maladies (exemple dans les cancers), et considéré comme étant (même virtuellement) en cause dans toutes les maladies⁵⁷². Cette généralisation du concept de « génétique » et l'approche réductionniste des maladies, est évoquées sous le terme de « généticisation », terme introduit par Lippman.⁵⁷³ Mais des maladies polygéniques et poly-factorielles échappent aux lois de l'hérédité mendélienne telle l'HTA⁵⁷⁴ ou les cancers. Dans ce contexte, il devient difficile de retenir un critère unique qui justifierait d'attribuer le qualificatif « génétique » sans qu'il ne s'agisse d'un abus de langage et de conceptualisation. Il faudrait prouver que le gène est la cause

⁵⁷⁰ Magnus D., « The concept of Genetic Disease », *op. cit.*

⁵⁷¹ Collingwood R.-G., *An essay on Metaphysics*, Oxford, Clarendon Press, 1940 cité in Magnus D., *id.*, p. 343.

⁵⁷² Magnus D., « The concept of Genetic Disease », *ibid.*, p. 352.

⁵⁷³ Lippman, A., « Prenatal genetic testing and screening : constructing needs and reinforcing inequities », *American Journal of Law and Medicine*, 1991, 17, p. 15-50.

⁵⁷⁴ Hypertension artérielle

principale de la maladie, étant acquis qu'il n'en est pas, à ce jour, considéré comme la cause unique. Accepter de quitter cette tendance de la « généticisation » est pour certains auteurs indispensables pour explorer et ne pas laisser pour compte d'autres facteurs impliqués dans les maladies dites génétiques⁵⁷⁵. Sur le plan éthique, il est également indispensable de ne pas se laisser prendre par des conséquences dramatiques d'un « essentialisme génétique » qui dicterait ses lois.

Enfin, pour Magnus, le qualificatif d'une maladie comme génétique pourrait dans le contexte socio-politique américain favoriser des attributions de fonds vers la recherche génétique, ainsi que certains choix en santé publique. Concrètement pour la France, nous nous sommes demandée si cette attribution du label « génétique » ne se manifesterait pas par une partie de la disparité des dons du public qui étaient de 5,1 millions d'euros pour le Sidaction 2014 et plus de 92 millions d'euros pour le Téléthon. Le Sidaction ne concerne qu'une seule maladie et près de 150 000 personnes, le Téléthon touche beaucoup plus de maladies et près de 3 millions de français, ce qui permet de pondérer ces résultats. Cependant, pour certains auteurs⁵⁷⁶, il existe une réelle économie entretenue par l'espoir, et l'émotion, ce qui peut nous interroger.

Au fur et à mesure de l'analyse des entretiens réalisés, nous avons constaté que, pour les patients, le terme « maladie rare génétique » échappe à plusieurs représentations habituellement associées : ils estiment être ni des malades ni des personnes handicapées et se situent dans un entre-deux pour lesquels ils souhaiteraient une nouvelle définition. Leur maladie ne se guérit pas et échappe ainsi à la dimension thérapeutique de la médecine dont c'est pourtant la mission première. Il s'agit maintenant de constater que le terme génétique est également inadéquat pour définir leur situation. Mais, alors que les limites du concept de maladie sont évoquées, la génétique est pour eux un repère fiable et même rassurant. L'identification de la mutation ouvre pour eux une reconnaissance de leur corps souffrant, une reconnaissance de leur maladie, une explication, un support de communication avec le monde extérieur. La reconnaissance génétique permet pour beaucoup d'anticiper les grossesses à venir jusqu'à la décision d'une interruption de grossesse si le fœtus est porteur de la même mutation. Et, l'espoir d'un possible traitement génique n'est pas le moindre des investissements dans cette qualification de maladie comme « génétique ».

⁵⁷⁵ Melendro-Olivier S., « Shifting Concepts of Genetic Disease », *Science Studies*, 2004, vol. 17, n°1, p. 20–33.

⁵⁷⁶ Novas C., « The Political Economy of Hope : Patients'Organisations », *Science and Biovalue, BioSocieties*, 2006, 1, p. 289-305.

L'ensemble de ce parcours rapide de ce que *génétique* représente pour les personnes touchées par une *maladie rare génétique* met en évidence combien ce qualificatif porte en lui beaucoup plus que la simple implication biologique de l'identification attendue du gène responsable. Représentation probablement élaborée dans le même temps historique que celle du « siècle du gène »⁵⁷⁷, portée aussi par ce que la société se représente aujourd'hui de la dimension génétique.

Il y a là un paradoxe fort entre un investissement majeur des personnes concernées dans l'identification génétique de leur maladie alors que le concept en lui-même semble se déconstruire. Cet écart nous invite, à l'avenir, à une attention toute particulière pour parvenir à la transmission d'explications les plus ajustées possibles aux patients et à leurs familles, sans déconstruire ce que l'identification du « génétique » a permis. Il faut parvenir à être au plus proche de la réalité c'est-à-dire de la connaissance médicale actualisée sans idéalisation ou explication simpliste de la maladie. Ces dernières sont de plus en plus complexes en interaction avec l'expérience propre de chacun des praticiens, les progrès technologiques, les connaissances scientifiques à un moment donné, l'environnement socio-économique et politique. Ce sont les discussions diagnostiques de « collectifs cliniques, [...] le bégaiement du regard clinique »⁵⁷⁸, le bégaiement des hypothèses diagnostiques, la sortie des interprétations habituelles qui conduiront à une vue holistique de la symptomatologie et de sa caractérisation biomédicale. Les représentations des maladies évoluent et le risque d'une démythification à l'excès de la génétique serait d'induire chez les patients concernés une nouvelle errance secondaire à l'incertitude provoquée. Leur expliquer que l'équation un gène = une maladie n'est pas juste, peut être déstabilisant si le patient a construit toute la représentation de sa maladie sur ce concept.

Nous revenons sur le caractère commun de la rareté qui, au final, est peut être tout aussi signifiant que celui d'une causalité supposée commune de la génétique mais qui de toute façon, tant au niveau épidémiologique que biologique, n'épuise pas la modélisation de ces maladies.

⁵⁷⁷ Fox Keller E., *Le siècle du gène*, op. cit.

⁵⁷⁸ Rabeharisoa V., « Vers une nouvelle forme de travail médical ? Le cas d'une consultation en psychiatrie génétique de l'autisme », *Sciences sociales et santé*, 2006, 1, Vol. 24, p. 83-83.

5. *Imaginaire des maladies rares d'origine génétique*

Nous avons repéré combien la génétique, le gène et le génome étaient porteurs d'une dimension imaginaire forte. Si nous y associons l'imaginaire de la rareté avec son cortège de solitude et d'isolement, nous percevons combien le diagnostic posé d'une maladie rare d'origine génétique est porteur d'une symbolisation bien au-delà du seul nom attribué à la maladie ainsi diagnostiquée. Comme le souligne J.-Ph. Pierron, prendre en compte l'arrière-plan imaginaire d'une maladie ne vient pas signifier que c'est la maladie qui est imaginaire. Cette dimension ne s'oppose pas à la rationalité médicale mais vient enrichir le vécu de la maladie : « C'est ce caractère équivoque de l'imaginaire de la maladie fait d'images parasites et d'images relais, qui constitue la matière même sur laquelle la consultation médicale travaille et peut s'appuyer. Il constitue un écheveau dont il s'agit de démêler les nœuds pour en faire apparaître la logique, plutôt que d'en décréter a priori l'impertinence et la nullité. [...] le malade et les soignants sont porteurs de représentations qui les dépassent. Il s'ensuit que, dans l'intimité de l'expérience de la maladie, les représentations et les imaginaires sociaux sont encore présents »⁵⁷⁹.

Au final, nous pouvons nous poser la question de la définition du gène.

Chapitre IV - Rareté et génétique, une conjonction objectivante

1. *Mais qu'est-ce qu'un gène ?*

La conception du gène, support de l'hérédité, est initialement pensée comme une protéine puis concédée à une portion d'ADN. Le gène est historiquement à la fois particulière et matériel, dans le champ physico-chimique ; il est censé capable de se reproduire et de contrôler le fonctionnement cellulaire dans le champ d'une conception vitaliste. Pour F. Jacob le gène est « comme les atomes de l'hérédité »⁵⁸⁰.

⁵⁷⁹ Pierron J.-Ph., « Représentations du corps malade et symbolique du mal : maladie, malheur, mal ? », *Psycho-Oncologie*, 2007, n° 1, p. 31-40.

⁵⁸⁰ Jacob F., *La logique du vivant*, *op.cit.*, p. 243.

La définition du gène semble, malgré ces points de repères assez consensuels, encore très floue. Nous évoquerons, ainsi, un article de la revue *La Recherche*⁵⁸¹ de 2001 qui a interrogé dix-huit scientifiques en génétique par la question « *qu'est-ce qu'un gène ?* »

Ces définitions font appel à deux systèmes de représentations :

- Pour D. Louvard, le concept du temps de Mendel était quelque chose qui contrôlait le phénotype transmissible de manière héréditaire. P. Sonigo confirme cette conception initiale, du caractère héréditaire, conception non matérielle et arbitraire. Les connaissances de la génétique moléculaire ont conduit, selon lui, à donner une réalité matérielle et objective au gène : soit un segment, une séquence, un fragment, une structure constituée d'ADN (ou pour certains de l'ARN, base de la transcriptomie*⁵⁸² pour D. Cohen), une unité de transcription, un polymère chimique formé d'enchaînement de nucléotides (A. Kahn) qui code une protéine avec les limites rapportées à plusieurs reprises de la capacité de coder plusieurs protéines ou que la même protéine soit codée par plusieurs gènes. Les limites exactes du gène sont discutées (ADN codant ou non codant, gènes de régulation, début et fin du codage ?) Pour J.-Ch. Galloux le gène est une chose sur le plan du droit.
- Le second groupe de définitions évoque une unité d'information et non de la matière, portée par un acide nucléique qui peut se recopier et coder pour une protéine (P.-H. Gouyon), transmise entre les générations (Ph. Jarne, A. Langaney).

La remarque majeure à laquelle nous conduit ces dix-huit définitions est le flou conceptuel du gène qui, en fait, paraît ne pas pouvoir être défini de façon précise, aux limites approximatives. Un flou qui pour Morange n'est pas synonyme de catastrophe scientifique, car pour lui « un concept flou, est riche de potentialités explicatives [...] et il est même probable que cette plasticité des concepts scientifiques, est nécessaire au travail scientifique »⁵⁸³. Jean Deutsch⁵⁸⁴ insiste de son côté pour maintenir le concept du gène, au-delà de sa définition moléculaire obsolète, il en propose une définition très large : « le gène est le message, de type symbolique et/ou analogique, inscrit dans les composants nucléiques et protéiques de la chromatine, transmis de cellule en cellule et de génération en génération, qui est interprété, grâce aux propriétés de la

⁵⁸¹ Chevassus-au-Louis N., (propos recueillis par), « Dix-huit facettes d'un même concept », *La Recherche*, n° 348, 2001, p. 51.

⁵⁸² L'étude de l'ensemble des ARN messagers produits lors du processus de transcription d'un génome.

⁵⁸³ Morange M., *La part des gènes*, op. cit., p. 39.

⁵⁸⁴ Deutsch J., *Le gène, Un concept en évolution*, Paris, Seuil, 2012, p. 171.

cellule et de l'organisme, en information permettant la création des formes du vivant ». Les gènes sont dans une interaction permanente : l'organisme contrôle les gènes et les gènes contrôlent l'organisme. C'est le contexte d'une nouvelle biologie dite « post-génomique », « génomique fonctionnelle », « protéomique », ou « bio-complexe »⁵⁸⁵.

Ainsi, les maladies rares génétiques pour lesquelles la recherche du gène ou sa localisation est une priorité parfois vécue comme vitale, se définissent par une atteinte du gène qui semble scientifiquement de plus en plus difficile à cerner précisément, selon que l'on se situe au niveau moléculaire, cellulaire, fonctionnel ou protéique. Sortie de la perplexité dans laquelle cette affirmation nous a conduite, plusieurs conséquences nous paraissent éventuellement discutables : si le gène est incapable de répondre à une définition précise, c'est soit parce que ce n'est pas la bonne structure à définir (ce qu'évoque Ph. Froguel lorsqu'il parle de la *protéome*^{*586} ou de *métabolome*^{*587}) soit parce que cette structure échappe à une définition scientifique. Elle peut échapper si nos connaissances scientifiques sont encore trop limitées pour appréhender et expliquer précisément les chaînes de causalité, qui elles-mêmes se définissent comme des enchaînements complexes que nous n'avons pas abordés. Nous avons pu voir combien la génétique et la biologie moléculaire sont des sciences nouvelles qui progressent très vite. Les connaissances scientifiques évoluent et découvrent en permanence de nouvelles données, en ce sens, elles ne sont pas une réalité fixée et c'est un effort incessant que de garder cette distance. Nous retrouvons la posture de l'incertitude antérieurement évoquée, qui permet d'accueillir toute nouvelle donnée comme un progrès jusque-là inconnu.

La notion même de gène aurait, ainsi, force de concept qui a permis en son temps de faire des hypothèses sur la compréhension du fonctionnement et de la fonction du matériel génétique. Mais ce concept peut un jour évoluer.

Et, même si le gène échappe en partie à une définition consensuelle, le fondement génétique de certaines maladies n'en est pas moins vrai, surtout si l'on accepte que le gène échappe aux « représentations classiques simplistes sur les déterminismes génétiques »⁵⁸⁸. La participation

⁵⁸⁵ Inserm, Expertise collective, *Tests génétiques, questions scientifiques, médicales et sociétales, rapport final*, 2006, p. XI.

⁵⁸⁶ Le protéome correspond à l'ensemble des protéines.

⁵⁸⁷ Le métabolome correspond à l'ensemble des métabolites retrouvés dans un échantillon biologique, et leur concentration.

⁵⁸⁸ Inserm, *ibid*, p. XI.

génétique est d'autant plus importante que la maladie est monogénique* et à pénétrance*⁵⁸⁹ forte. Le déterminisme qui permet de prédire un phénotype précis à partir de *la particularité génétique* ne concerne au final que quelques rares maladies génétiques reconnues initialement comme caractéristiques de la transmission mendélienne : telles la phénylcétonurie, la mucoviscidose ou la maladie de Huntington, sachant qu'elles ont échappé ultérieurement à cette vue réductrice de leur causalité et de leur expression phénotypique. Pourtant, il est possible de dire que de nombreuses maladies ont une participation génétique dans leur physiopathologie. Les études de l'épigénétique abordent cette complexité organisée.

La difficulté à définir le gène et son rôle peut conduire à une réflexion métaphysique et symbolique. Associées initialement à l'essence de la vie, les découvertes de la génétique moléculaire mettent en évidence que le gène s'exprime dans l'interaction avec le reste de son environnement et l'interaction épigénétique. Le gène pourrait échapper à une définition parce qu'il est hors du champ de la maîtrise de l'homme, parce que l'origine sera toujours au-delà de la connaissance et ne se laissera pas circonscrire ni enfermer dans un dogme. L'origine de l'homme est mystère quelle que soit l'explication à laquelle on adhère. Enfin, comme toute matière vivante, le gène est en étroite dépendance du milieu dans lequel il se développe ouvrant à l'épigénétique environnementale.

La règle d'or de Crick puis de Beadle et Tatum a conduit à rendre simple une causalité entre le génotype et le phénotype qui s'est avérée par la suite beaucoup plus complexe. Le gène est supposé permettre de trouver le coupable de la maladie, de l'anomalie ou même du comportement, puisque l'expression « *c'est génétique* » a progressivement remplacé l'idée initiale qui voulait signifier que « *c'est héréditaire* » : le fils ou la fille ressemblant par certains traits au père, à la mère ou à l'aïeul(e). Le gène devient, ainsi, un compagnon, un constituant incontournable même si les personnes interrogées ne savent pas vraiment à quoi il correspond. Mais l'expression « *c'est génétique* » paraît véhiculer plusieurs dimensions qui en font une expression utilisée à tout vent. Le verbe est affirmatif, nous n'entendons pas « il se pourrait que cela soit génétique ! ou il y a une participation d'une anomalie de l'ADN dans la physiopathologie de la maladie... »

⁵⁸⁹ La pénétrance d'une maladie génétique est de 100 % si cette maladie s'exprime dès que les conditions génétiques sont présentes. C'est-à-dire si tous les individus qui ont le même génotype, expriment le même phénotype. Le rapport de l'un sur l'autre est de 1.

Et, puisqu'il y a eu glissement de l'héréditaire au génétique, c'est que l'expression était porteuse d'une autre dimension. Nous pensons qu'elle dit l'imaginaire collectif de l'espoir en la toute-puissance de la génétique, mais aussi son caractère explicatif indiscutable, ubiquitaire et intemporel. Si « *c'est génétique* » alors ce n'est pas la peine d'essayer de changer, personne ne pourra modifier la situation ! L'expression est passée dans le langage courant sans vraiment savoir ce qu'elle signifie. Ce glissement sémantique du langage courant vient probablement dire quelque chose du destin porté par l'idée originare de la génétique. Or, l'hérédité ne se résume pas à ce qui est génétique ou même au biologique, de nombreux caractères seraient transmis de génération en génération par la voie culturelle, écologique, parentale, épigénétique. Ainsi, certaines modifications phénotypiques constatées et transmises aux générations futures sont dues à des phénomènes de méthylation⁵⁹⁰ qui modifient l'expression génotypique qui est pourtant identique. Ce type de constatations nous conduirait-il à se distancier de la seule génétique comme facteur causale des variations phénotypiques ?

Au total, un *ajustement éthique* est probablement nécessaire, mais avec précaution si l'on abandonne la causalité génétique comme seul critère de compréhension. Nous proposons de remplacer le terme de « maladie rare génétique » pour opter pour celui de « maladie rare d'origine génétique ».

Nous pouvons proposer que deux conceptions vont conduire à vivre la maladie différemment : celle de la vie donnée associée à une erreur, une faute, ou un manque, souvent argumentée sur la mutation trouvée de l'ADN, conception biologique de la maladie, associée à un vécu mortifère. C'est celle qui prédomine dans la conception génétique de la maladie. Une autre conception de la maladie peut se faire jour, dans le sillage de Canguilhem, conception ouverte sur les capacités d'adaptation, contribuant à l'évolution de l'espèce, et conduisant à « une expérience d'innovation positive du vivant et non plus seulement un fait diminutif ou multiplicatif »⁵⁹¹. Une

⁵⁹⁰ Danchin E., « L'hérédité non génétique, un changement de paradigme », 2011, <http://www.sfecologie.org/regards/2011/12/13/r25-lheredite-non-genetique-par-etienne-danchin/> En exemple : Hérité épigénétique des soins maternels aux jeunes chez les rongeurs. Chez les rongeurs, les mères s'occupent intensément de leurs jeunes. Si l'on empêche expérimentalement des femelles de soigner leur progéniture, leurs filles à l'âge adulte délaissent leurs petits. Il a été démontré que cela implique la méthylation et donc la très faible expression du gène codant pour le récepteur alpha aux oestrogènes dans le cerveau des jeunes femelles issues de femelles les ayant peu soignées. A l'âge adulte, n'ayant que très peu de récepteurs aux oestrogènes dans leur cerveau, ces femelles de 2e génération sont insensibles à leurs propres œstrogènes circulant et de ce fait ne développent pas un comportement maternel normal

Une conclusion s'impose: si l'on se base sur les seuls patrons de transmission, il est facile de conclure à une transmission génétique, alors qu'il s'agit en fait d'hérédité des marques épigénétiques responsables de la variation entre individus, ou encore d'autres modes de transmission non génétique de l'information entre générations.

⁵⁹¹ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, *op.cit.*, p. 122.

innovation marquée par la capacité du malade à retrouver une norme et à s'adapter suffisamment pour trouver un nouvel équilibre de vie qui lui convienne.

Toutes ces expressions nous montrent combien l'imaginaire accompagne les représentations scientifiques de la génétique et combien il sera important d'accompagner les personnes atteintes, pour, avec elles, mettre en travail leurs représentations.

2. *La maladie dans l'infiniment petit et invisible*

L'histoire de la génétique et son développement récent par l'introduction de la biologie moléculaire a conduit à chercher l'explication de l'hérédité dans « une structure d'ordre plus élevée, plus cachée encore, plus profondément enfouie dans le corps [...] [que] l'organisation qu'étudient les anatomistes, les histologistes et les physiologistes »⁵⁹².

Ce qui nous a semblé remarquable lorsque nous avons évoqué le rôle de l'imagerie médicale est que le gène, présenté comme la cause de la maladie, n'est jamais objectivé comme peut l'être l'image d'une tumeur ou d'une déformation. La nomination de sa mutation n'est pas représentable ni visible comme l'est une imagerie médicale. Il n'a pas de médiation visible par le malade, laissant place à tout un imaginaire riche, bien loin de la représentation scientifique connue du gène. Seul l'arbre généalogique vient mettre en image la pathologie et nous avons pointé combien elle peut être habitée de représentations négatives. Le gène peut ainsi se décliner selon l'imaginaire de chacun, hors du réel scientifique qui ne se dit que par des métaphores ou par un compte-rendu d'analyse moléculaire qui donne des chiffres et des lettres (qui localisent le lieu de la mutation) sans signification pour le quidam. Un code incompréhensible pour qui n'est pas généticien. On donne donc au patient une information écrite de sa maladie, sorte d'anatomie moléculaire, qui lui est totalement étrangère, ce qui ne va pas concourir à sa compréhension.

Le gène est spontanément associé au plus petit de ce qui nous constitue, plus petit qui est caché qui est donc aussi le plus petit de notre intime, seul connu du monde des scientifiques. Ce gène si petit qu'il échappe à l'observation naturelle de celui qui est concerné par sa *particularité*. Il reste caché, invisible pour le malade. Sur le plan imaginaire, le minuscule est souvent associé aux contes, à la poésie cosmique, à la capacité paradoxalement inversée de pouvoirs

⁵⁹² Jacob F., *La logique du vivant*, op. cit, p. 226.

extraordinaires. Bachelard⁵⁹³ évoque à propos du minuscule le pépin de la pomme de Cyrano de Bergerac⁵⁹⁴. Les qualificatifs du pépin de la pomme⁵⁹⁵ sont pour Bachelard d'être le « centre de vie et de feu, bref une valeur » ; ils peuvent, tout aussi bien, être attribués au gène ou à l'ADN considérés un temps comme « l'essence de la vie ». Ce qui nous apparaît dans cette association intéressant à relever est que le gène et l'ADN n'ont pas été seulement décrits sur le plan scientifique comme un objet d'observation et comme des associations chimiques de bases nucléiques, mais ils ont été d'emblée associés à une représentation du minuscule et de l'invisible qui convoquaient fortement l'imaginaire. Ce minuscule « est un des gîtes de la grandeur »⁵⁹⁶ et, analysant le conte du Petit Poucet « voici que le minuscule apparaît comme le gîte de la force primitive. [...] C'est l'infime qui est le maître des forces, c'est le petit qui commande le grand »⁵⁹⁷. C'est grâce aux « petits cailloux » que le Petit Poucet retrouve son chemin ; nous pourrions poursuivre c'est grâce aux « petits gènes » que nous sommes porteurs de caractères, de capacités, de maladies, bref de l'histoire de l'humanité. Quelle fascination de s'imaginer que nous ne dépendons que d'un ou plusieurs minuscules acides nucléiques ! La pensée peut ainsi aller en va-et-vient du réel biologique infiniment petit qui intervient dans ce que nous sommes, à l'imaginaire de l'infiniment grand contenu dans cet infiniment petit.

Cet infiniment petit est considéré source de la vie mais également comme immortel. Nous entendons fréquemment des recherches qui sont réalisées à partir de l'ADN retrouvé sur des restes d'hommes ou d'animaux disparus depuis longtemps. Le message parfois diffusé est même celui de l'ADN qui serait porteur de toute les instructions nécessaires pour recréer l'être vivant disparu. Fantôme que Craig Venter dit avoir contourné par la création d'une cellule à partir d'un génome totalement synthétique⁵⁹⁸. C'est la base du film fantastique de *Jurassic Park*⁵⁹⁹ dans lequel des scientifiques ressuscitent des dinosaures vivants à partir d'ADN fossilisé et conservé dans de l'ambre.

⁵⁹³ Bachelard G., « La miniature », in *La poétique de l'espace*, op. cit., p. 140-167.

⁵⁹⁴ Cyrano de Bergerac de S., *L'autre monde ou les états et empire de la Lune*, 1650, p. 4.

⁵⁹⁵ « Cette pomme est un petit univers à soi-même, dont le pépin, plus chaud que les autres parties, répand autour de soi la chaleur conservatrice de son globe ; et ce germe, dans cette opinion, est le petit soleil de ce petit monde, qui réchauffe et nourrit le sel végétatif de cette petite masse ».

⁵⁹⁶ Bachelard G., *ibid*, p. 146.

⁵⁹⁷ *Id.*

⁵⁹⁸ http://www.lemonde.fr/planete/article/2010/05/21/un-geneticien-americain-cree-la-premiere-cellule-vivante-synthetique_1360870_3244.html#3XGBBqiXZkFKwLv5.99

⁵⁹⁹ Spielberg S., *Jurassic Park*, 1982.

Nous voyons, ainsi, combien la métaphore de l'ADN comme *Grand livre de la Vie* a fonctionné et joue encore, associant *Le Grand* et le *Minuscule*, nous questionnant sur la conciliation de deux mondes apparemment opposés qui l'un et l'autre tenteraient de dire le vivant. Mais alors, que dit le gène du corps souffrant ?

3. *Le gène et le corps souffrant*

L'ADN et tout particulièrement le gène, à la fois sur le plan historique et sur le plan conceptuel, ont pris place pour supplanter les autres systèmes de représentation identitaire de la singularité de la personne. La réification du gène a progressivement mis en sourdine la dimension somatique et organique défaillante. Dans le cas des maladies rares génétiques, nous pouvons interroger cette nouvelle forme de dire la maladie, qui ne dit rien de la réalité du corps souffrant. Ainsi, nous porterons une attention toute particulière à ne jamais enfermer la personne à sa biographie écrite en termes d'ADN.

La personne n'est jamais réduite aux déficiences, visibles ou non, de son corps physique, elle l'est encore moins à son identité biologique génétique. Elle a un corps, elle a un génome, avec lesquels elle construit son histoire, sa façon de vivre et le sens de sa vie. Elle n'est pas réduite à ce qu'elle donne à voir ou à entendre. La personne est mystère par excellence parce qu'elle garde en elle une part d'inconnu, d'inaccessible et ne peut être assimilée à la somme des éléments qui la constituent comme « la totalité n'est pas la somme des parties »⁶⁰⁰.

Et pourtant, la maladie génétique ne se donne parfois à saisir qu'avec l'assurance qu'il existe bien une particularité du génome, et que l'on a identifié le gène ou la mutation causale. Sans cela, la maladie peut être niée par le corps médical. Cette situation est une des illustrations très particulière de l'écart entre *la maladie du malade* et *celle du médecin*.

Le risque d'une clinique qui attendrait des tests génétiques une confirmation d'un diagnostic évoqué est de concourir à une instrumentalisation du patient, réduit à sa mutation génétique. La médecine sémiologique, indiciaire peut devenir une médecine physico-mathématique ignorant le corps vécu et ressenti. La médecine prédictive peut être présymptomatique lorsque la maladie est monogénique avec « un gène cible » connu à transmission mendélienne. Mais elle ne donnera jamais un pronostic exact de l'âge de survenue et de sa gravité, ni bien sûr du vécu par

⁶⁰⁰ Aristote, *Métaphysique*, IV^e s. av. J.-C.

le malade. La seconde situation est de trouver des gènes dits « de susceptibilité », souvent rencontrés dans des maladies plurifactorielles liées à des facteurs génétiques et des facteurs liés à l'environnement et qui ne font que disposer à la survenue de la maladie. Mais ce qui est très particulier dans cette prédiction, est un diagnostic porté sur un *ad-avenir*, la présence de la mutation, de la maladie du gène fait basculer la personne totalement asymptomatique dans la catégorie des malades, alors qu'elle-même ne ressent rien d'anormal. N'est-ce pas une des modalités d'actualisation de ce que Gudding appelle la prophétie de H.-E. Armstrong comme quoi « la biographie serait écrite en terme de chimie structurale »⁶⁰¹ ? L'accompagnement de ces tests est maintenant bien codifié car « [ils] sont loin d'être un acte médical neutre, ils mobilisent chez les personnes “ à risque ” une réflexion profonde sur leur statut, sur leur liberté de savoir ou de ne pas savoir, car rester dans le doute peut être un choix possible [...]. La médecine de la prédiction est venue interroger l'homme dans ses valeurs, ses convictions, ses croyances, ses peurs »⁶⁰².

Cette situation bien particulière est illustrée par l'expression de *porteur-sain* c'est-à-dire de « malade non encore déclaré-sain » ce qui est pour le moins un oxymore de l'état de santé de la personne concernée. Ainsi, « les détections précoces [...] l'attention à des pathologies d'abord discrètes, les progrès dans le dépistage de maladies héréditaires désignent comme malade des individus qui ne font pas l'expérience de ce “ bruit ” du corps qui normalement nous avertit »⁶⁰³. Dans cette situation, la médecine affirme l'existence d'une maladie non ressentie par le sujet. La perception intime du patient et la vérité médicale entrent en contradiction, la vérité du corps fournie par les examens objectifs ne correspond plus à la vérité ressentie par le malade. Cette évolution « objectivante » de la médecine à la recherche des indices objectivables est dissociée de la singularité subjective de la maladie telle qu'elle est éprouvée par le patient.

Nous plaçons pour sortir de la conception du corps-objet, du corps génétique pour rejoindre ce que peut en dire Walter Hesbeen, infirmier en service hospitalier : « Un corps qui ne se limite pas à un ensemble d'organes, de membres et de fonctions ; un corps animé d'une vie particulière, faite de projets, de désirs, de plaisirs, de risques, de joies, de peines, de sources de motivations, de déceptions mais aussi d'espérance. Un corps qui ne peut se soumettre

⁶⁰¹ Armstrong H.-E., *The Monds and Chemical Industry. A Study in Hereditary*, *op.cit.*.

⁶⁰² Dürr A., Gargiulo M., Herson A., Rosenblum O., « Enjeux de la médecine prédictive en neurogénétique : quelle place pour l'homme ? », *Champ psy*, 2009, 3, n° 55, p. 83-95.

⁶⁰³ Marin C., *L'homme sans fièvre*, *op. cit.*, p. 58.

entièrement à la rationalité de l'autre, ni correspondre parfaitement aux théories et outils utilisés par les professionnels »⁶⁰⁴. Invitation à se distancier du *körper* qui signifie le corps anatomo-physiologique pour reconnaître aussi le *leib*, le corps vivant, lieu des sensations et des émotions proche du *corps-propre* en français (propre de *proprio*, de propriétaire, celui qui m'appartient) pour désigner le corps sensible.

En effet, pousser à l'extrême l'objectivation du corps peut conduire à l'assimiler à sa seule structure génétique. C'est le considérer seulement comme les conséquences de son code génétique, comme un matériau passif endurant ce qui serait écrit en lui. Comme une feuille blanche se laisse imprimer, le corps et pourquoi pas toute la personne se laisseraient imprimer par ce que dit d'eux le code génétique, proche du « code-barres ». L'humain ne serait que la somme des 3 milliards de bases de son génome et des 25 000 gènes qui le constituent et que l'on peut assimiler à l'image de ce que Claude Bernard affirmait de sa conception du corps humain : « Un organisme vivant est constitué par des appareils formés d'organes qui se décomposent eux-mêmes en tissus [...] C'est donc en dernière analyse, un échafaudage d'éléments anatomiques. Chacun de ces éléments a son existence propre, son évolution, son commencement et sa fin ; et la vie totale n'est que la somme de ces vies individuelles, associées et harmonisées »⁶⁰⁵.

Nous sentons combien le risque d'assimiler la personne à son génome, de l'objectiver à la succession des lettres de son ADN comme il a été tenté à un moment des découvertes scientifiques d'associer une maladie à un gène.

Pour F. Jacob, « Le monde vivant est une sorte de combinaison d'éléments en nombres finis et ressemble au produit d'un gigantesque Meccano résultant d'un bricolage incessant de l'évolution »⁶⁰⁶. Mais l'homme est beaucoup plus que sa seule structure physico-chimique et que l'assemblage des organes qui le constituent. Il ne peut se réduire à une conception sous-tendue par celle du corps-machine, où le gène comme l'organe peut être remplacé, réparé, comme une pièce détachée. Cette conception déjà en vogue du temps de Descartes,⁶⁰⁷ qui ne cesse de se réactualiser, alimentée par l'hégémonie de l'image qui donne à voir la pièce malade et effectue « une confiscation topographique excessive [qui] se double d'une confiance

⁶⁰⁴ Hesbeen W., *Prendre soin à l'hôpital, Inscrire le soin infirmier dans une perspective soignante*, Paris, Inter-Éditions Masson, 1997, p. 10.

⁶⁰⁵ Bernard Cl., *Leçons sur les phénomènes de la vie*, 1879, tome II, p.2, <http://gallica.bnf.fr>

⁶⁰⁶ Jacob F., *La souris, la mouche et l'homme*, Paris, Odile Jacob, 1997, p. 12.

⁶⁰⁷ Descartes, *Traité de l'homme, œuvres philosophiques*, tome I, Paris, Bordas, Classiques Garnier, 1988, p. 379-391.

démessurée dans des informations fournies par la biologie ou par la génétique »⁶⁰⁸. Être centré sur l'organe et en ce qui nous concerne sur le génome, se fait au détriment de la personne dans sa globalité ; c'est une vision géno-centrée au détriment d'une vision holistique. La tentation d'objectivation, de réduction du corps à l'un de ses constituants va de pair avec la tentation de morcellement du corps jusqu'à sa quasi disparition⁶⁰⁹. Elle s'accompagne pour sa dimension génétique à une dimension pronostique effarante, comme si l'avenir de l'homme était tout écrit dans son génome, où « la génétique [deviendrait] la forme moderne du destin »⁶¹⁰.

L'homme est mystère et échappe en grande partie et, fort heureusement, à cette seule inscription normative de son génome. Il a un génome, il n'est pas son génome au même titre qu'il a un corps ou une maladie mais n'est pas son corps ou sa maladie.

Chapitre V - La tentation de l'identification au gène

L'identification de la mutation du gène est obsédante quand la maladie est encore de diagnostic incertain. Cette attente, encore inenvisageable à une période récente, peut être mortifère. Elle est parallèle aux progrès scientifiques. C'est cette identification du gène, isolé, reconnu, qui permettra à beaucoup de malades d'être certains du diagnostic de leur maladie et espérer une thérapeutique, un jour. Si le gène n'est pas trouvé, le doute persiste. Canguilhem lui-même voyait dans l'expérience de la pathologie par celui qui souffre, dans *l'éprouvé* de la maladie, dans cet « appel au secours pathétique du malade », l'origine même de la science de la pathologie et de la médecine.

Le gène, nous l'avons vu, est parfois identifié comme bon ou mauvais, porteur du bien ou du mal. Si le gène « mauvais » est considéré être la cause de la maladie, il ne peut que disqualifier le malade qui en sera porteur. Nous connaissons, au sein de notre association de patients, combien il est difficile d'apprendre pour un(e) malade que la maladie dont il (elle) est porteur(se) a pu justifier pour d'autres une interruption de grossesse même si celle-ci est justifiée par une indication médicale. Comme si cette décision disqualifiait l'existence, la valeur, le sens de la vie du malade qui, lui, est en vie.

⁶⁰⁸ Sicard D., « Le corps en pièces détachées. Enjeux scientifiques, économiques et politiques », *Les Tribunes de la santé*, 2005, 1, n° 6, p. 37-42.

⁶⁰⁹ Sicard D., *La médecine sans le corps, une nouvelle réflexion éthique*, op. cit.

⁶¹⁰ Le Breton D., « De l'intégrisme génétique », *Cahiers de recherche sociologique*, 2003, p. 119-138.

Il ne sera pas surprenant de constater que c'est le gène mauvais qui est associé à la cause de la maladie. La maladie ou « *mal-à-dire* », comme nous a dit Marine en parlant de sa myopathie. L'association de la maladie et de la souffrance au mal et au péché est encore souvent présente dans la culture judéo-chrétienne. Et, puisqu'il s'agit de génétique, elle-même associée à l'origine, au destin, à la prédestination, le péché sous-entendu est peut-être celui de l'origine. Pour Nelkin et Lindee, « il n'y a pas de différence fondamentale au niveau des conséquences entre la croyance selon laquelle “le diable m'a poussé à le faire” et celles affirmant que “mes gènes m'ont poussé à le faire” »⁶¹¹. Les deux affirmations conduisent à attribuer à une puissance externe maléfique la responsabilité de la situation ou de l'acte effectué. Tout devient soit prédéterminé soit causé par un tiers autre que nous-même, les deux nous exposant au risque d'une posture victimaire démobilisatrice.

Dans le langage courant, comme dans les médias, il est classique de lire que le gène d'un comportement particulier a été *identifié*. Ce terme d'identifier est sournois car à notre avis il supporte l'idée que la personne est identifiée à son ADN, qu'elle est réduite à son génome qui dit tout d'elle, sorte de sérum de vérité, ne parle-t-on pas de « l'empreinte génétique » ? et de « carte génétique » (traduction de *gene map*)⁶¹² qui se rapproche de ce que serait une carte d'identité future de science-fiction avec l'inscription de notre génome ?

Les marqueurs ou le diagnostic identifient un marqueur biologique ou bien la maladie mais non le malade. Le malade n'est pas « réduit » à ce marqueur, à ce diagnostic. Le terme *réduction* n'est pas anodin. Nous notons qu'il est utilisé dans le cadre des « réductions embryonnaires » pour évoquer la destruction de certains embryons lors de grossesses multiples. Si l'on est réduit, c'est bien qu'il s'agit d'un phénomène de diminution, de restriction, de limitation. Il n'est alors plus question pour le sujet de trouver un espace qui ne soit pas habité par sa maladie, ni de trouver une capacité de création ou d'orientation de sa vie non marquées du sceau de la maladie, qui prend toute la place dans la vie du malade.

Mais celui-ci est toujours plus, bien au-delà. Pour le malade, le risque majeur est de ne plus savoir ce qui est identifié, surtout s'il cherche depuis des mois ou des années le nom de ce qu'il a, comme nous l'a si bien illustré Natacha qui cherche son diagnostic comme si elle cherchait

⁶¹¹ Nelkin D., Lindee S., *La mystique de l'ADN*, op. cit, p. 122.

⁶¹² Munnich A., Notes de lecture, in Inserm, *Tests génétiques, questions scientifiques, médicales et sociétales, rapport final*, op. cit, p. XXII.

son identité. *La tentation peut alors être de se confondre, c'est-à-dire de se perdre, dans le nom même de la maladie.*

Pour exemple, nous avons été interpellée lors de différents échanges entre des patients, par la constatation que certaines adresses mail étaient le nom même de la maladie (*poic*⁶¹³@), ou leur « pseudo » celui d'un symptôme (*elasticgirl*), ou même le diagnostic (*choroidite45*, *combatfibro*, *combatlamaladie*, *fibromyalgie03*, *scoliose3* sur sur le forum *doctissimo*). Ainsi, le malade se « réduit » (se considère comme réduit ?), s'identifie à sa maladie, à son diagnostic. Lorsqu'ils (elles) postent c'est-à-dire s'expriment sur le site ou le forum c'est leur *avatar*, c'est-à-dire le nom de leur maladie qui s'exprime. La maladie devient leur forme d'être au monde social. Si le pseudo est dans l'adresse mail, c'est à la maladie que l'on s'adresse quand on s'adresse au malade. L'identification est terrible.

Ce risque est donc souvent à démythifier quand il s'agit d'une maladie mais il en est de même lorsque la recherche génétique se fait, ou se fera, dans le cadre de tests prédictifs à titre individuel ou collectif ou comme il se pratique déjà aux États-Unis avec une visée toute autre que la visée médicale (emploi, assurance etc.). Cette identification de la personne à son profil génétique est le terreau de l'eugénisme ou de la dévalorisation majeure de la personne qui s'identifie à l'erreur de son gène.

Dans toutes ces situations, nous découvrons combien il est important de transmettre aux patients concernés des informations démythifiant une causalité directe et simpliste qui serait une réponse simple à des questions très complexes. Il en est de même, nous l'avons vu, en ce qui concerne les capacités de « prédiction » d'un test génétique positif qui ne peut répondre à l'attente - par ailleurs bien compréhensible - du patient qui veut, *a priori*, mais ce n'est pas si simple, connaître son avenir. *L'attention éthique* nécessairement attendue lors de l'accompagnement de ces situations, où la souffrance domine, est une *adaptation à chaque situation singulière*. Il sera fort probablement aidant de repérer quelle est la dimension, souvent imaginaire, prise par la dimension génétique dans le vécu du patient. Parfois réifiée, il sera alors nécessaire de *repositionner la génétique à sa juste place*, sans détruire l'espoir qui a pu y être investi. Il est en fait question ici, de redonner au malade sa place de sujet qui ne peut pas être totalement saisi par la seule description de son génome.

⁶¹³ Utilisé par quelqu'un qui était atteint d'un « pseudo occlusion intestinal chronique » syndrome

Il s'agit bien là d'une nouvelle facette de ce que nous avons repéré sous le terme d'une médecine de l'adaptabilité. C'est ce travail de re-subjectivation que nous nous proposons maintenant d'explorer.

Sixième partie

***VERS UNE ÉTHIQUE DE
RE-SUBJECTIVATION***

« *Devenir le fils de l'événement [...]* ».
Deleuze G, Logique du sens, Paris, Éd. de Minuit, 1969, p. 175-176.

Nous avons évoqué combien la maladie rare d'origine génétique venait bouleverser les repères tant individuels que familiaux de la personne touchée. La réalité de la maladie qui peut mettre plusieurs années pour pouvoir être identifiée et nommée est d'une grande violence pour la personne qui doit faire avec cette nouvelle donne jusqu'à la fin de sa vie, puisque la plupart de ces maladies ne bénéficient pas d'une possibilité thérapeutique curative.

En errance parfois longtemps, le malade peut vivre l'énoncé du diagnostic comme un soulagement avant d'en évaluer le poids et le risque. La dimension génétique de son mal permet enfin de pouvoir l'identifier et surtout de l'objectiver comme une réalité reconnue, une « réalité-vraie ». Pour les malades, l'étiquette génétique peut même, parfois, être un gage de la *véracité* de la maladie. Elle peut même teinter de *gravité* la situation puisque « génétique » est rapidement associé à une maladie sans traitement. Le drame est posé. Il n'est plus question de parler de maladie psychique ou de maladie psychosomatique considérée comme peu grave, puisqu'avec un peu de volonté tout serait censé pouvoir rentrer dans l'ordre. Si le malade cherche en vain à avoir un diagnostic c'est qu'il sait, au plus profond de son vécu corporel qu'il y a un dysfonctionnement grave. Il a pu noter un pied qui accroche, une texture de peau, des douleurs anormales, une fatigue excessive ou, pour les parents, un retard des acquisitions. Lorsque la maladie est identifiée, le malade va pouvoir explorer les connaissances de celle qui l'habite au plus intime de lui-même. Il s'agit, pour lui, de passer de sa propre parole du corps, dont initialement il était le seul à en connaître la véracité, à la parole médicale qui comprendra, reconnaîtra et nommera le mal.

Nous avons déjà évoqué le bouleversement de la relation médecin/malade secondaire à la présence et aux besoins des personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique conduisant à l'innovation d'une médecine de l'adaptabilité et de l'accompagnement. Ce bouleversement touche aussi les savoirs jusque-là répartis entre le médecin détenteur de la science et de la connaissance et le malade profane. C'est ce que nous allons maintenant parcourir.

Chapitre I - Médecine de l'incertitude et expertise du patient

La relation médecin/malade a, depuis quelques décennies, quitté la traditionnelle chape paternaliste qui a conduit pendant si longtemps le corps médical à décider de ce qui était bon pour son patient. Ce qui est une révolution épistémologique dans la relation entre le soignant et le soigné est que, progressivement, c'est le soigné qui demande à exprimer ce qui est bon pour lui, pour qu'il se maintienne en vie le mieux possible⁶¹⁴.

Portées avec véhémence lors de l'épidémie du sida, mais déjà initiées par des malades porteurs de maladies chroniques comme l'hémophilie, le diabète et l'asthme, l'information et la décision du patient se sont imposées comme indissociables de toute décision médicale. Dès la loi de 1999, le patient peut « s'opposer à toute investigation ou thérapeutique »⁶¹⁵. Ce changement dans la relation soignant/soigné s'est trouvé acté secondairement dans les codes, les chartes et la loi du 4 mars 2002 relatives aux droits des malades et à la qualité du système de santé, véritable tournant historique du mode d'exercice de la médecine conduisant au concept d'une « démocratie sanitaire participative »⁶¹⁶. Elle se décline à titre individuel dans la relation médecin/patient et le devoir d'information pour un consentement libre et éclairé⁶¹⁷. De la posture paternaliste, nous sommes passés à une posture d'autonomie du patient, qui peut accepter ou refuser toute proposition le concernant, à condition qu'il ne s'agisse pas d'une tyrannie de l'autonomie à tout va !

Dans le cadre des maladies rares, l'information médicale donnée au patient est indispensable mais nous constatons aussi l'élaboration d'un savoir propre du sujet sur sa maladie. Le malade

⁶¹⁴ Tourette-Turgis C., Thievenaz, J., L'exemple du "travail du bonheur" dans la pratique du soin. Les activités au service du maintien de soi en vie comme nouveau champ de recherche en intelligibilité, *Empan*, 2012, 86, p. 18-23.

⁶¹⁵ Loi n° 99-477 du 9 juin 1999 visant à garantir le droit à l'accès aux soins palliatifs, Article L1C (abrogé au 22 juin 2000), repris dans le Code de la santé Publique L 1111-4

⁶¹⁶ Terme issu des États généraux de la santé en 1999, et repris dans le chapitre II de la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé, qui définit une démarche qui vise à associer l'ensemble des acteurs du système de santé dans l'élaboration et la mise en œuvre de la politique de santé, dans un esprit de dialogue et de concertation.

Faire vivre la démocratie sanitaire nécessite d'intervenir à tous les niveaux pour : développer la concertation et le débat public, améliorer la participation des acteurs de santé, promouvoir les droits individuels et collectifs des usagers.

⁶¹⁷ Article L. 1111-4 de la loi du 21 avril 2005 : « Toute personne prend, avec le professionnel de santé et compte tenu des informations et des préconisations qu'il lui fournit, les décisions concernant sa santé. Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment ».

perçoit avant tout diagnostic qu'il est porteur d'un dysfonctionnement qu'il nomme comme il le peut avec ses mots. Cette première étape correspond à la perception intuitive. Dans un second temps, mais aussi souvent en même temps, (ce ne sont pas des successions chronologiques), le malade acquiert un savoir que l'on peut associer au savoir expérientiel, c'est souvent celui qui est échangé sur les forums entre les malades atteints de la même maladie. Il est le plus souvent exprimé à partir des mots propres de l'expérience de la personne sans obligatoirement faire référence au vocabulaire médical : il s'agit d'un savoir profane tout comme l'est la perception initiale du dysfonctionnement. Le malade peut réutiliser le vocabulaire médical mais souvent avec une appropriation déformante du terme, en l'assimilant à ses propres représentations ou conceptions du fonctionnement de son corps⁶¹⁸. Il ne s'agit pas d'une acquisition par vulgarisation du savoir académique qui ne serait qu'un transfert de connaissances décidées par le soignant, et issues de ses propres connaissances, dans une démarche verticale, descendante du soignant vers le malade où l'objectif est de favoriser l'observance du patient à son traitement, s'il existe. Un traitement qui a été écrit, prescrit, ordonné par le médecin, deux termes relevant d'une injonction. Le terme lui-même d'observance illustre la dimension de dépendance entre le sachant et le non-sachant. Dans le cadre du savoir expérientiel, il s'agit bien d'un savoir acquis mais également d'un savoir produit par le patient lui-même, ou par un savoir associatif mis à disposition, illustrant une voie du savoir dans une dynamique horizontale issue du patient malade à destination d'autres patients. L'objectif alors visé est celui de vivre au mieux avec la maladie et de développer toutes les ressources du patient dans cette capacité *d'empowerment*⁶¹⁹ et de rétablissement précédemment évoquée.

Adossé à ce savoir-là, un savoir savant et technique peut être développé, acquis à partir de publications médicales ou scientifiques, dans lesquelles le malade se plonge, acquérant progressivement le vocabulaire et les références médicales nécessaires. Il acquiert ainsi « *l'écriture du Docteur* » comme nous l'a exprimé une malade (hors étude).

Ces savoirs croisés, conjugués ensemble, dans le cadre des maladies rares d'origine génétique, conduisent les malades à devenir de véritables experts de leur maladie. Ce sont des savoirs de connaissances mais aussi des savoirs de l'expérience pathique de la maladie. Nous nous

⁶¹⁸ Durif-Bruckert Ch., *Une fabuleuse machine, Anthropologie des savoirs ordinaires sur les fonctions physiologiques*, op. cit.

⁶¹⁹ Aujoulat I., *L'empowerment des patients atteints de maladies chroniques. Des processus multiples, auto-détermination, auto-efficacité, sécurité et cohérence identitaire*, Thèse de médecine, Unité RESA, Louvain, Belgique.

proposons de parcourir ces différentes étapes à partir de ce que les personnes interrogées nous en ont confié.

1. Un savoir profane

a) Une expérience intuitive

Nous avons constaté dans toutes les situations une perception première du corps qui dysfonctionne. Cette perception très fine précède tous les symptômes patents médicalement identifiables. Ce temps est insidieux et nous l'avons noté tant pour les parents que pour les adultes. Il apparaît qu'il y a une constatation et une interrogation. La constatation n'est pas toujours immédiatement perceptible comme elle a pu l'être dans les situations de Corinne et de Natacha nées avec des malformations très visibles (petite taille et malformation du visage). Dans ces situations, la constatation s'impose aux parents, car elle se manifeste dans l'immédiateté. Elle n'est pas raisonnée, elle est perception qui s'impose à la conscience, un savoir explicite, secondaire à l'expérience du corps⁶²⁰.

Dans les autres situations, ce qui questionne la personne est de ne pas pouvoir expliquer la difficulté constatée et l'inquiétude soulevée par la prise de conscience que « *quelque chose ne va pas* ». Elle connaît l'inquiétude du corps qui habituellement est en « santé, en vie dans le silence des organes »⁶²¹. Ce corps qui se met à s'exprimer fait sortir de cette paix inconsciente et conduit à la consultation auprès du médecin « [...] celui qui accepte, ordinairement de moi que je l'instruise sur ce que, seul, je suis fondé à lui dire, à savoir ce que mon corps m'annonce à moi-même par des symptômes dont le sens ne m'est pas clair »⁶²². Nous ignorons le plus souvent la merveille de notre corps et n'en prenons conscience que lorsqu'il dysfonctionne ou fait mal. L'intuition première, qui inquiète, cherche une confirmation qui conduira à une connaissance associant une croyance (que l'on est malade) que l'on peut justifier (par la physiopathologie ou le diagnostic médical). Le malade passe alors avec l'aide des connaissances et de l'expérience du

⁶²⁰ Merleau-Ponty M., « L'expérience du corps et la psychologie classique », *Phénoménologie de la perception*, op. cit, p. 106-113.

⁶²¹ Leriche R., De la santé à la maladie, la douleur dans les maladies, où va la médecine ? in *Encyclopédie française*, VI, 1936, référence in Bézy O., La santé c'est la vie dans le silence des organes, *La revue lacanienne* 2009, 1, n° 3, p. 47-50.

⁶²² Canguilhem G., « La santé : concept vulgaire et question philosophique », *Ecrits sur la médecine*, op.cit, p. 49-68,

médecin, de la perception à l'identification du trouble ressenti puis à sa nomination. Passage de l'implicite à l'explicite, de *l'illness* ressenti et vécu au *disease* identifié.

Le besoin de comprendre est permanent tout au long des entretiens. C'est lui qui provoque et justifie la recherche d'informations et même de formation. Cette quête sera d'abord d'expliquer les causes, les mécanismes de ce qu'est la maladie et ses conséquences, et de chercher une causalité au dysfonctionnement constaté ; puis, ce sera l'apprentissage de compétences pour agir au mieux face à la maladie.

Dans un premier temps le malade explore et s'approprie les connaissances académiques, scientifiques et techniques jusque-là établies pour la maladie rare dont il est atteint. La recherche encyclopédique évoquée par Pascal au cours de l'entretien, à l'énoncé du nom de sa maladie (Strümpell-Lorrain) entre bien dans cette démarche, probablement première, mais non systématique, pour un malade qui vient de s'entendre dire son diagnostic. Il cherche à savoir ce que ce nom, étranger et sans signification pour lui, veut dire. D'autres iront chercher des données sur Internet avec la limite que toutes les informations médicales validées scientifiquement ne sont pas obligatoirement accessibles au grand public, puisque certains sites ne le sont que sur abonnement ou identification professionnelle.

Cette première phase pourrait être associée à un processus proche de celui d'une formation, soit autodidacte soit en participant à des formations officielles académiques telles que des congrès scientifiques. Elle accrédite la référence, consciente ou inconsciente, éducative ou/et culturelle du savoir académique, base première de ce que le patient va connaître sur sa maladie. Elle peut être individuelle ou/et associative. Elle se traduit alors, par la collecte, la diffusion, la traduction, les veilles bibliographiques, la compréhension et la vulgarisation par l'explication des articles scientifiques publiés. Cette phase est particulièrement bien illustrée dans le film *Lorenzo's oil*⁶²³, puisque c'est à partir de données scientifiques et d'une formation personnelle pour comprendre ces données que les parents de Lorenzo proposent une thérapie pour traiter la maladie de leur fils⁶²⁴. Cet exemple montre bien comment progressivement les frontières deviennent poreuses⁶²⁵ entre les deux mondes du savoir initialement considéré comme profane et non initié (donc non

⁶²³ Miller G., *Lorenzo's Oil*, 1992.

⁶²⁴ L'adrénoleucodystrophie maladie du système nerveux central

⁶²⁵ Lochard Y., Simonet M., « Les experts associatifs, entre savoirs profanes, militants et professionnels », in Demazière D, Gadéa C, *Sociologie des groupes professionnels*, La Découverte « Recherches », 2010, p. 274-284.

professionnel) et celui dit scientifique. La reconnaissance de l'un par l'autre et leurs reconnaissances réciproques vont être nécessaires.

La sélection des données qui seront recherchées et apprises se fera en fonction de leur utilité pour atteindre ces objectifs. La mère d'Anaïs, accusée de maltraitance sur sa fille, insiste beaucoup sur ce besoin de comprendre l'inexplicable de ce qui arrive. Connaître le diagnostic lui a permis de se distancier de la tragédie culpabilisatrice dans laquelle les soignants l'avaient précipitée. Ces différents témoignages insistent donc sur le besoin d'explications données avec le diagnostic qui, paradoxalement, rassure parce qu'il permet de rentrer dans une chaîne causale explicative du trouble ressenti. Ces explications peuvent conduire à mieux comprendre la maladie dans sa globalité, et peu à peu à lui donner sens. Expliquer et pouvoir comprendre sont les premiers pas pour essayer de reprendre la main sur « l'inquiétante étrangeté » perçue, et tenter de ne plus être terrassé par la survenue de la maladie. Dans ce contexte la banalisation du médecin traitant qui tente de rassurer sans chercher d'explication est apparue comme encore plus angoissante.

Si nous reprenons le chemin évoqué par la mère d'Aline, il y a cette constatation première que « *quelque chose ne va pas* ». La mère alerte un médecin spécialiste qui s'est arrêté dès le départ sur un diagnostic, qui ne s'avèrera pas être le bon. *Ce statu quo* dure plusieurs années jusqu'à la lecture d'un compte-rendu fait par un médecin tiers qui évoque sur le tracé d'un électroencéphalogramme un syndrome de Rett. La mère se saisit de cette information et prend les moyens pour explorer cette piste, en ayant recours à Internet et aux informations médicales données par une association de malades. L'hypothèse diagnostique n'est plus portée par le spécialiste consulté mais par les parents qui demandent la prescription qui permettrait le diagnostic : c'est le monde à l'envers pour ce professeur qui est proche de sa retraite et qui ne cédera que lors de son départ. Ce qui s'est joué dans ce récit est bien un bouleversement des rôles de chacun, les parents dictant au professeur, réputé être l'expert, ce qu'il devait faire. La violence initiale formulée à la mère, la rendant responsable de s'être fabriquée le handicap de sa fille a probablement entretenu un rapport de forces avec le corps soignant. L'intuition de la mère, documentée et ultérieurement confirmée comme justifiée, s'est affrontée avec violence avec le médecin détenteur du savoir scientifique. Mais nous pouvons imaginer que cet affrontement a été aussi une violence pour le médecin mis en cause. L'acte diagnostique reste un « point qui, pour le médecin, n'est pas négociable : son expertise diagnostique est exclusive »⁶²⁶.

⁶²⁶ Baszanger I., *ibid*, p. 14.

Nous pouvons cependant noter que cet affrontement n'a pas totalement permis à la mère d'Aline d'aller jusqu'au bout de sa démarche d'autonomie qui aurait été de demander au médecin traitant de faire le test diagnostique, comme si une validation par le professeur repéré comme l'expert était nécessaire pour mener à terme son hypothèse.

La validation de ce ressenti initial est la première requête auprès de ceux qui, à cette période, sont considérés comme des experts des maladies, c'est-à-dire les médecins. Une intuition qui médicalement n'apparaît pas justifiée et est attribuée à un état anxieux ou même une maladie psychique. La sanction du « *c'est dans la tête* » invalide la perception première du sujet atteint. Dans la mesure où elle se répète au fil des consultations médicales, elle concourt à une non-reconnaissance du sujet et de son éprouvé.

À l'analyse de ce récit, nous avons noté des points communs avec celui - du côté du médecin - relaté par Philippe Karazivan⁶²⁷ à propos des résistances des médecins face aux patients devenant partenaires. Ce médecin, partisan actif de l'approche patient-partenaire de Montréal, se définit comme « médecin de famille ». Il évoque une situation où il reçoit un patient qui présente des malaises sans explication. Le malade est convaincu que « quelque chose n'allait pas ». Le médecin le rassure. Secondairement le patient lui demande, ayant cherché sur Internet des informations, de pratiquer un dosage de mercure sanguin, parce qu'il mange beaucoup de poisson. Le Dr Karazivan reconnaît que cette demande l'irrite parce que cette idée était venue du malade et non de lui. Il conclut « il aura malheureusement fallu, comme dans beaucoup de situations cliniques, que les savoirs professionnels se montrent insuffisants, et qu'ils soient confrontés à une impasse pour qu'une véritable mobilisation des savoirs expérientiels puisse avoir lieu. » Dans l'analyse de cette situation vécue, Ph. Karazivan reconnaît que le malade évoqué aurait pu être considéré comme un « mauvais patient » et qu'il faudra beaucoup de temps et de mutations dans les postures pour que « les savoirs expérimentaux des malades et l'expertise professionnelle des médecins ne se rencontrent non plus de manière hostile [...] mais de manière constructive, complémentaire et synergique ». Le récit de la mère d'Aline témoigne combien la rencontre peut se vivre dans la violence. En effet, elle qualifie la relation avec le médecin de « maltraitance » dans la mesure où, fondamentalement, elle ne n'est pas sentie écoutée.

⁶²⁷ Karazivan Ph., « Le virage patient-partenaire et les résistances d'une profession en mutation : regard d'un médecin de famille », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, op. cit, p. 3-7.

A ce stade de l'évocation ou de l'annonce diagnostique, la recherche d'informations se fait par tous les moyens, l'accès à toute information (bonne ou mauvaise) par Internet ayant désacralisé la connaissance médicale jusque-là inaccessible. La consultation d'Internet a bouleversé l'accès à l'information que le malade va devoir discriminer, ce qui peut lui être très difficile, l'information étant donnée comme une vérité. Un accompagnement des malades à l'appréciation des contenus de sites médicaux et de leur lecture critique seul ou avec le médecin, serait probablement très utile. Le partage de ces recherches gagnerait à être discuté avec le médecin et non réalisé sous le sceau du secret comme c'est encore trop souvent le cas.

Dans le cadre des maladies rares, la recherche est d'autant plus prégnante que l'errance diagnostique initiale est vécue comme une insuffisance des connaissances des médecins, sensés pouvoir tout savoir et tout connaître. Ce qui, nous l'avons souligné, est impossible.

Le savoir s'inscrit dans les représentations sociales et culturelles des maladies. Elaborées et partagées par les membres d'un même groupe, les représentations sociales sont des formes de connaissance, « de savoir de sens commun ». « Indissociables de la mémoire sociale, elles se constituent en strates dont certaines demeurent à l'état de savoirs traditionnels, et d'autres peuvent être réactualisées pour donner sens aux situations nouvelles auxquelles les individus s'affrontent »⁶²⁸. Une actualisation de ces représentations sociales s'opère à l'annonce du diagnostic de la maladie.

Cependant, pour le malade, le savoir académique, même totalement approprié, n'est pas suffisant et ne dit pas son expérience intime et quotidienne de la maladie. C'est ce qui justifie un autre versant revendiqué par les associations de patients qui est celui du savoir valorisé par l'expérience, que le corps médical ne peut connaître que par le biais de témoignages d'autres patients. Se sont ainsi au fil du temps développés des malades *oxymoriens* de « l'expertise-profane ». Celle-ci serait à double entrée dont l'une est celle de l'expertise expérientielle, l'autre celle de l'expertise médico-scientifique⁶²⁹.

⁶²⁸ Jodelet D., « La place des représentations sociales dans l'éducation thérapeutique », in Tourette-Turgis C. [dir.], *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 37-45.

⁶²⁹ Akrich M., Rabeharisoa V., « L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire », *Santé Publique*, 2012, 1 Vol. 24, p. 69-74.

b) Un savoir expérientiel

Pour Canguilhem, la maladie est une expérience qui ouvre sur un horizon nouveau, adaptatif : « la maladie n'est pas une variation sur la dimension de la santé ; elle est une nouvelle dimension de la vie »⁶³⁰. Dans le cadre des maladies graves et chroniques, il ne s'agit pas seulement d'une adaptabilité à de nouvelles constances biologiques ou médicales mais bien d'une nouvelle appréciation des événements de la vie. Le rapport au temps, et tout particulièrement à la présence au temps, est également une dimension nouvelle avec une conscience accentuée bien particulière que le temps de la vie est compté.

Cette dimension expérientielle de la maladie est théorisée dans les années 1998 à propos du diabète puis d'autres maladies chroniques (en particulier en rhumatologie). Elle conduit à reconnaître un savoir secondaire à l'expérience qui conduira ultérieurement à reconnaître au patient une « expertise par expérience » comme « une connaissance acquise soit par les sens, soit par l'intelligence, soit par les deux, et s'opposant à la connaissance innée impliquée par la nature de l'esprit »⁶³¹. Pour Jodelet la notion d'expérience vécue est « la façon dont les personnes ressentent, dans leur for intérieur, une situation et la façon dont elles élaborent, par un travail psychique et cognitif, les retentissements positifs ou négatifs de cette situation et des relations et actions qu'elles y développent »⁶³². Cette expérience s'exprimera par des termes empruntés à des « pré-construits culturels ou des stocks communs de savoirs »⁶³³. Les mots d'errance diagnostique, de galère, d'incompréhension relèvent de ce vocabulaire devenu commun qui veut mettre en mot l'expérience de la rareté, expressions qui ont pris place à côté de ce que les soignants appellent le « nomadisme médical » désignant ces malades qui vont de médecins en médecins.

Dans un premier temps, nous nous sommes intéressée au type de savoir expérientiel des malades de notre recherche en lien avec les représentations sociales de la maladie rare d'origine génétique, explorant les dimensions sociales, culturelles et psychologiques. L'expérience confère des compétences et va concourir à une auto-prise en charge et un soutien entre pairs. Cette

⁶³⁰ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, *op. cit.*, p. 122.

⁶³¹ Jouet E., Flora L., Las Vergnas O., « Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients », *op. cit.*, p. 13-94.

⁶³² Jodelet D., « Place de l'expérience vécue dans le processus de formation des représentations sociales », in Hass V., *Les savoirs du quotidien. Transmissions, Appropriations, Représentations*, Les Presses universitaires de Rennes, Collection, Didact - Psychologie sociale, 2006, p. 235-255.

⁶³³ *Id.*, p. 15.

capacité de pouvoir apprendre a été théorisée par Ph. Carré sous le terme *d'apprenance* : « Un ensemble durable de dispositions, favorable à l'action d'apprendre dans toutes les situations formelles et informelles, de façons expérientielles ou didactiques, auto-dirigées ou non, intentionnelles ou fortuites »⁶³⁴.

La « formation ou apprentissage expérientiels »⁶³⁵ est une expression récente qui serait apparue dans les années 1930 développée par J. Dewey (1859-1952) dans le champ éducatif. Nous reprenons la définition du « terme expérientiel [qui] traduit l'idée de connaissance intime résultant d'une relation directe et réfléchie d'un sujet à lui-même, à un autre sujet, objet ou environnement »⁶³⁶. L'expérience a un double sens, celui de « faire l'essai de, avec un dispositif expérimental » et celui d'« éprouver ». Si elle apporte un savoir, celui-ci sera issu de l'expérience qui le crée, il vient s'ajouter aux savoirs académiques ou professionnels. L'expérience n'est donc pas la seule source du savoir sauf dans le courant empiriste. À la différence du médecin qui a principalement un savoir académique sur la maladie, et indirectement le savoir expérientiel transmis par ses patients, le malade va acquérir principalement un savoir du vécu de sa maladie. L'objet du savoir diffère et c'est pour cela les savoirs expérientiels et médicaux ne devraient pas se faire concurrence ; ils sont complémentaires. L'expérience s'offre sans calcul, elle n'est pas comme l'expérimentation réalisée pour venir confirmer ou infirmer une hypothèse. C'est bien la différence qui s'exprime entre « faire une expérience » (scientifique, par exemple) ou « vivre une expérience » qui est le propre de toute vie. Ce savoir expérientiel est secondaire à un vécu qui n'a d'autre visée que d'être éprouvé. Ce n'est pas un apprentissage qui procède d'une méthodologie qui permettra de faire une expérience donnée et prévisible. L'expérience spontanée de la maladie surgit, elle *s'éprouve et s'impose*, dans le vécu du malade. Ce n'est que, parfois secondairement, qu'il pourra parfois bénéficier d'une éducation thérapeutique où il fera l'apprentissage d'une meilleure gestion des conséquences de sa maladie.

Vivre la maladie, c'est apprendre sur le terrain. Petite ou grandiose, il s'agit d'être présent à l'expérience qui se présente, à la laisser nous éprouver et la ressentir pour prendre conscience

⁶³⁴ Carré P., *L'apprenance : vers un nouveau rapport au savoir*, Paris, Dunod, 2005.

⁶³⁵ Terme largement décrié et discuté dans le champ de l'éducation, Finger M., « Apprentissage expérientiel ou formation par les expériences de la vie ? La contribution allemande au débat sur " la formation expérientielle" », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 39-45.

⁶³⁶ Pineau G., « La formation expérientielle en auto-, éco- et co-formation », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 23-30.

qu'il y a là matière à apprendre sur soi, les autres et le monde. Elle peut durer (avoir l'expérience de, ou avoir une grande expérience de), ou n'être que dans l'instant (faire l'expérience de). On dit qu'elle peut être « positive » ou « négative », selon son ressenti et les émotions vécues. Elle peut faire mal et donne alors un sens nouveau au terme d'éprouver qui devient l'expérience de l'épreuve, qui met à mal, qui teste les capacités. Elle est occasion de vivre un inconnu et ouvre un avenir imprévisible. « L'expérience est, pour un sujet, la problématisation d'aspects encore inconnus du monde et d'aspects encore inconnus de lui-même, par leur irruption dans une situation »⁶³⁷. Elle ouvre une brèche dans le continuum et l'équilibre antérieur. Ses conditions ne seront plus jamais les mêmes, l'expérience a ce quelque chose d'unique qui en fait une première fois, si on ne la laisse pas passer comme si elle ne fût pas. Il en va de l'expérience comme de la vie ! Elle peut être créatrice si on prend le temps de la relire et d'en faire un « *in-perire* », où l'épreuve vécue dans l'*ex-perire* (expérience) s'intériorise dans le for intérieur. Ce point d'orgue nous apparaît être ce qui permet au malade de tirer parti de l'expérience qu'il fait de sa maladie, de manière originale et singulière. Expérience que ne fera pas le médecin qui ne peut connaître que le récit du vécu de la maladie. Ce qu'il peut dire de la maladie est d'un point de vue différent de celui du malade. Mais cette parole est souvent indispensable, car elle se positionne avec un pas de côté par rapport au vécu subjectif éprouvé. Les paroles échangées peuvent s'enrichir réciproquement si, de part et d'autre, les mots qui disent la maladie sont reconnus de la place d'où ils émanent. Et, les mots *de* la maladie ne disent pas le tout d'une consultation qui parle aussi du ressenti *de l'éprouvé de la maladie* qui peut être entendu et accompagné par l'empathie du médecin envers le patient.

Pour passer de l'expérience à la connaissance et au savoir, il faut pouvoir expliciter⁶³⁸, relire, analyser et interpréter l'expérience vécue le plus souvent par le biais d'une médiation, d'une dialectique (écriture, supervision, accompagnement, travail thérapeutique, etc.) C'est le temps de la prise de conscience de l'expérience, qui permet de regarder et de nommer ce qui a été vécu. Si ce travail est possible, le malade peut ensuite se distancier de l'expérience. Cette relecture de l'expérience permet de pouvoir « tirer profit ou leçon de l'expérience » selon l'expression populaire consacrée. C'est elle qui pourra aider, lorsque l'expérience est trop violente, à ne pas se laisser écraser pour que même si « nous subissons l'épreuve, [...] nous ne

⁶³⁷ Røelens N., « La quête, l'épreuve et l'œuvre, la constitution du penser et de l'agir à travers l'expérience », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 67-77.

⁶³⁸ Vermersch P., « Expliciter l'expérience », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 123-132.

[soyons] pas écrasés ; [...] désorientés, mais non désemparés ; [...] pourchassés, mais non abandonnés ; [...] terrassés, mais non anéantis »⁶³⁹. Il s'agit d'un lent et long processus de distanciation.

Pour le malade, « ce n'est donc pas dans un « processus expérimental » mais bien par une « formation expérientielle » que le vécu « *in vivo* » et même plutôt « *in situ* », d'une maladie se métamorphose en savoirs et qu'un malade se transforme en expert »⁶⁴⁰. Mais c'est un vécu d'habitude, une expérience seule ne permet pas l'expertise ; c'est la répétition de l'expérience, variant de jour en jour qui construit celui que l'on nomme un homme d'expérience et que l'on consulte parce que devenu expert de la question soulevée. Ce premier savoir est celui du quotidien, du comment vivre avec.

Cette apprentissage par l'expérience douloureuse est ancestrale. Eschyle énonce dans Agamemnon⁶⁴¹ que « *l'on apprend en souffrant* » (*tô pathei mathos*) que l'on peut apprendre (*mathos*), en sentant, en ressentant, par l'épreuve (*pathei*) et ce de façon spécifique. Expression reprise par Aristote et souvent citée par Henri Maldiney, pour qui, l'ouverture du possible, du nouveau pouvait advenir dans l'accueil de l'impossible « pour faire apparaître un “ vide efficace ”, une béance qui ouvre la possibilité de l'événement ». Pour lui, « la dimension *pathique* de l'existence désigne la capacité à subir ou à être affecté qui nous permet d'entrer en résonance avec les êtres ou les choses qui nous entourent et nous affectent »⁶⁴². Cette dimension *pathique* de la maladie apporte au malade qui en fait l'expérience un savoir nouveau sur lui et sur sa relation aux autres, au monde. Nous rapprochons cette notion de l'ouvert, de la béance, à la racine hébraïque de *maladie* (*mahala*) qui veut dire *faire la ronde, tracer*. Ainsi, pour Francine Carillo, « guérir, c'est sortir du cercle. Sortir de la répétition et de l'angoisse »⁶⁴³. Nous pourrions dire que guérir, même si on ne supprime pas la maladie en elle-même, est un mouvement d'ouverture, vers soi-même devenu différent et vers les autres. Guérir c'est s'ouvrir et sortir de l'enfermement secondaire à la maladie. Dans les témoignages recueillis nous avons pu noter que cette expérience pouvait être la source d'une ouverture à la différence, à la

⁶³⁹ Bible de Jérusalem, Nouveau Testament, Saint Paul, 2^e lettre aux Corinthiens § 4.

⁶⁴⁰ Jouet E., Flora L., Las Vergnas O., « Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients, Note de synthèse », *op.cit.*, p. 67.

⁶⁴¹ Eschyle, *Agamemnon*, traduction française de Leconte de Lisle, Oeuvre numérisée par Marc Szwajcer, v. 174-178.

⁶⁴² Brunel S., « Henri Maldiney La crise, un appel à exister ? », *Études*, 2012, 7, Tome 417, p. 53-62.

⁶⁴³ Carillo F., *Guérir... mais de quoi ?*, Le Mont sur Lausanne, Éditions Ouvertures, Son mot à dire, 2012, p. 34.

tolérance, à l'attention portée à autrui dans la relation. Elle permettra pour certains, secondairement, de venir en aide à d'autres malades comme eux.

C'est cette conjonction de ces deux savoirs acceptés et accueillis réciproquement qui peut expliquer des liens et des échanges possibles entre les membres d'associations de patients et les scientifiques reconnus de leur maladie. Tout l'enjeu sera de coordonner et d'organiser une mise en commun nouvelle des deux approches jusque-là séparées des savoirs communs et des savoirs scientifiques. Le témoignage de la mère de Clotilde en est un exemple, puisque, tous les ans elle rejoint aux Etats-Unis - comme présidente de l'association internationale des patients - le spécialiste mondial de la maladie de sa fille (Cutis Laxa). Cette reconnaissance réciproque a permis aux grandes associations de patients de se munir dès leur création d'un conseil scientifique, manifestant, le besoin de ces deux sources du savoir pour aider au mieux les patients qui les contacteraient. Les associations de patients élaborent des processus de mise en commun coordonnant un conseil d'administration constitué de malades ou de proches de malades, et un conseil scientifique constitué des représentants scientifiques reconnus de la maladie représentée par l'association.

La relation médecin/malade, s'est donc modifiée. Elle ouvre la possibilité à chacun de ses acteurs de reconnaître en l'autre un savoir complémentaire au sien. Pour le malade, il s'agit d'intégrer ce qui lui est dit par le professionnel de santé, « le savant », et sa propre connaissance. Aujourd'hui, il s'agit d'un patient actif, « sachant » qui a acquis de l'expérience et des connaissances et qui revendique, principalement dans le vécu d'une maladie chronique, son autonomie et sa force propre de décision⁶⁴⁴. Certains ont tellement investi leur nouvelle posture, qu'ils en sont devenus des *patients-experts* ou des *patients-formateurs* et des maladies qui les concernent et de la nouvelle dynamique de la relation corps soignant-corps malade.

2. “Patients-experts” ou partenaires

Le mot *expert* vient du latin classique *expertes* qui signifie « éprouvé, qui a fait ses preuves ». Il partage avec l'expérience la même racine de *experiri*. Il se dit d'une personne qui a acquis par l'expérience une grande habileté, qui devient spécialiste et il s'emploie dans différentes

⁶⁴⁴ Ce qui n'est pas si ouvertement revendiqué dans le cadre des maladies graves. Durif-Bruckert Ch., and al, Shared decision-making in medical encounters regarding breast cancer treatment : the contribution of methodological triangulation, *European Journal of Cancer Care*, 2015, 24, p. 461- 472.

spécialisations professionnelles : expert-comptable, médecin expert, etc. L'expert est celui qui connaît les règles soumises à l'épreuve de l'expérience. L'expert est bien celui qui sur le plan médical va donner - à partir de ses connaissances scientifiques, et de son expérience - une analyse et un avis pour une évaluation la plus précise possible de la maladie et de ses conséquences.

L'expert est la personne qui possède les connaissances et l'expérience pour donner un avis éclairé qui permettra de décider en fonction de l'état des connaissances actualisées. C'est celui vers qui on se tourne quand il y a une évaluation à faire pour laquelle les enjeux sont importants. Il est reconnu et légitimé par ses pairs. Il est le recours qui tranche. Il participe ainsi à des normativités internes au sein de sa profession (l'expert médical), externes au sein d'autres professions (l'expert judiciaire), ou décisionnelles (pour l'administration publique par exemple). Ainsi, les conférences de consensus organisées par l'HAS reposent sur l'avis d'un collègue d'experts choisis selon leurs compétences et sur une question précise qui leur est posée. Initialement individuelle et gage de la certitude de l'avis donné, l'expertise s'est ouverte à des avis collectifs « capables d'articuler des connaissances hétérogènes et de faire coopérer des acteurs d'origine diversifiée »⁶⁴⁵.

a) Une nouvelle posture

Pour évoquer le patient ou le malade devenu *acteur et sachant* de sa maladie, les termes utilisés sont nombreux : patients ou usagers experts⁶⁴⁶, patients éducateurs⁶⁴⁷, patients formateurs⁶⁴⁸, pairs aidants⁶⁴⁹, médiateurs de santé, pairs, représentants des usagers, patients ressources⁶⁵⁰,

⁶⁴⁵ Lascoumes P., « L'expertise, de la recherche d'une action rationnelle à la démocratisation des connaissances et des choix », *Revue française d'administration publique*, 2002/3, n° 103, p. 369-377.

⁶⁴⁶ Gross O., « Hypothèse d'un modèle théorique du patient-expert et de l'expertise du patient », *Recherches qualitatives*, Hors-Série, 2013, n° 15, p. 147-165.

⁶⁴⁷ Leclerc D., « AADOPEASE : un acronyme des compétences des soignants-éducateurs en ETP », *Education Thérapeutique du Patient*, 2014, 6, 1, p. 1-10.

⁶⁴⁸ Flora L., *Le patient formateur auprès des étudiants en médecine*, Diplôme de Maîtrise en droit de la santé, Université Paris VIII, 2007.

⁶⁴⁹ Lagueux N., Harvey D., Provencher H., « Quand le savoir expérientiel influence nos pratiques. L'embauche de pairs-aidants à titre d'intervenants à l'intérieur des services de santé mentale », in Jouet E., Flora L., *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, N° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 155-174

⁶⁵⁰ www.afh.asso.fr

patients navigateurs⁶⁵¹, patients sentinelles⁶⁵², patient sachant, patient ressource, patient blogueur, patient partenaire. Ces difficultés sémantiques manifestent les difficultés à cerner ces nouvelles postures, de nouveaux possibles. Olivia Gross dans une revue bibliographique traitant de la considération des experts et de l'expertise retient que l'expertise associe « le triptyque suivant : le cumul du savoir, du savoir-faire et du savoir-analyser »⁶⁵³. Cette notion d'expertise du patient ouvre à de nombreux débats dont nous aborderons quelques points essentiels.

Nous percevons tout le chemin parcouru entre la posture paternaliste où le médecin savait ce qui était bon pour « son » patient, sans lui délivrer aucune information, et la conversion de posture marquée par la loi de 2002 conduisant à une information obligatoire du patient et l'obtention de son consentement libre et éclairé à toute décision le concernant⁶⁵⁴. C'est le début d'une rupture épistémologique de l'asymétrie d'information dans la relation soignant/soigné. L'implication du patient comme un partenaire du médecin est un pas de plus vers un équilibre nouveau, à construire, sorte de voie médiane où médecins et patients collaborent dans une *négociation partagée*. Nous ne sommes ni dans le paternalisme ignorant le souhait du patient ni dans une auto-médecine de l'autonomie totale, mais bien dans une *troisième voie de collaboration*, de cheminement ensemble, corps médical et malade. Cette implication ne gomme pas l'asymétrie qui existe de fait et qui est même parfois nécessaire compte tenu des enjeux pour la personne. Le tiers extérieur est fondamental dans la distance réflexive nécessaire lorsqu'il s'agit de décisions importantes concernant sa santé. Une situation où le patient aurait à prendre seul des orientations et des décisions, selon l'application aveugle des bonnes pratiques concernant sa pathologie, n'est probablement pas souhaitable. Nous pourrions dire qu'il s'agirait du miroir inverse du paternalisme autrefois décrié, au risque d'une absence de relation⁶⁵⁵. Si le malade vient

⁶⁵¹ <http://patientnavigatortraining.org/>>

⁶⁵² Par exemple certains patients hémophiles, patients sentinelles, élaborent une sémiologie personnelle, souvent très différente de celle traduite par les soignants. Elle leur permet de réagir plus tôt lors d'un accident hémorragique, en particulier par auto-gestion, et de limiter ainsi les conséquences des hémorragies, à court et à long terme. Pour pouvoir « traduire » ces sensations c'est le vocabulaire œnologique riche de perceptions qui sous-tend l'expression des sens perçus. consultation de <http://afh.asso.fr/Perception-precoce-des-signes> le 30-11-2014. Crozet C., d'Ivernois J.-F., « L'apprentissage de la perception des symptômes fins par des patients diabétiques, compétence utile pour la gestion de leur maladie », *Recherches et éducations*, 2010, 3, p. 197-219.

⁶⁵³ Gross O., Gagnayre R., « Hypothèse d'un modèle théorique du patient-expert et de l'expertise du patient : processus d'élaboration », *op.cit.*

⁶⁵⁴ Article R. 4127-35 du Code de la santé publique (Code de déontologie médicale - art. 35) : « Le médecin doit à la personne qu'il examine, qu'il soigne ou qu'il conseille, une information tout au long de la maladie, il tient compte de la personnalité du patient dans ses explications et veille sur leur compréhension ».

⁶⁵⁵ Article L.1111-4 du code de la santé publique : « Toute personne prend, avec le professionnel de santé et compte tenu des informations et des préconisations qu'il lui fournit, les décisions concernant sa santé. [...] Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment ».

consulter, c'est bien qu'il vient chercher une réponse que lui-même ne connaît pas encore et qu'il est disposé à *faire confiance à un tiers*, facteur indispensable de cette relation si fragile. C'est ce qui conduit le professeur Jean-Philippe Assalle pionnier de l'éducation thérapeutique dans le diabète à insister sur l'expression du « malade expert avec un soignant »⁶⁵⁶. Et, si le savoir est partagé, au-delà des enjeux de pouvoir, tout le monde apprend de tout le monde pour conduire à une expertise collective. Ce fut la grande leçon de l'épidémie du sida⁶⁵⁷.

Nous voyons alors différents mots s'articuler autour de cette posture du malade, évoquant tour à tour l'expérience, les connaissances, les compétences, l'expertise. L'information est définie comme un ensemble de données intelligibles, structurées et assimilables (une feuille imprimée, une page de Google, un texte). La connaissance est considérée comme une compétence, une fonction cognitive, permettant une représentation du réel, personnelle, intransmissible, assimilée (l'expérience, l'opinion, la pensée, la conception, le jugement). Le savoir est relatif à un ensemble organisé d'énoncés et de procédures socialement constitués, légitimés, tels qu'une encyclopédie, un manuel technique, un article.⁶⁵⁸ La transformation de la réception de l'information à la constitution du savoir est donc un processus qui demande du temps et des dispositions.

La notion d'expertise associe connaissances et expériences. Dans ce sens, le malade peut être considéré comme un expert. Son partage d'expérience et de connaissance vient valider son expertise qui n'est pas que pour lui seul. De sorte que « la reconnaissance de l'expertise des patients au sein des institutions de soins est l'une des caractéristiques les plus significatives de la période actuelle en matière d'évolution de la représentation de la santé »⁶⁵⁹.

Mais de quoi est-il vraiment expert ? de sa maladie ? parfois, s'il a acquis des connaissances théoriques ; de la gestion de sa maladie ? ou plus spécifiquement de l'expérience de son vécu de la maladie, de son inventivité personnelle à s'adapter, à trouver sa nouvelle normativité, à connaître ses besoins, à donner sens à ce qu'il vit ? Ici, il n'y a pas d'indépendance supposée de l'expert puisque c'est justement au cœur de son vécu subjectif et réflexif que s'origine son savoir. Une connaissance qui est à la fois *un savoir sur la maladie* et un *savoir de l'éprouvé de*

⁶⁵⁶ Entretien avec Lacroix A., Assalle J.-Ph., « L'éducation thérapeutique, il fallait bien commencer... » in Tourette-Turgis C. [dir.], *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 11-24.

⁶⁵⁷ Tourette-Turgis C., « Grâce à l'éducation, le patient peut refuser la programmation de son destin social et améliorer sa santé », *Revue de l'infirmière*, 2011, n° 171.

⁶⁵⁸ Carré Ph., *L'apprenance, vers un nouveau rapport au savoir*; Paris, Dunod, 2005, p. 90.

⁶⁵⁹ Jouet E., Flora L., Las Vergnas O., « Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients », *op. cit.*, p. 13-94, Introduction.

soi comme malade. La revendication d'une connaissance qui serait du même ordre que celle acquise par le long cursus universitaire médical n'aurait pas de sens. Elle n'engendrerait que le dénigrement et la méfiance du corps médical. Si l'on parle de l'expertise du patient, il s'agit donc de la reconnaissance d'une connaissance spécifique secondaire à son expérience propre de la maladie. Il devient ainsi « *l'expert pathei* ». Et s'il est *patient*, c'est bien parce qu'il pâtit des conséquences de la maladie.

Dans le cadre associatif, l'expertise est partagée avec autrui atteint de la même maladie. Elle est mise au service d'autrui pour qu'il se sente moins seul et qu'il soit accompagné par l'expérience *d'autres différents comme lui*. C'est ce déplacement du centre d'intérêt vers autrui qui aide ces patients à trouver leur propre « bonne distance » à leur maladie, qui n'est autre que la « *juste bonne présence* »⁶⁶⁰ à trouver vis-à-vis d'eux-mêmes et des autres. C'est d'ailleurs pour Elisabeth Noël-Hureaux le point crucial de l'expertise du patient : « Le point d'articulation pour parler d'expertise, réside dans une posture liant à la fois l'acceptation de la maladie et l'implication du malade dans une mise à distance »⁶⁶¹. Cette expertise sera transmise et en quelque sorte validée lors de sa diffusion le plus souvent dans le cadre associatif⁶⁶².

Nous insistons sur ces deux points qui s'articulent pour une reconnaissance ajustée de l'expertise du patient : expertise partagée au sein d'un collectif et qui demande une prise de distance individuelle de l'expérience vécue. Cette dimension collective est fortement présente dans le cadre des malades avec une maladie rare, qui ont une expérience souvent négative de l'expertise du corps médical. Il leur est cependant indispensable de ne pas vouloir combler l'incertitude initiale par des affirmations infondées qui seraient à leurs tours délétères pour le malade.

b) L'expertise profane associative

Nous avons évoqué le travail d'adaptabilité qui est nécessaire au malade pour pouvoir vivre avec la maladie, ce cheminement est à considérer non seulement au niveau d'une norme biologique mais aussi de la dimension psychosociale du vécu et de la relation avec les soignants.

⁶⁶⁰ Hirsch E., *L'éthique au cœur des soins : un itinéraire philosophique*, Paris, Vuibert, 2005, p. 164.

⁶⁶¹ Noël-Hureaux E., Médecin savant, malades sachants, Actes du congrès de l'Actualité de la recherche en éducation et en formation (AREF), Université de Genève, septembre 2010, p. 6.

⁶⁶² Akrich M., Rabeharisoa V., « L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire », *op. cit.*

Pour Madeleine Akrich et Vololona Rabeharisoa⁶⁶³ l'expertise profane associative s'organise et conduit à des productions de plus en plus spécifiques. Dans le domaine qui nous concerne, nous pouvons par exemple retenir les études d'Eurordis sur les retards diagnostiques pour les maladies rares qui ont permis de mettre en évidence des retards de plus de 20 ans entre les premiers symptômes ressentis par les malades et leur identification médicale⁶⁶⁴. D'autres études du même ordre ont concerné l'engagement des associations dans la recherche⁶⁶⁵, les registres des maladies rares⁶⁶⁶, l'accès aux médicaments, les difficultés d'accès aux soins⁶⁶⁷.

Pour les maladies rares, ce qui est classiquement évoqué par nombre de témoignages est que le malade qui consulte un nouveau médecin, ou va aux urgences, arrive avec la documentation sur sa maladie qui n'est pas regardée. En 2006, des cartes d'urgence officielles ont été élaborées par le Ministère de la santé.⁶⁶⁸ Malheureusement, l'expérience a montré qu'elles étaient peu consultées lors des hospitalisations en urgence des malades concernés. Il n'y a pas de nouvelles cartes depuis 2009.

Akrich et Rabeharisoa insistent sur l'intérêt de la connaissance issue de l'expérience des malades. Elle ne se réduit pas aux seuls aspects psycho-sociaux des maladies mais comporte aussi des éléments nouveaux sémiologiques ou épidémiologiques par une mise en commun des signes cliniques repérés par les patients. Des signes, en général très subtils, mais répétés et non encore reconnus par le corps médical⁶⁶⁹, qui à terme les prendra en compte.

⁶⁶³ Akrich M., Rabeharisoa V., *Ibid*, p. 69-74.

⁶⁶⁴ EurordisCare 2 : <http://www.eurordis.org/fr>

⁶⁶⁵ <http://www.eurordis.org/fr/content/enquete-associations-de-malades-et-recherche> consulté le 21-07-2015.

⁶⁶⁶ <http://www.eurordis.org/fr/news/l-enquete-sur-les-registres-de-maladies-rares-menee-par-eurordis-aupres-des-patients-rencontre-un-grand-succes-les-premiers> consulté le 21-07-2015.

⁶⁶⁷ <http://www.eurordis.org/fr/content/nouvelle-enquete-d%E2%80%99eurordis-sur-l%E2%80%99acces-aux-medicaments-orphelins-en-europe> consulté le 21-07-2015.

⁶⁶⁸ Dans le cadre de la mise en œuvre du plan national stratégique « maladies rares 2005-2008, assurer l'équité au diagnostic, au traitement et à la prise en charge », la Direction Générale de la Santé a élaboré, depuis 2006, avec la collaboration étroite des professionnels de santé et des associations de patients concernés, « des cartes personnelles de soins et d'information de maladies rares » afin d'améliorer la coordination des soins, notamment en situation d'urgence

⁶⁶⁹ « L'association sur les kystes méningés de Tarlov a mis en évidence l'importance des douleurs dans les bras et la limitation d'amplitude dans les mouvements que subissent les patients, problèmes qui ne sont pas reconnus par les médecins. De même, l'association sur la micro-délétion 22Q11 a établi la prévalence élevée de la schizophrénie chez les personnes concernées par cette anomalie génétique ; ce constat, d'abord éprouvé au travers des rencontres entre membres de l'association, a été confirmé par une enquête plus systématique ». Akrich M, Rabeharisoa V., « L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire », *op. cit*, p.71.

Mais ce savoir peut être aussi académique parce que les malades ou les parents « *passent des milliers d'heures de recherche et de recoupement sur la maladie* »⁶⁷⁰. Cette dimension médico-scientifique peut aller jusqu'à la saisine de l'HAS sur des points particuliers dont les soignants pour de multiples raisons se sont éloignés⁶⁷¹. L'association active, dynamique, parfois dérangeante de ces deux types d'expertises, portées et développées par les associations de malades, a conduit les auteurs à proposer le terme de l'*Evidence-Based Activism*. Le terme prend en compte l'expertise expérientielle des malades mais aussi leur expertise dans le domaine médico-scientifique et leur implication politique dans la politique de santé. Dans ce cadre, les connaissances des malades sont un des points centraux de leur activité, pour leur permettre de mieux comprendre la maladie dont ils souffrent. La collecte des informations, leurs assimilations et leurs diffusions sont un travail permanent des associations de patients⁶⁷². Il n'y a pas de critique systématique de l'EBM, mais principalement le souhait de ne pas la prendre comme seule source de connaissances. Le recueil des connaissances associatives est propre à chaque association en fonction de leurs objectifs associatifs et de leur histoire. Il ne s'agit pas d'une volonté d'affrontement avec le corps médical, mais d'une volonté de coopérer et d'avancer *ensemble*, ce qui est illustré par la présence des conseils scientifiques au sein des associations nationales de patients.

c) Un échange de savoir réciproque soignant/soigné

Pour E. Noël-Hureau⁶⁷³, le savoir associatif s'élabore dans la relation entre les savoirs profanes et les savoirs savants, c'est-à-dire entre le malade et le corps soignant. Les décisions peuvent alors se prendre par un éclairage réciproque où chacun des protagonistes est attentif aux savoirs, aux informations apportées par l'autre. Dans le cadre du diabète, Grimaldi⁶⁷⁴ fait confiance à la posture du *malade-expert*, partenaire des décisions le concernant, acteur de changements de comportements favorables à sa santé, expert de procédures d'auto-soins, *sentinelle* de lui-

⁶⁷⁰ Témoignage lors d'une fin de session d'éducation thérapeutique du PrEduSED®.

⁶⁷¹ Akrich M., Rabeharisoa V., *ibid*, p.74.

⁶⁷² Un projet de recherche européen financé par la Commission Européenne dans le cadre du programme Science In Society a réalisé le projet EPOKS (European Patients' Organizations in Knowledge Society). Il a associé cinq équipes en sciences sociales de quatre pays, la France, le Portugal, le Royaume-Uni et l'Irlande, et a été coordonné par le Centre de sociologie de l'innovation de l'École des mines de Paris. Il a démarré en février 2009 et s'est achevé en juin 2012.

⁶⁷³ Noël-Hureau E., « Quels savoirs « en jeu » (enjeux) autour de la maladie chronique ? » in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, op. cit, p. 109-136.

⁶⁷⁴ Grimaldi A., « Les habits de l'expert profane », *Médecine des maladies Métaboliques*, Février 2011, vol. 5, n° 1, p. 66-70.

même ; cette approche interactive vise à la recherche d'une inter-compréhension, d'une co-construction d'interprétations communes réalisées grâce au dialogue, comme au partage des décisions, sur un modèle coopératif ou délibératif de la relation médecin/malade

En contre-partie, G. Reach⁶⁷⁵ est l'une des voix critiques de cette transmission d'expérience de la maladie qui se fait à partir d'une expertise personnelle. Pour lui, « le risque est grand que le patient-éducateur soit tenté de présenter les résultats de sa propre démarche (ses propres règles, croyances, solutions) comme universels, extrapolables au plus grand nombre, alors qu'ils ne sont, *stricto sensu*, applicables qu'à lui-même dans sa situation médicale et thérapeutique propre ». Ce qu'il critique est l'universalisation de l'expérience personnelle et la capacité d'être son propre médecin, puisque pour lui « le patient-expert n'est expert que de lui-même et pour lui-même »⁶⁷⁶. Cette assertion nous semble devoir être modérée puisque, par expérience, le patient-expert n'intervient pas seul mais dans le cadre d'une association de patients qui valide ses interventions. Ce qu'il apporte est donc le fruit de son expérience, mais modérée par celle de tous les autres membres de son association de patients qui effectivement, concerne la maladie dont il est porteur. Ce point de spécialisation aigüe de leur connaissance a fait affecter à ces patients le qualificatif d'expert de leur maladie, pour eux ou pour d'autres malades ayant la même maladie qu'eux, au sein des associations de patients. Progressivement, à partir de leur situation singulière, ils développeront « une passion cognitive qui les pousse à apprendre et une passion conative qui les porte à agir »⁶⁷⁷. Cette dimension expertale nous semble devoir être lue sur une ligne dynamique qui fût dans un premier temps une demande du patient à être considéré comme un sujet et non seulement comme un objet de soin, à la merci des décisions unilatérales du médecin à qui il se confiait. Puis ce fut, avec l'épidémie du sida⁶⁷⁸ et avec les scandales sanitaires (sang contaminé, « vache folle ») une revendication d'auto-prise en charge et de décisions partagées⁶⁷⁹, qui ont conduit à la Loi de 2002 sur le consentement libre et éclairé⁶⁸⁰. Nous en connaissons malheureusement aussi toutes les dérives où il n'est parfois demandé que le paraphe d'un document où le malade ne comprend rien des informations qui y sont données.

⁶⁷⁵ Reach G., « Une critique du concept de patient-éducateur », *Médecine des maladies métaboliques*, vol. 3, n° 1, 2009, p. 89-93.

⁶⁷⁶ *Id.*

⁶⁷⁷ Gross O., Gagnayre R., « Le rôle de la passion dans la logique de l'agir des patients experts », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E., *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, *ibid*, p. 43-58.

⁶⁷⁸ Defert D., 5^e conférence internationale sur le sida, Montréal, juin 1989.

⁶⁷⁹ Etats généraux de la santé 1998

⁶⁸⁰ Article L. 1111-4 précise que « toute personne prend, avec le professionnel de santé et compte tenu des informations et des préconisations qu'il lui fournit, les décisions concernant sa santé ».

Depuis une quinzaine d'années, c'est une revendication de la reconnaissance et du partage du savoir. Il ne s'agit pas de vouloir supplanter le savoir scientifique ou médical, mais « seulement » de reconnaître que le malade possède aussi un savoir qui peut concourir à améliorer ses soins, en particulier lors d'une maladie chronique.

Cette double source du savoir donne aux membres associatifs la légitimité d'un rôle militant, de défense, de soutien et de propositions telle que l'AFM et sa mobilisation pour la recherche génétique et thérapeutique lors du Téléthon. Leur présence commune est bien l'illustration non d'une opposition entre les mondes scientifiques et associatifs, mais d'une complémentarité.

Pourtant, la révolution épistémologique des regards réciproques entre malades et soignants est encore loin d'être totalement accomplie puisque « l'étude des conditions auxquelles se fait l'information du malade révèle que si les médecins reconnaissent volontiers l'expérience des patients, ils n'en reconnaissent pas systématiquement, pour autant, la compétence »⁶⁸¹. La confiance en leurs savoirs est donc encore parfois téléologique.

Entre malades, le savoir acquis est le plus souvent partagé au sein des associations de patients. Les forums spécifiques à chacune d'elles sont des lieux d'échanges. Nous avons voulu saisir quelques-uns d'eux pour préciser ce qui est échangé et comment.

d) Les savoirs partagés sur les forums

Afin d'explorer un peu plus précisément ce que les patients (experts ou non) partagent sur les forums, nous avons parcouru quelques-uns des échanges de deux forums concernant deux des maladies retenues dans notre recherche : le syndrome d'Ehlers-Danlos et la maladie de Strumpell-Lorrain⁶⁸². Nous avons retenu quelques contenus des posts échangés, un travail beaucoup plus exhaustif serait nécessaire pour une analyse plus approfondie. Pour les malades diagnostiqués, les savoirs échangés concernent principalement le vécu au quotidien. L'efficacité d'un traitement particulier (médical ou autre) est souvent abordée sans tabou en ce qui concerne les médecines alternatives (exemple de post du 19/01/2012) : « *On me parle aujourd'hui de microchirurgie faite par le Dr N. (un russe) qui aurait de bons résultats sur le phénomène*

⁶⁸¹ Fainzang, S., « Le pouvoir du patient face au médecin : entre expérience, compétence et savoir, » in *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, n° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 125-136.

⁶⁸² <http://afsed.free.fr> et, http://forum.doctissimo.fr/sante/alzheimer-parkinson/paraplegie-strumpell-spastique-sujet_153157_1.htm consultés en janvier 2015.

spastique. Quelqu'un pourrait-il m'en dire plus ? connaissez-vous ? l'avez-vous subi ? » Un autre sujet concerne les aides possibles que l'on peut se procurer dont les démarches administratives à effectuer, les spécialistes qui peuvent aider. Il s'agit parfois d'un vécu très intime là-aussi sans tabou (exemple d'un post canadien du 11/12/2011) : *« C'est vraiment plate comme maladie ! Un autre symptôme qui vient d'apparaître, c'est d'avoir très envie de faire pipi et de pas pouvoir me retenir longtemps. Bref, quand l'envie se présente faut pas que je niaise »*. Il y a aussi le partage d'explications sur certains symptômes : *« j'ai appris dans mon cours d'éducation physique que les étirements permettent à l'influx nerveux de mieux circuler dans les muscles »*, avec le recours au vocabulaire médical spécifique *« spasticité, clonus, etc »*, même si parfois l'orthographe n'en retient que la phonétique telle que *« la l'hordose de ma fille »* sur le site de *doctissimo*. Ce détail illustre comment les mots médicaux sont saisis par le malade mais réinterprétés jusque dans leur orthographe. Étonnamment, certains posts évoquent des questions très médicales : certains posent des questions diagnostiques ou pronostiques assez précises. Ainsi, le post consulté le 30/01/2013 : *« J'aimerais que vous me donniez votre avis sur cette maladie, moi qui en souffre apparemment depuis ma quasi naissance... Est-il possible que je puisse encore marcher, faire de la natation, de l'élliptique avec cette maladie... Qu'en pensez-vous ? Merci de répondre à une maman bouleversée... »* ou un avis médical très spécialisé : *« Etant atteint du (nom de la maladie) diagnostiqué il y a quelques années et ayant fait un AVC l'an dernier qui m'a laissé paralysé d' un bras, je souhaitais me faire un tatouage pour en quelque sorte me réapproprier mon corps. Est-ce vivement déconseillé ou carrément interdit. Merci d'avance pour vos réponses (forum <http://afsed.free.fr/>) »*. Les réponses sont plutôt très mesurées *« demande l'avis de ton médecin, à ta place je ne le ferai pas »*. L'évocation des possibilités ou non d'un diagnostic prénatal se fait sans difficulté marquant spécifiquement la crainte de la transmission puisqu'il s'agit de maladie génétique. Ainsi, (post du 4/12/2010) Z. répond : *« Concernant les enfants, si vous faites partie de ceux qui sont référencés dans les gènes détectables, et si votre gène est effectivement ciblée, il est certainement possible de faire une détection pré-natale ; concernant Strumpell, c'est donc vers un neuro-généticien qu'il faut effectuer votre demande. Il sera en relation avec l'équipe du Dr A. à l'Hôpital de P. qui décide des recherches de gènes »*. Nous pouvons donc noter que les échanges concernent tous les sujets, sans tabou et que les réponses se font, sans savoir de qui elles émanent, ce qui peut dans certaines situations induire des attitudes délétères pour la personne qui cherche une information, pourtant ces deux forums sont modérés par un représentant associatif, mais ce n'est pas le référent-expert qui répond obligatoirement.

Les nouveaux membres ont, eux, une demande d'échange avec des personnes qui puissent les comprendre : « *je cherche des personnes avec qui échanger [...] j'aimerais discuter avec des gens qui comprennent ce que j'éprouve [...] pouvoir en parler avec quelqu'un qui connaît et comprend les différentes difficultés* ». Ce type de remarque pointe combien le corps médical ne peut pas répondre aux besoins des patients de pouvoir échanger sur leur quotidien, ce n'est d'ailleurs pas son rôle. L'objectif premier des forums consiste dans le soutien moral quand les participants vivent des passages difficiles, au final un lieu où la mère d'Anaïs synthétise l'apport d'un forum « *l'entraide, les encouragements, les conseils, les astuces...* » (<http://afsed.free.fr/> posté le 22/09/2014). Le savoir qui est alors échangé est un savoir de pairs-compréhensifs parce que vivant une situation proche, puisque « *différent-comme-moi* », le contenu du savoir est plus d'ordre psychosocial que vraiment médical.

Les échanges sur les forums sont l'acculturation des termes de *peer-support* ou *peer-counseling* issus de la culture nord-américaine introduit en France en 1994 par le collectif GFPH⁶⁸³ sous le terme de la *pair-émulation* qui définissait : « la transmission de l'expérience par les personnes handicapées autonomes, pour les personnes handicapées en recherche de plus d'autonomie, avec le but de renforcer la conscience des personnes handicapées sur leurs possibilités, leurs droits et leurs devoirs »⁶⁸⁴ ou l'éducation entre pairs (Alcoolique Anonymes 1935) ou les Groupes d'Entraide Mutuelles (GEM) dans le champ de la santé mentale. Nous y reviendrons.

Oser ces échanges montre des changements de posture vis-à-vis du savoir médical. Le malade réalise et accepte que la science ne connaît pas tout et a des limites. L'objectif de ces changements de posture est d'inventer et de trouver, corps médical et corps soigné ensemble, des modalités pour échanger et avancer.

⁶⁸³ Groupement Français des personnes handicapées

⁶⁸⁴ Déclaration d'engagement, GFPH, Journées Nationales pour la Vie Autonome, 18, 19 et 20 Novembre 1994, Paris, France.

3. “*Les patients-formateurs*”, *l’Education Thérapeutique*

*Tu me dis,
J’oublie,
Tu m’apprends,
Je me souviens,
Tu m’impliques,
J’apprends.*

Benjamin Franklin (1706-1790)

Le « patient formateur » est une conséquence logique de la reconnaissance de l’expertise du patient. Il va pouvoir mettre son expertise au service d’autres patients, le plus souvent dans le cadre des programmes d’éducation thérapeutique. Ce terme d’éducation est heureusement remis en question à l’heure actuelle où certains auteurs comme A. Lacroix et J.-P. Assal⁶⁸⁵ pionniers de cette approche préfèrent parler de « formation thérapeutique des patients [...] au sens où il s’agit d’un ensemble de phénomènes actifs et organisés dans le temps ». Le terme *éducation* vient, en effet, renforcer l’idée que la bonne parole et les bonnes manières seront inculquées par le soignant sur le patient dans une relation de dépendance de l’accès au savoir, ce qui, nous l’avons vu, est en cours de bouleversement.

L’introduction des patients au sein même des formations destinées à d’autres patients avec des maladies chroniques s’est initiée auprès des patients diabétiques : d’après M. Chambouleyron⁶⁸⁶, les premières expériences d’éducation thérapeutique (ETP) publiées seraient celle de Léona Miller en 1972, destinées à des jeunes patients diabétiques en milieu défavorisé. L’objectif initial de la conception de l’ETP était de donner aux patients les informations pour qu’ils puissent s’auto-gérer et être les plus observants possible, comprenant le bien-fondé du traitement prescrit. La visée était leur implication pour envisager des modifications de leur style de vie et les aider à trouver leur nouvel équilibre. L’ETP est centrée sur des compétences d’auto-soins et d’adaptation. Nous étions alors dans une information et formation dite verticale, le savoir venant des soignants et proposé aux patients dans le cadre d’une relation thérapeutique. En Europe le projet est repris en 1975 par Jean-Philippe Assal, un diabétologue suisse qui ouvre à l’Hôpital Universitaire de Genève une unité de traitement et d’enseignement du diabète.

⁶⁸⁵ Lacroix A., Assal J.-P., *L’éducation thérapeutique des patients, accompagner les patients avec une maladie chronique : nouvelles approches*, Paris, Maloine, 3^e édition, 2011, p. 81.

⁶⁸⁶ Chambouleyron M., Lasserre-Moutet A., Lager G., Golay A., « L’éducation thérapeutique du patient, quelle histoire ! », *Médecine des maladies Métaboliques*, Décembre 2013, Vol. 7, n° 6, p. 543-547.

Le rapport de 1998, élaboré par le groupe expert de l'OMS Europe, constitue le rapport de référence pour les orientations du développement de l'éducation thérapeutique qui « vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. L'éducation thérapeutique comprend des activités organisées, incluant un support psychosocial, dont le but est de faire prendre conscience aux patients de leur maladie, de l'organisation des soins, de les informer au sujet de leur maladie, des comportements face à la santé et à la maladie »⁶⁸⁷. Il en définit les aspects spécifiques et qualitatifs en indiquant qu'il s'agit d'un processus d'apprentissage centré sur le patient et adapté à ses besoins. Il comprend des activités organisées de sensibilisation, d'information, d'apprentissage et d'accompagnement psychosocial concernant la maladie, le traitement prescrit, les soins, l'hospitalisation et les autres institutions de soins concernées, et les comportements de santé et de maladie du patient. Il s'agit d'un processus continu nécessairement intégré au traitement et aux soins afin de permettre au patient et à sa famille de mieux collaborer avec les soignants.

En France les premiers projets ont concerné les patients asthmatiques et diabétiques dans les années 1980. En 1999, le manuel d'accréditation des établissements de santé inclut l'ETP dans ses recommandations⁶⁸⁸. La loi du 4 mars 2002⁶⁸⁹, relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé met le patient au centre des soins et des décisions le concernant. Le premier guide méthodologique décrivant les principales étapes d'un programme d'ETP a été publié par la Haute Autorité en Santé en 2007.⁶⁹⁰ La loi de juillet 2009⁶⁹¹, portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires précise que : « L'éducation thérapeutique s'inscrit dans le parcours de soins du patient. Elle a pour objectif de rendre le patient plus autonome en facilitant son adhésion aux traitements prescrits et en améliorant sa qualité de vie. Elle n'est pas opposable au malade et ne peut conditionner le taux de remboursement de ses actes et des médicaments afférents à sa maladie ». La loi prévoit trois modalités de mise en

⁶⁸⁷ OMS, Bureau régional pour l'Europe, *Therapeutic Patient Education – Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the field of Chronic Disease [1996]*, trad. Éducation thérapeutique du patient. Programmes de formation continue pour professionnels de soins dans le domaine de la prévention des maladies chroniques. Recommandations d'un groupe de travail de l'OMS. Copenhague, OMS, 1998.

⁶⁸⁸ ANAES, *Manuel d'accréditation des établissements de santé*, février 1999.

⁶⁸⁹ *Loi N° 2002-303 du 4 mars 2002* relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

⁶⁹⁰ HAS, *Éducation thérapeutique du patient. Définition, finalités, et organisation*. Recommandations, Juin 2007. Haute Autorité de Santé, http://www.has-sante.fr/portail/plugins/ModuleXitiKLEE/types/FileDocument/doXiti.jsp?id=c_604959

⁶⁹¹ *Loi n° 2009-879 du 21 juillet 2009*, portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires.

œuvre de l'ETP : les programmes d'ETP, les actions d'accompagnement et les programmes d'apprentissage. L'apprentissage concerne plusieurs domaines : celui des connaissances, du savoir-faire lorsque des gestes précis sont à effectuer (changement de poche, pansement, pommade...), savoir être pour faire face à la maladie. Quatre étapes sont recommandées : le diagnostic éducatif, les besoins des compétences à acquérir, l'établissement du programme adapté en fonction et évaluation de son efficacité, ce qui sous-entend un suivi du malade dans le temps. La loi donne une place prépondérante au patient en tant qu'acteur de sa santé. Elle s'adresse à toute personne (enfants et parents, adolescents, adultes) ayant une maladie chronique ainsi qu'aux proches du patient⁶⁹².

Dans ce contexte, les deux Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR - 2005-2008, et 2011-2014) évoquent l'intérêt pour les malades des programmes d'éducation thérapeutique et reconnaissent les associations de patients comme des partenaires.

Dans le même temps, l'Alliance Maladies Rares⁶⁹³, repère 9 associations qui ont un programme d'ETP et 7 qui sont en cours. Dans la moitié des cas, c'est le centre de référence seul ou en lien avec l'association de patients (autre moitié) qui a monté le programme. Dans une association le programme a été mis en œuvre par l'association indépendamment du centre de référence. Dans la majorité (5/9) un patient-expert est associé au programme et a reçu la formation validante. Dans les suites, l'Alliance a mis en place des sessions de sensibilisation et d'accompagnement destinées aux associations de patients, en présence d'un patient-expert et du témoignage d'une des premières associations de patients ayant mis en place un programme d'ETP (AFSED). Ce qui est important à noter est la transformation progressive de la relation médecin/malade, accentuée par la mise en œuvre de l'éducation thérapeutique :

- le patient est vraiment au centre et il a besoin d'informations et de connaissances pour pouvoir acquérir un savoir sur sa maladie et sur le savoir « faire avec », ce savoir est organisé en fonction de ses besoins, de ses objectifs et de ses priorités ;
- le patient est considéré avoir des compétences qu'il est amené à développer et à investir, pour devenir acteur de la gestion de sa maladie, autant qu'il le souhaite et le peut, dans toutes ses

⁶⁹² Giraudet-Le Quintrec J.-S., « L'éducation des patients : un traitement orphelin en voie d'adoption ! Idées reçues -État des lieux », *Revue du Rhumatisme* 76, 2009, p.1274-1277, Editorial.

⁶⁹³ Bichet M.-P., *Education thérapeutique du patient et maladies rares, comment favoriser l'émergence de programmes d'éducation thérapeutique pour les maladies rares ?* Mémoire DESU Information Médiation Accompagnement en Santé, Université Paris VIII, Vincennes, Saint-Denis, 2011.

dimensions médico-psychosociales. La compliance et l'observance ne lui sont pas dictées par un tiers, mais c'est lui qui, en connaissance, se fixe ses nouvelles priorités de vie et les moyens pour y parvenir. Tout programme d'ETP commence par un entretien motivationnel et un diagnostic éducatif pour cerner avec le patient le point où il en est, connaître ses objectifs et les compétences à acquérir et fixer avec lui les moyens nécessaires pour y parvenir. Ce premier temps permet aussi d'accueillir la souffrance du patient, d'identifier son vécu de la maladie et de nommer avec lui ses points de fragilité et son vécu émotionnel.

- l'objectif des programmes d'ETP est de favoriser la capacité de décision des patients, dans une relation de réciprocité avec les soignants. Le médecin (ou le soignant) apprend de ce que le patient lui dit, constate, décrit de sa maladie. Le patient apprend à connaître le savoir scientifique détenu par le médecin. Pour Sandrin-Berthon, les savoirs partagés sont de trois ordres : le savoir d'humanité dans la relation vécue, le savoir scientifique et le savoir d'expérience⁶⁹⁴.
- le patient devient progressivement lui-même acteur de la formation des autres malades par son implication dans les programmes d'ETP. Le patient-expert peut devenir alors patient-formateur.

Cette coopération entre le malade et le soignant qui l'accompagne dans une démarche d'éducation thérapeutique vient sur le plan éthique sceller « une sorte *d'alliance* [...] entre deux personnes contre l'ennemi commun, la maladie. L'accord doit son caractère moral à la promesse tacite partagée par les deux protagonistes de remplir fidèlement leurs engagements respectifs »⁶⁹⁵. Le parcours engagé avec le corps soignant sera possible s'il devient « un pacte de soins basé sur la confiance »⁶⁹⁶ rétablie même si très fragile.

Nous pourrions, pour conclure cette réflexion, lire la prise de position *des nouvelles figures de malades*, instaurée par les malades du sida, confirmée par ceux touchés par une maladie chronique et/ou rare, comme la capacité retrouvée de prendre la parole, d'agir et de décider. Il s'agit de malades qui se veulent sujets des soins qui leur sont prodigués.

⁶⁹⁴ Sandrin-Berthon B., « Patient et soignant. Qui éduque l'autre ? », *Contact Santé* N°225. Maladies chroniques. Partage ou juxtaposition d'expériences ?, Avril 2008, p. 43-45.

⁶⁹⁵ Ricœur P., « Les trois niveaux du jugement médical », *Esprit*, n° 227, décembre 1996.

⁶⁹⁶ *Id.*

4. Des connaissances académiques

Nous sommes donc en présence de malades avec une nouvelle posture. Ils sont en recherche d'informations, et peuvent y avoir accès. Ils sont souvent autodidactes, font des recherches et se forment pour acquérir des savoirs et pouvoir les transmettre. Pour C. Tourette-Turgis, « la maladie est un accélérateur d'apprentissage » [...] ⁶⁹⁷.

Les savoirs ainsi accumulés sont d'ordre divers : « Ces savoirs des malades sont constitués de savoirs académiques, acquis par des éducations thérapeutiques descendantes, et de savoirs construits par une “auto-clinique”, directement dépendante du niveau de maturité des corpus de savoirs académiques disponibles dans la pathologie concernée.

Elle est déterminée par trois variables :

- le volume et la nature du corpus de savoirs médicaux déjà établis ;
- les rôles des usagers dans la formalisation des savoirs expérientiels individuels (entraide, pairs aidants, scientificité des organisations) ;
- les modalités d'un éventuel dialogue entre les patients et les tenants d'une éducation thérapeutique classique » ⁶⁹⁸.

Nous pouvons noter que ces savoirs concernent, d'après leurs auteurs, l'interprétation même de la clinique, c'est-à-dire de la symptomatologie présentée, dont le malade peut analyser les conditions d'apparition, d'évolution ou de réponse aux traitements. C'est aussi ce savoir qui est partagé avec d'autres malades et des soignants au sein des groupes qui bénéficient de sessions d'ETP. Dans ce contexte, la figure du sujet social apprenant est particulièrement adaptée pour décrire le malade qui se forme à propos de sa maladie. Ph. Carré le décrit comme « gestionnaire de ses compétences, responsable de ses apprentissages, entrepreneur de [lui]-même » ⁶⁹⁹.

Selon C. Tourette-Turgis le contenu de l'expertise profane élaborée par les patients eux-mêmes a été surprenant dans le cadre de l'association AIDES où « l'expertise des patients concernait des pans entiers de la maladie, pour laquelle il n'existait pas de guide de bonnes pratiques

⁶⁹⁷ Tourette-Turgis C., Pelletier J.-F., « Expérience de la maladie et re connaissance de l'activité des malades : quels enjeux ? » in *Vivre avec la maladie, expériences, épreuves, résistances*, Le sujet dans la cité, Revue internationale de recherche biographique, Université Paris-Nord, n° 5, Novembre 2014, p. 34-38.

⁶⁹⁸ Flora L., « Savoirs expérientiels des malades, pratiques collaboratives avec les professionnels de santé : état des lieux », *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 59-72.

⁶⁹⁹ Carré Ph., *L'apprenance, vers un nouveau rapport au savoir*, op. cit, p. 66.

médicales, puisqu'il n'existait tout simplement pas de réponse médicale »⁷⁰⁰. La gravité de l'épidémie, son expansion rapide et la mise à l'écart des sujets concernés dont le pronostic vital semblait être la seule issue ont probablement favorisé cette prise de parole collective, puisque rien d'autre ne leur était proposé à l'époque. Dans la situation des maladies rares, ce n'est pas le nombre important des malades concernés qui favorise la prise de parole mais justement leur nombre très réduit qui peut les inciter à parler fort pour se faire entendre. L'absence de thérapeutique et le pronostic péjoratif sont, par contre, les points communs de ces deux prises de parole, ou *prise de présence* de ces deux groupes historiques de la démocratie sanitaire. Cette constatation nous conduit à nous demander si le développement du savoir des patients n'est pas favorisé par les situations où la médecine traditionnelle est en échec ?

Dans le cadre de notre recherche, nous rapporterons ici une remarque faite par un père lors de la session d'ETP destinée à sa fille, session à laquelle il assistait : « *Ensuite, à force de chercher sur le web tout ce qui était publié sur cette maladie, j'ai régulièrement trouvé des documents estampillés PreduSed® ou AFSED. Education Thérapeutique du Patient, qu'est-ce que ce titre un peu prétentieux pouvait m'apprendre après des milliers d'heures de recherche et de recoupement sur la maladie. Qu'est-ce que ces journées pouvaient apporter à ma fille après avoir été reçue ou suivie par 4 gros centres de référence ou de compétence ?* » Plus tard, il nous dira que les échanges entre pairs, patients et accompagnants ont été aussi riches que l'information « savante » à proprement parler : « *On parle de notre expérience, de nos douleurs, de ce qui s'est dit ou pas dit pendant la journée, de qui est qui, de qui fait quoi... un véritable festival Off qui loin des cancans sert surtout à digérer la quantité phénoménale d'informations et d'expériences délivrées pendant ce séjour. Pendant quatre jours on apprend un peu plus à chaque conversation sur ces maux sournois que l'on avait enfouis, sur ce que l'on croyait normal mais qui ne l'était pas, sur ces bizarreries que l'on retrouve dans l'autre...* » Dans ce témoignage, il apparaît clairement que les deux types de savoirs, médicaux et d'expériences, se sont complétés, pas l'un sans l'autre mais les deux à la fois. Le point fort de cette proposition d'ETP est qu'elle est vécue en groupe pendant et en dehors des séances, durant quatre jours.

Ainsi, les apprentissages des malades chroniques se réalisent par deux voies complémentaires : celle issue de l'ETP classique, adaptation d'un savoir dispensé par les professionnels de santé

⁷⁰⁰ Tourette-Turgis C., « Savoirs de patients, savoirs de soignants : La place du sujet supposé savoir en éducation thérapeutique », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé, op. cit.*, p. 137-153.

sur LA maladie du patient, et la reconnaissance des savoirs expérimentiels, portés par les patients, issue de leurs expériences vécues de la maladie, patient expert de SA maladie.⁷⁰¹

La participation des patients à cette nouvelle forme de transmission du savoir se fait depuis 2010 avec une reconnaissance officielle universitaire. En 2009, le DU en Education Thérapeutique⁷⁰² est initié dont 1/3 des participants sont des patients. En s'appuyant sur les dispositifs législatifs existants tels que la validation des acquis professionnels (1985), la validation des acquis de l'expérience (2002), le droit à l'éducation et à la formation tout au long de la vie (1995), Catherine Tourette-Turgis, responsable de cursus d'enseignements universitaires en éducation thérapeutique, permet à des malades d'intégrer, sous un statut d'étudiants, les formations diplômantes en éducation thérapeutique qu'elle dirige à l'université Pierre et Marie Curie et qui vont du diplôme d'université (DU) au doctorat. En 2012, une formation inter-universitaire de pairs médiateurs en santé mentale et une université des patients décentralisée à Marseille sont proposées. La formation qualifiante des patients est ainsi reconnue par des diplômes d'Etat. Les diplômes sont destinés à un public mixte mêlant malades et soignants, ensemble sur les bancs du savoir où chacun apprend aussi des autres.

Les patients devenus experts puis porteurs d'un bagage de connaissances académiques reconnues peuvent à terme devenir des *patients-formateurs*, tant pour les futurs médecins que pour leurs pairs malades. Les premières expériences connues en France sous le terme de *patient partenaire* l'ont été à propos de la Polyarthrite Rhumatoïde dans le cadre de l'AFLAR⁷⁰³, à l'initiative du professeur Liana Euller-Ziegler. Il s'agit d'un tournant épistémologique du colloque singulier avec partage réciproque des savoirs.

Il apparaît que dans ces dernières propositions, une ère nouvelle s'ouvre vers une co-construction des savoirs et probablement d'une reconnaissance mutuelle des savoirs des professionnels et des patients. C'est cette réciprocité qui est épistémologiquement une véritable révolution de la relation soignant-soigné, celle-ci devenant aussi celle du soigné-soignant, chacun apprenant de l'autre.

⁷⁰¹ Flora L., Jouet E., *Participation du patient au processus de soins en France : les nouveaux concepts*, Colloque Jean Yves Rivard, 24/01/2013, Montréal, www.mdas.umontreal.ca, power point

⁷⁰² Université Pierre et Marie Curie (UPMC), Paris, Sorbonne Université

⁷⁰³ Association Française de Lutte Anti-Rhumatismale

5. *Regard critique*

Nous avons exploré les termes actuellement utilisés pour évoquer les savoirs des patients qui ont conduit à les définir comme des patients-experts. Ce terme d'expert est cependant ambigu et positionne ce savoir comme s'il était en concurrence avec le savoir académique scientifique du médecin qui, jusqu'à maintenant, était reconnu comme l'unique expert des maladies. En effet, le médecin est expert des maladies au sens large et peut placer la maladie du patient dans le cadre global de la médecine, de la recherche. Son expertise et son expérience sont médicales. Le savoir du patient n'est pas en rivalité, il est complémentaire et prend corps dans la réciprocité des savoirs entre le corps médical qui apprend du patient ce qu'est le vécu de la maladie au quotidien, et le patient qui apprend du corps médical les données actuelles de la science concernant sa maladie.

L'exploration du savoir de ces nouveaux patients nous conduirait à retenir le terme de *patient-sachant de sa maladie* plutôt que le terme de patient-expert. En effet, le *sachant* qui peut d'ailleurs devenir un *savant* l'est en général dans un domaine très particulier, dont il est à la pointe, parfois d'ailleurs le seul à être reconnu dans le domaine. Cette spécificité peut s'appliquer au patient qui par l'expérience, l'information, les connaissances sur sa maladie se constitue un savoir qui le positionne en position de savant sur SA maladie et non sur l'ensemble DES maladies.

Cette reconnaissance spécifique qui serait sans ambiguïté permettrait aux soignants et aux patients de se reconnaître réciproquement dans leurs savoirs spécifiques, chacun à une place particulière que l'autre ne peut pas revendiquer.

Un savoir scientifique est reconnu comme tel s'il est publié dans des revues scientifiques avec des comités de lecture. Ces publications permettent un jugement par les pairs tant de la méthodologie que de l'analyse des résultats et de leurs interprétations. Une « découverte » qui serait présentée comme telle mais qui ne se soumettrait pas à une telle régulation s'apparenterait à du charlatanisme ou à un mensonge⁷⁰⁴. Cette règle de l'hétéro-régulation par la publication du savoir à ses pairs s'applique également pour le savoir des patients, sous le mode du contrôle associatif, de ses pairs. Cet impératif nous apparaît être un détour éthique indispensable du

⁷⁰⁴ La récente polémique à propos des cellules « star » pluripotentes cultivées au Japon par Haruko Obaka, article publié dans *Nature* en janvier 2014, en est une illustration.

patient détenteur d'un savoir qu'il souhaite transmettre pour éviter la dérive d'un avis déviant et éventuellement dangereux pour un autre patient.

En effet, la parole portée par les patients peut comme tout autre intervenant aller à la dérive. Si elle est partagée et régulée par ses pairs, les patients peuvent parler de leur place d'usagers, partager leurs savoirs tant à destination d'autres patients qu'envers le corps soignant.

Chapitre II - Travail biographique et reconstruction identitaire

*« Dans le même temps où elle est ouverture de chemins vers d'autres
qu'elle sollicite, la parole signe l'avènement du vivant
humain à la conscience de lui-même ».*

Chirpaz F, *Dire le tragique et autres essais*,
Paris, L'Harmattan, 2010, p. 13.

Nous avons précédemment exploré combien la survenue de la maladie rare d'origine génétique est, dans un premier temps, une expérience sismique, avec ses propres épisodes métaphoriques de répliques lors des rechutes ou des aggravations. La maladie fait rupture, isole, détruit et va jusqu'à pouvoir culpabiliser le malade ou sa famille d'en être porteur. Il en faut du temps pour se reconstruire et se relever ! Nous faisons l'hypothèse que mettre des mots sur l'expérience de la maladie est une forme de soutien pour que la personne malade retrouve ses capacités de décisions et d'orientations de sa vie et de sa pensée.

Un des moyens spontanés qui peut aider à retrouver la cohérence de sa propre histoire est la dimension narrative des événements. Cette propension a été de tout temps et nous ne citerons qu'Augustin et les *Confessions* (397-401) ou Pétrarque avec les *Lettres de la vieillesse* (1351-1376) où il décrit ses symptômes et sa relation avec son médecin. Montaigne au XVI^e siècle raconte le récit de son vécu de malade, et Rousseau (1782-1789) dans *Les Confessions* introduit son projet : « Je veux montrer à mes semblables un homme dans toute la vérité de la nature ; et cet homme ce sera moi. Moi seul »⁷⁰⁵.

⁷⁰⁵ Rousseau J.-J., *Les Confessions*, Paris, Librairie générale française, 1998.

Pour Jacques Riffault⁷⁰⁶, il est important de séparer l'acte de *relater* les événements de celui de *raconter*. *Relater*, c'est énoncer le déroulement réel des événements successifs comme une histoire constituée de la suite des événements et des actions avec une adhésion chronologique la plus neutre possible. Il en est tout autrement de *raconter* l'histoire et de la mettre en *récit*, en *intrigue*, en insistant ou omettant tel ou tel événement, en la teintant de tout son environnement, de son climat, de l'affect, de l'intention qui ont pu lui être associés. Ainsi, « le récit ne “ représente ” pas une histoire (réelle ou fictive), il la *raconte*, c'est-à-dire qu'il la signifie par le moyen du langage »⁷⁰⁷.

Sur le plan littéraire⁷⁰⁸, les premiers récits personnels entièrement consacrés à la maladie sont situés au XVI^e siècle par les écrits de Ulrich von Hutten qui parle de la syphilis dont il est atteint et dont il mourra. Le premier récit de maladie sous forme de journal intime est attribué à Alphonse Daudet (1887-95) autour de *La Doulou* paru à titre posthume (1929) où il narre les douleurs du tabès⁷⁰⁹ dont il est atteint.

Les repères donnés dans l'œuvre de Ricœur sont totalement appropriés à notre hypothèse de travail et aux constatations que nous avons faites lors de la réalisation de nos entretiens, au cours desquels les personnes ont spontanément mis en intrigue leur histoire de vie. Raconter et relire son histoire permet de réinterpréter la survenue de la maladie et de mettre de l'ordre dans le désordre et d'y *tricoter du sens*. L'attention est portée sur l'énoncé de l'histoire vécue par le sujet, la manière dont il la vit, avec son expérience affective et son retentissement personnel, familial, professionnel. Elle est le support de *l'éthique narrative* qui ouvrira vers la *médecine narrative*. Sa méthodologie, au carrefour des connaissances, emprunte alors les ressources de la psychologie, de la linguistique, de la littérature comparée, de la théologie, de la philosophie et de la sociologie. Nous avons, à plusieurs reprises, évoqué combien la survenue d'une maladie rare d'origine génétique venait bouleverser les repères identitaires du malade et parfois de sa famille. Nous avons retenu la proposition de Ricœur à propos de l'identité narrative à la fois pour évoquer le concept d'une identité diachronique et en mouvement et pour nous arrêter sur la proposition d'une identité travaillée par la narration. Nous nous proposons dans le prochain chapitre d'explorer plus avant ce concept.

⁷⁰⁶ Riffault J., D'abord raconter !, in *Enjeux contemporains d'écriture*, Vie sociale n°9, Toulouse, Érès, 2015, p. 23-31.

⁷⁰⁷ Genette G., *Nouveau discours du récit*, Paris, Seuil, 1983, p. 29.

⁷⁰⁸ Informations, cours Master Culture et santé 2015, Ariane Bayle, Lyon 3.

⁷⁰⁹ Complication neurologique de la syphilis que Daudet aurait contractée adolescent.

1. *L'identité narrative de Ricœur*

Le narrateur d'une histoire est à la fois *scripteur* et lecteur (observateur constructeur du sens). Le récit se fait de manière réflexive, et rétroactive. Mais ce n'est qu'au regard du narrateur que les faits se sont déroulés tels qu'il les décrit. L'identité de la personne peut être saisie à travers le récit de son histoire : « Le récit construit l'identité du personnage, qu'on peut appeler l'identité narrative, en construisant celle de l'histoire racontée. C'est l'identité de l'histoire qui fait l'identité du personnage »⁷¹⁰.

Le terme « d'identité narrative », largement développé dans *Soi-même comme un autre*⁷¹¹, apparaît pour la première fois dans la conclusion générale de *Temps et Récit*, où elle est présentée comme « le rejeton fragile issu de l'union de l'histoire et de la fiction, [...] l'assignation à un individu ou à une communauté d'une identité spécifique qu'on peut appeler *identité narrative* [...] Dire l'identité d'un individu ou d'une communauté, c'est répondre à la question : *qui* a fait telle action ? *qui* en est l'agent, l'auteur ? [...] La réponse ne peut être que narrative »⁷¹². L'identité narrative est l'histoire que se raconte une personne (ou un groupe) et à laquelle il s'identifie comme sujet ou acteur de l'histoire racontée. L'identité narrative est donc intimement liée à la mise en intrigue du récit de la vie du sujet.

L'identité narrative est notre capacité à être nous-même et celle de raconter une histoire dans laquelle nous puissions nous reconnaître⁷¹³. Une capacité mais aussi un besoin, car que serait un monde sans histoire ? « Nous racontons des histoires parce que finalement les vies humaines ont besoin et méritent d'être racontées. Cette remarque prend toute sa force quand nous évoquons la nécessité de sauver l'histoire des vaincus et des perdants. Toute l'histoire de la souffrance crie vengeance et appelle récit »⁷¹⁴. La question se pose alors des souffrances qui ne peuvent se dire ou se raconter, des souffrances ou des histoires de famille qui sont enfermées dans le secret et deviennent délétères, de génération en génération, même pour ceux qui ne connaissent pas le secret⁷¹⁵. Des histoires dont la psycho-généalogie essaie d'expliquer les intrications.

⁷¹⁰ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, *op. cit.*, p. 175.

⁷¹¹ *Id.*

⁷¹² Ricœur P., *Temps et récit*, tome III, *Le temps raconté*, *op. cit.*, p. 442.

⁷¹³ Abel O., Porée J., *Le vocabulaire de Paul Ricœur*, Paris, Ellipse, 2009, p. 60.

⁷¹⁴ Ricœur P., *Temps et récit*, tome I, *L'intrigue et le récit historique*, *op. cit.*, p. 143.

⁷¹⁵ Grimbert Ph., *Un secret*, Paris, Grasset, 2004.

Pourtant, l'identité narrative est en perpétuel remaniement par le biais de la mise en intrigue, par l'histoire que chacun raconte de sa propre vie : « la vie personnelle se vit, se constitue et se transforme au fil des narrations qu'elle produit et de celles qu'elle intègre continuellement [...] et Ricœur se sert essentiellement des règles générales de la mise en intrigue comme ce qui permet de lire l'enchaînement de nos actions *comme un texte* et ainsi de parler [...] d'une cohésion de la vie (*Lebenszusammenhang*) »⁷¹⁶. Ainsi, l'invitation dans le récit de sa vie serait d'en chercher la *cohésion* sans nier ni les événements traumatisants, ni même son changement ou plus justement son évolution. « A la différence de l'identité abstraite du même, l'identité narrative, constitutive de *l'ipséité*, peut inclure le changement, la mutabilité, dans la cohésion d'une vie »⁷¹⁷. Cette dimension de cohérence est un objectif complexe qui demande à chercher en toute chose le sens profond qui vient parler à la personne concernée. C'est elle qui *relie ce qui peut être saisi pour faire sens et cohésion malgré le traumatisme*.

Cependant l'identité narrative « n'épuise pas la question de l'ipséité, »⁷¹⁸ et la constitution du soi n'est pas limitée à l'acte narratif. Cette proposition oblige à associer à l'identité narrative les composantes non narratives du sujet.

Ainsi, Ricœur instaure un espace entre l'événement, ou le récit de vie, et l'être ontologique de la personne. Cette ouverture proposée lors de la constitution du soi et de l'acte narratif vient corroborer la position du sujet comme co-auteur. Les extrémités de notre existence (les premières années et la mort) appartiennent davantage à l'histoire des autres qu'à nous-mêmes. Ricœur ne cesse de rappeler en ce sens que si je peux me faire le narrateur et le personnage de mon existence à la faveur d'opérations de mises en intrigue, je n'en suis pas pour autant l'auteur, ni le fabricant (pour reprendre l'expression de nos informateurs), mais au plus « selon le mot d'Aristote, le coauteur, le *sunaition* »⁷¹⁹. Ainsi, nous sommes passée de la position initiale du sujet passif à celle du sujet actif avec l'idée que le malade devienne acteur de sa vie. Mais, nous pouvons noter que l'acteur ne joue pas, le plus souvent, le rôle qu'il aurait lui-même écrit. Il joue le rôle écrit par un auteur, il joue le temps de la pièce un personnage autre que lui-même. Le malade qui n'est pas un personnage autre que lui-même n'est donc pas acteur de sa vie. Alors, si nous ne sommes *ni acteur, ni auteur* il s'agit de devenir *sujet de sa vie et des soins* et

⁷¹⁶Arrien S.-J., « Ipséité et passivité : le montage narratif du soi », in Ricœur P., Schapp W. Artaud A, *Laval théologique et philosophique*, vol 63, n° 3, 2007, p. 445-458.

⁷¹⁷ Ricœur P., *Temps et récit*, tome III, Le temps raconté, *ibid*, p. 443.

⁷¹⁸ *Ibid*, p. 358.

⁷¹⁹ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, *op. cit*, p. 189.

sujet face à la maladie. Cette posture du sujet permet de sortir des sous-entendus de maîtrise, attachés aux notions d'acteur ou d'auteur. *Le sujet prend ici une place existentielle, celle d'un vivant.*

La discussion de la dimension passive ou, plus, celle de notre contingence à des événements ou des histoires extérieures à nous-mêmes est ainsi ouverte. Cette proposition autour de la construction identitaire vient éclairer ce que Ricœur entend dans la condition de la personne. « J'ai nommé quatre couches, ou quatre strates, de ce que pourrait constituer une phénoménologie herméneutique de la personne : langage, action, récit, vie éthique. Il vaudrait mieux dire d'ailleurs : *l'homme parlant, l'homme agissant* (et j'ajouterai *l'homme souffrant*), *l'homme narrateur* et personnage de son récit de vie, enfin *l'homme responsable* »⁷²⁰. Cette évocation de l'approche de la personne nous ouvre à la question portée par notre travail lorsque Ricœur évoque le rôle des patients : « Pour ma part, je n'ometts jamais de parler de l'homme agissant et souffrant. Le problème moral [...] se greffe sur la reconnaissance de cette dissymétrie essentielle entre celui qui fait et celui qui subit, culminant dans la violence de l'agent puissant. Etre affecté par un cours d'événements racontés, voilà le principe organisateur de toute une série de rôles de patients, selon que l'action exercée est une influence, une amélioration ou une détérioration, une protection ou une frustration »⁷²¹. Equilibre que le personnage de l'histoire ou l'actant, c'est-à-dire le sujet doit tenir pour, idéalement, être capable de transformer le hasard en destin. C'est ce qui lui permet de passer d'une position d'un malade qui subit *passivement* et est écrasé par l'événement à celle d'un sujet qui devient *actif* de sa vie. Toute la difficulté pour le malade est la tension qui existe entre passivité et activité. La maladie s'impose et il n'y a parfois plus de prise thérapeutique contre elle (ce qui est souvent le cas des maladies rares) conduisant le malade à une posture de passivité où il ne peut que subir l'évolution de la maladie. Mais dans le même temps, il est invité à réquisitionner toutes ses forces, toutes ses capacités, toute son inventivité pour continuer d'être un vivant malgré la maladie. Il s'agirait d'une situation, d'un *équilibre difficile*, d'une sorte de consentement, ou de *passivité active* qui ne conduit pas à l'effondrement mais justement à l'homme debout quel que soit le poids porté. Cela demande le soutien d'autrui, l'étayage des proches, l'accompagnement humble d'une médecine de l'éthique de la présence.

⁷²⁰ Ricœur P., « Approches de la personne », *Esprit*, Mars-Avril 1990, p 115-130.

⁷²¹ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, *ibid*, p. 172.

Cette dimension narrative de l'existence est un soutien possible à proposer aux personnes touchées par une maladie rare d'origine génétique comme à toute personne en souffrance pour soutenir la cohérence de *soi-même devenu autre* pour reprendre à notre compte le titre de Ricœur. Elle est garante que, même *autre*, c'est toujours la personne comme *sujet* qui est l'enjeu du bouleversement lié à la survenue de la maladie, dans ce qui la constituait et continue de la constituer. Permettre au malade de devenir narrateur de sa vie peut l'aider à sortir de l'enfermement, à ouvrir une brèche, pour s'extraire de l'exclusion et de la passivité auxquelles l'a conduit sa souffrance.

Nous faisons l'hypothèse que l'irruption, puis le vécu au long cours, d'une maladie rare d'origine génétique touchent et *l'idem* et *l'ipse* de l'identité, sorte de tsunami de leurs fondations. Le travail de narration, quand il est possible, peut aider (et ainsi reprendre la promesse portée par *l'ipse*) à retisser du lien, de la cohérence au sein de l'identité traumatisée de la personne par le travail de *concordance-discordance* mis en œuvre dans la mise en intrigue. Le lien entre identité et narration est constitué et nous pouvons supposer que raconter son histoire de vie, en particulier avec une maladie a une valeur thérapeutique pour le sujet favorisant une cohérence et une mise en sens des événements vécus. Cette narration assure le lien entre *mêmeté* et *ipséité*. Cette conception narrative serait à même pour Ricœur de pouvoir penser une identité que « le changement ne fasse pas éclater »⁷²².

Cette dynamique, parfois laborieuse, est proprement éthique car elle est une promesse en la capacité de réinvestir et de *croire en sa permanence dans le temps* malgré les ruptures induites par la maladie. Se distanciant d'une thérapie purement psychologique qui peut bien sûr concourir à la reconstruction psychique du malade, elle permettrait la mise en mots et donc la distanciation, la réflexivité nécessaires de l'expérience, c'est-à-dire la construction laborieuse de sa recherche de sens et de cohérence. Un des objectifs de ces récits est leur tentative de *partage de l'expérience vécue*, luttant, par là, contre l'isolement secondaire à la maladie. Et, partager avec d'autres peut être utile pour d'autres mais aussi pour celui qui raconte sa propre expérience qui peut ainsi aussi prendre sens. C'est, à nos yeux, cette double approche de l'écriture de soi pour soi et pour être lue par d'autres qui est fondamentale, s'ouvrant dans un entre-deux où le sujet peut prendre la parole : « L'écriture de soi, en se confiant à un autre garant d'une écoute, matérialise l'au-delà comme le point à partir duquel on peut se voir, c'est-à-dire se voir regardé

⁷²² Gilbert M., *L'identité narrative, une reprise à partir de Freud de Paul Ricœur*, op. cit.

par l'autre grâce à la confiance accordée aux mots »⁷²³. Est-ce une explication des nombreux récits autobiographiques écrits et publiés par des patients ayant une maladie rare ? mais ces récits se font individuellement. A notre connaissance, il y a peu de groupes de récits collectifs proposant la mise en récit de l'expérience du vécu des malades chroniques au même titre que ceux proposés par l'Institut International de sociologie clinique autour de la question de « comment transformer ce qui est destructeur en quelque chose qui est “ constructeur ” ? »⁷²⁴ Cette proposition passe non seulement par la mise en récit mais aussi par la médiation de l'écriture et la mise en mots qui « servent à tisser des filets de sécurité qui préservent de la chute, du vertige, si ce n'est de la mort »⁷²⁵. Il s'agit, selon le mot de Christine Delory-Momberger, d'un processus et d'une démarche de « biographisation » entendue comme « une dimension du penser et de l'agir humain qui permet à chacun d'intégrer, de structurer, d'interpréter les situations et les événements de l'existence individuelle et collective en les rapportant à un soi-même et en en faisant son expérience, son histoire, sa biographie, c'est-à-dire l'écriture singulière [que le malade] trace de lui-même »⁷²⁶.

Ecrire, c'est mettre un minimum de distance entre soi et l'expérience, c'est éventuellement s'exposer à laisser une trace de l'expérience (pour soi ou pour d'autres), c'est s'autoriser à une œuvre créatrice signe de la sortie du chaos et de l'indifférencié entre le malade et sa maladie. En effet, mettre des mots, nommer c'est organiser, c'est sortir du chaos, c'est s'ouvrir à des possibles, c'est permettre à la vie d'émerger.

Plus spécifiquement autour de la santé, nous retiendrons l'expérience d'un travail collectif mis en place à Lyon, dans le cadre d'un projet de recherche-action, et concernant un groupe de narration sur la maladie mentale. L'une des constatations est le pouvoir transformateur de l'événement initial traumatique, et progressivement la mise en place d'un espace de liberté, de délivrance et de déploiement de compétences de la part des malades : « Cette mise en acte narrative se présente comme scène d'élaboration et de transformation de l'événement initial, resté, jusque-là “ suspendu ” dans la répétition plaintive et dans la souffrance excessive et

⁷²³ Chiantaretto J.-F., *Trouver en soi la force d'exister, Clinique et écriture*, Paris, Ed. Campagne Première, 2011, p. 45.

⁷²⁴ de Gauléjac V., « Entre modernité et hypermodernité : du Sujet de l'Histoire au sujet de l'histoire de vie », in Delory-Momberger Ch, Niewiadomsky Ch. [dir.], *Vivre /survivre, récits de résistance*, Paris, Téraèdre, 2009, p. 23-33.

⁷²⁵ Deschamps D., *Psychanalyse et cancer : au fil des mots... un autre regard*, Paris, L'Harmattan, 1997, p. 328.

⁷²⁶ Delory-Momberger C., « Expérience de la maladie et reconfigurations biographiques », *Education permanente*, 2013, 195, p. 121-132.

démonstrative »⁷²⁷. La dynamique groupale peut ouvrir vers plus de cohérence, et est en ce sens support de guérison, porteur d'une « efficacité narrative » : « le récit, créateur de connexions, de liens et de liaisons (d'une langue commune), représente, sur le mode groupal ou en relation duelle, un support inestimable du travail de la guérison »⁷²⁸. Voie ouverte pour que la malade redevienne sujet de son histoire, de sa maladie, s'appropriant le sens de ce qui lui arrive et la manière de le vivre !

Chemin faisant, il nous apparaît clairement que ce travail narratif, pilier de la subjectivation de l'expérience de la maladie, illustre ce que nous avons développé lors du savoir de l'expérience. La mise en récit a donc une place toute particulière et importante dans notre parcours. Elle est, en d'autres lieux de validation d'expérience, appelée « la capitalisation d'expériences »⁷²⁹.

Cependant, il ne faut pas oublier la souffrance d'une mise en mots impossible. Ricœur parle de « l'insistance de l'inénarrable » qui peut conduire à l'obscurité du silence des mots et l'enfermement dans une souffrance indicible puisque ne pouvant ni se dire, ni se communiquer. Cette situation est loin d'être exceptionnelle dans le cas des maladies chroniques, où l'usure et l'épuisement sont si fréquents. L'intérêt de Ricœur pour les travaux de Freud vise justement à aider la traversée de ces moments en mobilisant les ressources du récit pour qu'il rende la vie à la fois « plus supportable » et « plus intelligible »⁷³⁰.

2. *La médecine narrative*

L'importance structurante et thérapeutique de la narration a trouvé son intérêt dans une façon différente d'aborder la médecine et le patient. Pourtant, l'interrogatoire du patient est le premier pilier de l'entretien singulier, indispensable pour qu'il puisse exprimer sa plainte. L'écoute est le premier acte et de la clinique et du soin. Mais, ce n'est que dans les années 1990 que le concept de médecine narrative est introduit basé sur des séminaires de *litterature and medicine* et de *patient-centered care*. Le Docteur Rita Charon, médecin américaine, définit le concept de médecine narrative comme « la capacité de reconnaître, d'absorber, de transformer, d'interpréter

⁷²⁷ Durif-Bruckert Ch., « Récits privés de la maladie et processus narratif groupal : un support thérapeutique fondamental », *Nouvelle revue de psychosociologie*, 2007, 2, n° 4, p. 105-122.

⁷²⁸ *Ibid*, p. 118.

⁷²⁹ Plazy V., « Connaître avec », une utopie ? *Dossier annuel de la Mission régionale d'Information sur l'Exclusion (MRIE)*, ch 3 : La parole des personnes, 2000, p. 102-109.

⁷³⁰ Ricœur P., *Ecrits et conférences 1 : Autour de la psychanalyse*, Paris, Seuil, 2008, p. 257 et suivantes.

des récits de la maladie et d'être ému par ces récits »⁷³¹. L'accent est mis sur une formation et une sensibilisation adéquates, en faisant appel entre autres, aux œuvres littéraires et à leurs techniques d'analyse structurelle pour décoder le récit d'un patient. Le contenu du récit, sa structure, sa mise en forme et tout le langage corporel qui accompagne cette mise en récit sont pris en compte. La médecine narrative requiert des compétences textuelles (analyser la structure de l'histoire, reconnaître les métaphores...), créatives et affectives⁷³². L'université de Columbia est une de celles qui a été innovante en la matière et propose un *Narrative Medicine Master of Science Program*⁷³³ pour former des enseignants en Médecine. L'objectif est bien d'être plus à l'écoute de l'expérience de la maladie et de son retentissement dans la globalité de la personne, de son environnement et de son histoire, rejoignant ainsi le courant de l'éthique narrative. Dans ce cadre, le patient n'est plus seulement un « cas », il est une « histoire »⁷³⁴.

Associée à la médecine fondée sur les preuves, la médecine narrative illustre que cette discipline est une science et un art, associant la dimension de *l'illness* à celle du *disease*. Il devient alors possible d'associer l'écoute de la parole du corps sous formes de symptômes à celle de la narration du malade pour percevoir comment la maladie se manifeste dans toutes les dimensions du sujet qui en est atteint. La médecine narrative vise à favoriser l'écoute du discours spontané en mettant de côté la propension médicale à poser des questions. Elle favorise l'empathie⁷³⁵. Elle se différencie de la simple anamnèse de la maladie, en général demandée au patient avant de l'examiner, et conduit à une écoute qui peut en elle-même être thérapeutique⁷³⁶. Le récit confié au soignant en appelle à une herméneutique du récit, dont un exemple d'analyse a été élaboré par B. Good en catégorisant les différentes mises en intrigue, la nature subjectivante des histoires, le positionnement de la souffrance et les réseaux sémantiques de la maladie⁷³⁷. Elle est un soutien pour que les soignants puissent gérer leur charge émotionnelle en la reconnaissant et en en faisant eux-mêmes un récit de leur expérience⁷³⁸. R. Charon précise que la médecine narrative

⁷³¹ Charon R., « What to do with stories », *Canadian Family Physician*, 2007, 53, p. 1265-1267.

⁷³² Charon R., « Narrative and medicine », *N. Engl. J. Med.*, 2004, 350, p. 862-864.

⁷³³ Charon R., « Narrative medicine in the international education of physicians », *Presse Med.*, 2013, 42, p. 3-5.

⁷³⁴ Dion-Labrie M, Doucet H, « Médecine narrative et éthique narrative en Amérique du Nord : perspective historique et critique. À la recherche d'une médecine humaniste », *Ethique et santé*, 2011, 8, p. 63-68.

⁷³⁵ Charon R., « Narrative medicine, a model for empathy, reflection, profession and trust », *JAMA*, 2001, 286, p. 1897-1902.

⁷³⁶ Dominicé P., Waldvogel F., *Des lectures différentes de la maladie en accédant à l'univers du patient par la narration, Dialogue sur la médecine de demain*, Paris, Presses Universitaires de France, 2009.

⁷³⁷ Good B., *Comment faire de l'anthropologie médicale ? Médecine, rationalité et vécu*, op. cit.

⁷³⁸ Divinsky M., « Stories for life, Introduction to narrative medicine », *Canadian Family Physician, Le Médecin de famille canadien*, Vol 53, february 2007, p. 203-5.

permet « la reconnaissance à la place de l'anonymat, la communion au lieu de l'isolement, le partage de signification au lieu de l'insignifiance »⁷³⁹.

Le rôle des histoires concerne le rapport du patient à sa maladie, à ses traitements, à son diagnostic, mais elle intéresse aussi l'histoire du vécu avec le corps médical. Dans le cadre des maladies rares, ces histoires sont nombreuses et répétitives, souvent identiques, évoquant l'indifférence et la non écoute du corps médical face à la plainte du patient. L'accompagnement des malades nous montre qu'il faut beaucoup de temps et de patience pour que ce « récit primitif » puisse évoluer et laisser place à une autre histoire de la relation soignante. Nous sommes aussi souvent étonnée du nombre de mots négatifs ou superlatifs qui jalonnent l'expérience racontée par les malades atteints d'une maladie rare : « *je n'ai jamais de chance* », « *on ne m'a jamais cru* », « *j'ai toujours mal* ». Un travail personnel, accompagné, peut faire prendre conscience à l'interlocuteur des mots qu'il utilise et qui l'enferment dans ce sentiment victimaire mortifère.

Tout ce parcours par le récit et la narration, nous montre combien cette proposition peut venir soutenir le labeur du malade et lui permettre de redevenir sujet de la gestion de sa maladie. Ne parle-t-on pas du fil d'une histoire ? Il s'agit, ici, de retisser le fil de la vie, comme les moires⁷⁴⁰ de l'Antiquité en avaient la mission. Et, c'est bien d'un *travail* dont il s'agit qui va prendre du temps et de l'énergie. Travail qui ne peut probablement se faire que dans l'inter-subjectivité de celui qui raconte l'histoire de sa maladie à un tiers qui l'entend et l'accueille sans *a priori* et sans jugement.

La narration est probablement une médiation et une sensibilisation de tous les acteurs du soin, pour ne pas se laisser prendre par la casuistique de la rareté de la maladie rare vécue par le malade. L'écoute emphatique du soignant à l'expression de la souffrance du malade, peut aider celui-ci à progressivement en construire le sens, si le temps et la continuité de la relation médicale le permettent.

⁷³⁹ Charon R., « Literature and medicine », *Acad. Med.*, 2000, 75, p. 23-7.

⁷⁴⁰ Clotho (Κλωθώ / Klôthô, « la Fileuse ») tisse le fil de la vie ; Lachésis (Λάχεσις / Lákthesis, « la Répartitrice ») le déroule ; Atropos (Ἄτροπος / Átropos, « l'Implacable ») le coupe.

3. *Les limites du processus narratif*

Un court, mais célèbre, article de Bourdieu⁷⁴¹ critique ce qu'il appelle « l'illusion biographique » attirant l'attention sur l'importance des phénomènes sociaux qui conduisent aux événements de vie qui, de fait, ne peuvent être des histoires purement individuelles. Il met, par ailleurs, en garde sur la tentation de la « création artificielle du sens » de la vie ainsi reconstituée de façon cohérente dans le récit qui en est fourni. Ce risque est également pointé par Daniel Berteaux qui parle d'une idéologie biographique qu'il définit comme « ce phénomène de reconstruction *a posteriori* d'une cohérence, de lissage de la trajectoire biographique »⁷⁴². Philippe Lejeune, à son tour, alerte sur l'illusion du pacte autobiographique qui impose à « l'auteur de respecter les formes d'un contrat préalable : parler de soi, de manière explicite et, si possible, sincère ou du moins avec une ambition de fidélité par rapport aux faits »⁷⁴³.

Il est donc nécessaire d'avoir à l'esprit ces risques lorsque l'on propose la narration comme support... non comme un acquis et une vérité inaltérable mais comme un moyen, parmi d'autres, qui concourt au processus de construction et de cohérence du sujet.

Les mots sont indispensables mais, paradoxalement, ils ne disent pas tout. Si nous nous en tenons aux mots pour exprimer l'expérience, nous en restons à un niveau de compréhension linguistique et négligeons tout ce qui les accompagne : les gestes, les mimiques, les silences, les émotions, l'ambiance, etc. Les mots sont intrinsèquement d'usage limité tant dans leur utilisation que dans leur compréhension ou interprétation par celui qui les entend ou les lit. Nous excluons un hypothétique « impératif narratif » auquel il faudrait pouvoir se soumettre pour pouvoir être entendu, sachant que le langage ne se réduit pas à son expression narrative ni la narration au langage. Il existe en effet, maintenant, des supports non-langagiers pour faire le récit de sa vie en particulier par le recours à l'image, que ce soit sous sa forme photographique, picturale, cinématographique ou sous forme de BD⁷⁴⁴. Mais il existe aussi d'autres formes artistiques de mise en récit. Le spectacle *Bons baisers de Huntingtonland*, crée en novembre 2014 par le collectif *Dingdingdong* déjà évoqué met en scène de façon très dépouillée mais percutante l'annonce du diagnostic et du pronostic (dans le cadre d'un dépistage) et la vie des

⁷⁴¹ Bourdieu P., « L'illusion biographique », *Actes de la recherche en sciences sociales*, 1986, n° 62-63.

⁷⁴² Berteaux D., *Les Récits de vie, perspective ethnosociologique*, Paris, Nathan, collection 128, sociologie, 1997, p. 34.

⁷⁴³ Lejeune Ph., *Le Pacte autobiographique*, *op. cit.*

⁷⁴⁴ <http://www.pixton.com>

personnes atteintes. La « chorée* » médicale y est traduite en « danse de Huntington », tout y est symbolisé pour tenter de dire autrement que par le seul discours médical ce qu'est le monde des malades atteints de cette maladie rare d'origine génétique dramatique. Un autre exemple est le spectacle *Le Presbytère* de Maurice Béjart⁷⁴⁵ qui traduit chorégraphiquement l'ampleur de l'épidémie du Sida, l'exclusion de la communauté gay, les morts innombrables. Le récit peut donc se faire par des médiations diverses.

Parfois le recours à la parole est impossible, comme certaines zones de la vie qui restent dans la pénombre de notre mémoire consciente et inconsciente. Le tragique peut empêcher toute mise en mots. Mais c'est parfois la parole elle-même qui n'est pas audible et non reconnue, reléguée comme une expression plaintive et suspecte d'une minorité déficiente et incapable, « constamment chosifiée, évaluée, diagnostiquée par la cohorte infinie des spécialistes, médecins, et savants de tout poil »⁷⁴⁶. Nous avons retenu cette évocation pour noter combien il sera difficile pour les malades de contrecarrer ce regard objectivant posé sur eux, de faire valoir leur souffrance et leur parole, tant que leur maladie n'est pas reconnue.

Enfin, une attention particulière est fort probablement importante à maintenir pour ne pas être dans une « tyrannie du récit » qui se devrait d'être juste et exacte. La parole peut s'échanger sans être dans une organisation narrative et le malade comme le médecin peut recourir, volontairement ou non au mensonge⁷⁴⁷, par omission ou par peur du jugement ou de ses conséquences. Et loin du mensonge volontairement organisé, le malade peut avoir besoin de tenir secrets certains éléments biographiques ou de son évolution, au cœur de son intimité⁷⁴⁸ qu'il a besoin de préserver. Le sentiment de honte peut alors s'immiscer et expliquer ce que le malade ne peut dire ou raconter à son médecin⁷⁴⁹.

⁷⁴⁵ Créé en 1996 à la mémoire de Jorge Donn et Freddy Mercury morts tous les deux à 45 ans.

⁷⁴⁶ Brossat A., « La voix des gens ordinaires raconter des histoires qui comptent », *Ecouter la souffrance, entendre la violence, Le sujet dans la cité, Revue internationale de recherche biographique*, Paris, Teraèdre, n° 1, novembre 2010, p. 73-83.

⁷⁴⁷ Fainzang S., *La relation médecin/malade : information et mensonge*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006.

⁷⁴⁸ Gaille M., « La vertu thérapeutique du récit de vie : illusion humaniste ou réalité d'un soin bien compris ? », *Perspective soignante*, 2013/4, p. 42-57.

⁷⁴⁹ Nous pensons par exemple aux troubles de l'incontinence urinaire ou des selles que les jeunes femmes n'osent pas raconter à leur médecin généraliste si c'est un homme.

Malgré ces réserves, il paraît justifié à l'issue de ce parcours de retenir l'importance du récit, de la narration pour assurer la continuité de l'identité du sujet et l'aider à donner sens et cohérence à l'événement vécu dans son parcours de vie passé et à venir⁷⁵⁰.

Chapitre III - La "solidarité des ébranlés" et la force de vie associative

Nous explorons dans ces chapitres finaux comment les malades ont réussi à transformer leurs expériences au départ tragiques en force de vie par une recomposition personnelle et sociale. Nous avons évoqué les dynamiques classiquement associées à cette reconstruction : le *coping*, la résilience, l'*empowerment*, le rétablissement ou relèvement. Ce cheminement, dans le cadre des maladies rares génétiques, est une des caractéristiques fortes de ce vécu collectif.

Dans un premier temps, nous allons parcourir la dynamique associative très porteuse puisqu'actuellement presque toutes les maladies rares ont une association qui regroupe et aide les malades. Puis, nous nous arrêterons sur la force de vie qui s'en dégage.

1. Un enjeu de reconnaissance

La rareté et donc la fréquence et la méconnaissance des maladies qui nous occupent, illustrent ce qui pourrait être un paradigme du déni de reconnaissance. Cette dimension est en effet, fondamentale pour la construction ou tout au moins la reconstruction identitaire de la personne malade : « Le " besoin de reconnaissance " s'avère central pour l'affirmation de l'identité. Celle-ci n'est assurée de sa valeur que quand elle trouve confirmation par une autre identité »⁷⁵¹.

L'invariant de la rareté des maladies peut conduire à les considérer comme un groupe minoritaire et de ce seul fait, être victime de la non-reconnaissance souvent associée à ces groupes des « sans », sans-papiers, sans-logement ou ici sans-diagnostic, participants aux groupes des exclus de notre société moderne. Métaphoriquement, il paraît possible d'associer à cette identification minoritaire des maladies rares génétiques les éléments déjà évoqués que sont

⁷⁵⁰ Chaumet H., *Penser la maladie génétique, enjeux psychologiques et perspectives*, Paris, L'Harmattan, coll. Psychologiques, 2013.

⁷⁵¹ Le Blanc G., « L'épreuve sociale de la reconnaissance », *Esprit*, 2008, 7, Juillet, p. 131.

l'errance et la galère également connues par les « sans » de tout temps. Compte-tenu de la polysémie du terme de la *reconnaissance*, - pas moins de 23 significations pour Ricœur⁷⁵²-, nous en resterons à l'analyse qu'en a présentée Axel Honneth ⁷⁵³ reprenant à son compte l'analyse hégélienne de la reconnaissance dans un chapitre célèbre de la *Phénoménologie de l'esprit* analysant les relations entre un maître et son esclave.

a) Reconnaître l'invisible : une équation impossible

Pour certaines maladies, tous les examens paracliniques sont dans la norme et la maladie elle-même ne s'extériorise par rien de visible. Il y a une double invisibilité, celle d'un diagnostic non marqué par une particularité biologique ou de l'imagerie et celle des manifestations extérieures de la maladie. C'est le cas très particulier des malades qui ont par exemple un syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile. Ils n'extériorisent rien qui justifierait leur statut de personne avec un handicap. Ils expérimentent souvent les jugements et les remarques désagréables s'ils utilisent des places réservées aux personnes handicapées ou lorsqu'ils veulent passer devant une file d'attente. Par ailleurs, l'invisibilité contre laquelle le malade se bat est « figurée et métaphorique »⁷⁵⁴. Il déploie toutes ses forces de conviction et d'explications pour que sa situation de malade soit reconnue par des tiers et *résister à l'affirmation que si rien ne se voit, rien n'existe*. Nous retrouvons l'association évoquée de voir pour croire. Le déni de la situation est souvent vécu comme du mépris, de la non-considération, de la non-prise en compte conduisant à une invisibilité sociale⁷⁵⁵. Ainsi, que d'efforts nécessaires pour être reconnu dans le cadre d'une affection longue durée et avoir une prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale, ou pouvoir bénéficier de soutien dans le cadre des aides attribuées par la Maison Départementale des Personnes Handicapées. Cette reconnaissance, lorsqu'elle est établie par l'organisme tutélaire, prend pour les personnes concernées valeur de reconnaissance de leur handicap, de ce qu'ils considèrent comme tel, par la société. En effet, une non-reconnaissance signifie pour eux une invisibilité sociale, proche du sentiment d'être perçus comme inexistant socialement et exclus. Leurs demandes récurrentes et justifiées sont de pouvoir bénéficier des mêmes droits que les personnes avec une situation de handicap plus connue. Nous pouvons à ce

⁷⁵² Ricœur P., *Parcours de la reconnaissance*, op. cit, 386 p.

⁷⁵³ Honneth A., *La lutte pour la reconnaissance*, op. cit, 232 p.

⁷⁵⁴ Honneth A., « Invisibilité : sur l'épistémologie de la "reconnaissance" », *La société du mépris, Vers une nouvelle Théorie critique*, Paris, La découverte, Armand Colin, 2006, p. 225-244.

⁷⁵⁵ Voirol O., « Invisibilités et "système" ». La part des luttes pour la reconnaissance », in Caillé A, Lazzeri Ch. [dir.], *La reconnaissance aujourd'hui*, Paris, CNRS Editions, 2009, p. 321-346.

point précis de notre analyse nous poser la *question éthique de l'équité* de prise en compte médicale et sociale de ces malades. Celle-ci se pose dès l'accès au diagnostic, et se poursuit ultérieurement pour l'accès aux soins, aux centres de référence dont les malades sont parfois éloignés, aux prestations de compensation destinées aux personnes avec une maladie chronique ou un handicap.

Si rien ne se voit, la question est donc : « *comment faire comprendre, partager et faire reconnaître la réalité de la maladie alors que rien ne se voit et que l'on ne croit pas les dires du malade ?* » « *Comment faire reconnaître ce qui est invisible ?* » La formulation de la question et son apparente fin de non-recevoir, peut expliquer la quête éperdue du diagnostic, et la tentation de s'y identifier car c'est bien lui qui va permettre une reconnaissance. Ainsi, il y a comme une métamorphose de la personne malade lorsqu'elle obtient un diagnostic : elle passe d'une position de quelqu'un qui se plaint, qui n'est pas courageux, qui pourrait en faire un peu plus s'il le voulait (lorsque le diagnostic n'est pas connu) à quelqu'un qui a une maladie qui est identifiée. Et, la possibilité de dire qu'elle est rare et génétique donne à cette maladie, jusque-là mise en cause, une considération de gravité socialement incontestable. Vis-à-vis des autres et probablement de lui-même, le malade peut enfin endosser un statut qui impose le respect et la compassion, bref avoir une « vraie » maladie. Et, lorsqu'il est proposé à ces malades de recourir à des signes extérieurs très visibles de handicap (fauteuil roulant, oxygène ou autre), ils acceptent sans discussion. Ces signes, qui pourraient être vécus par d'autres malades comme stigmatisants, permettent de ne plus douter de la reconnaissance de la véracité de la maladie⁷⁵⁶.

Si la maladie déforme ou est invalidante c'est l'autre versant de la même question qui s'exprime : « *comment puis-je trouver une place dans cette société qui exclut ceux qui sont différents ? Comment faire pour ne plus être stigmatisé ?* » Si le handicap est visible (par exemple le recours à un fauteuil, ou la canne blanche), le malade peut, de ce fait, se sentir exclu de la communauté des bien-portants en en étant rejeté. Les regards évoqués à plusieurs reprises lors des entretiens peuvent être perçus comme très agressifs et excluants. Mais le plus dur semble être quand les regards se détournent. Nous retiendrons ces mots de Chrysaline dans un roman biographique sur la maladie de Strümpell-Lorrain : « Il y a la rue, ceux qui te regardent comme une bête curieuse. Ceux qui ne te voient pas... surtout pas. La douleur, on s'y habitue.

⁷⁵⁶ Ainsi, certains malades atteints d'un SED hypermobile adhèrent sans hésitation à une prescription d'oxygène dont la justification médicale est discutée. Certains se filment ainsi sous O₂ et déposent leur vidéo sur les réseaux sociaux.

Mais la transparence... ça c'est le plus dur. Ils ne te parlent pas. Ils t'évitent. Ils baissent les yeux »⁷⁵⁷. Nous repensons alors à cette remarque faite lors d'un groupe de parole avec des personnes porteuses d'un locked-in-syndrome⁷⁵⁸. L'un des participants, très jeune, nous confiait : « *les yeux qui nous regardent et nous jugent on peut s'y faire, mais, pour moi, ce qui est le plus dur c'est quand il n'y a plus de regard* ».

b) Des dénis de reconnaissance

Dans la situation particulière qui nous préoccupe, nous pouvons pointer que la question de la connaissance précède celle de la reconnaissance si l'on considère que la maladie en cause implique d'être connue pour pouvoir être reconnue. Mais, au-delà de cette seule donnée c'est bien la personne qui en est porteuse qui demande à être reconnue à la fois comme sujet et comme sujet malade. L'une et l'autre ne vont pas sans l'autre. Si le sujet n'est reconnu que comme malade, il peut même disparaître en tant que sujet ; à l'inverse, s'il n'y a que la personne qui est reconnue c'est la maladie qui devient inexistante. C'est précisément cet enjeu de reconnaissance qui peut éclairer la difficulté de la relation à l'autre, évoquée dans les entretiens, quand rien ne se voit, quand la maladie rare ne se manifeste pas extérieurement.

Dans cette dynamique, Honneth analyse ce qu'il identifie comme « le mépris de la reconnaissance » « [...] caractérisé par un comportement qui est injuste en ce que, avant même d'atteindre les sujets dans leur liberté d'action ou de leur porter un préjudice matériel, il les blesse dans l'idée positive qu'ils ont pu acquérir d'eux-mêmes dans l'échange intersubjectif »⁷⁵⁹. Dans la situation qui nous intéresse, le déni de reconnaissance peut concerner les maladies elles-mêmes qui, diagnostiquées avec parfois des dizaines d'années de retard conduisent à des prises en charge parfois totalement inadaptées (par exemple les multiples chirurgies effectuées sur les articulations des malades avec un syndrome d'Ehlers-Danlos, chirurgies qui apparaîtront totalement contre-indiquées lorsque le diagnostic sera connu). Mais, le déni concerne aussi les malades porteurs de ces maladies, au risque du « mépris » qui « constitue une atteinte qui menace de ruiner l'identité de la personne tout entière »⁷⁶⁰.

⁷⁵⁷ Mauduy J.-P., *Regarde-moi, Vivre avec une maladie orpheline*, Paris, Editions Cheminements, 2009, p.144.

⁷⁵⁸ Maladie vasculaire rare, associant une tétraplégie complète, seuls les yeux et les paupières sont mobiles, la parole est impossible mais le patient à toute sa conscience et communique par les yeux.

⁷⁵⁹ Honneth A., *ibid*, p. 161.

⁷⁶⁰ Honneth A., *id.*

Dès la naissance, nous sommes dans un monde inter-dépendant, inter-relationnel, inter-humain, donc social. C'est ce déni de reconnaissance du sujet, comme membre vivant au sein de notre humanité, qui est probablement la non-reconnaissance la plus violente. En effet, deux formes de négation de l'autre existant peuvent être repérées. La première est celle qui nie l'existence même de la personne. Elle a été douloureusement évoquée par Natacha lorsqu'à sa naissance les médecins ont conseillé à ses parents de l'oublier et d'investir sur ses autres frères et sœurs. C'est bien la reconnaissance première de l'existence de l'être lui-même qui est alors niée. C'est la négation, le refus de la reconnaissance fondamentale de l'autre comme être de la communauté humaine au vu des déformations constatées à la naissance et qui semblaient majeures. Paradoxalement, nous pouvons nous demander si cette injonction faite aux parents - et heureusement non suivie - par le corps médical de l'époque (1960) ne l'a pas été par souci de « bien-faire », pour protéger la cellule familiale non touchée. Mais quelle extrême violence et quel pouvoir !

Une autre situation est la reconnaissance d'autrui comme sujet avec un handicap, dont on peut se moquer. La mère de Clotilde évoque, à ce propos, les réflexions entendues par sa fille. Là, c'est bien Clotilde vue avec sa différence qui est niée comme être semblable à ceux, qui, par leurs remarques, l'excluent. Sa différence physique entraîne des conséquences négatives très blessantes et injustes. « Une blessure physique devient une injustice morale quand la personne concernée est forcée d'y voir l'effet d'une action par laquelle elle se trouve intentionnellement méprisée dans un aspect essentiel de son bien-être »⁷⁶¹. Nous comprenons facilement que Clotilde ait pu être blessée dans sa relation à elle-même, et que tout un travail psychique personnel ait été nécessaire, pour qu'elle acquière l'attitude d'indifférence actuelle face à des remarques de ce genre.

Les deux situations évoquées relèvent de deux niveaux de non-reconnaissance différenciés par A. Smith, sensible à cette dualité : « Etre oublié par les hommes ou en être désapprouvé sont des choses entièrement différentes »⁷⁶². Les champs évoqués lors de ces vécus d'exclusion ouvrent très largement les formes expressives signifiant la non-reconnaissance d'autrui comme malade ou avec un handicap : la parole y joue un rôle tout aussi important que les regards. Cette non-reconnaissance s'exprime aussi fortement par les refus de reconnaissance sur le plan social et

⁷⁶¹ Honneth A., Article Reconnaissance, in Canto-Sperber M. [dir.], *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*, Paris, vol 2, Presses Universitaires de France, 2004, p. 1640-1647.

⁷⁶² Smith A., *Théorie des sentiments moraux*, Paris, Éditions d'aujourd'hui, 1982, p. 50-51.

administratif. La dimension sociale de la reconnaissance nous conduit à souligner un point de l'équité éthique qui devrait présider à l'accès à tous aux mêmes droits en matière de santé et de handicap, sans être discriminé par la rareté de la maladie.

Enfin, ce déni de reconnaissance peut s'éprouver de soi-même à soi-même si les sentiments de mal-être, de déni de soi ou d'injustice dominent le ressenti psychologique de la personne malade. Nous percevons, alors, l'importance majeure de la reconnaissance d'autrui, de l'accueil inconditionnel de soi par autrui qui signifie « tu as du prix à mes yeux et je t'aime » selon la belle formule biblique⁷⁶³. Les récits qui nous ont été relatés de jugements répétés à l'endroit des malades dans leur période d'errance diagnostique sont des illustrations d'atteinte grave à l'encontre de l'estime de soi, d'autant plus indispensable que la personne est en grande situation de vulnérabilité.

c) Les lieux de la reconnaissance entre malades

Lors des entretiens, nous avons pu noter l'implication de nos informateurs dans le secteur associatif afin de conseiller, soutenir, accompagner d'autres patients vivant une même situation qu'eux. Ainsi, le « soi » touché par l'altérité, la différence, la limite, n'est pas juste orienté sur lui-même dans une boucle égocentrique mortifère, mais *s'ouvre à l'altérité*. Cet engagement illustre, à nos yeux, la responsabilité inconditionnelle vis-à-vis d'autrui proposée par Lévinas : « Je suis toujours responsable, chaque moi n'est pas interchangeable. Ce que je fais, personne d'autre ne peut le faire à ma place. Le nœud de la singularité, c'est la responsabilité »⁷⁶⁴. Cette responsabilité intimement liée à la singularité est la richesse ultime de toute personne, même avec un handicap extrême. Ainsi, les personnes que nous avons rencontrées ont témoigné d'une dimension phénoménologique à la fois unique et universelle, dans laquelle la responsabilité face à autrui, mise en actes, fait sortir de l'indifférence. Une responsabilité mise en acte envers ces autres, que l'épreuve et la traversée de la maladie rendent paradoxalement très proches.

C'est spontanément que les patients interrogés se sont présentés comme étant devenus *patient-pour-d'autres* dans une solidarité avec ceux qui sont éprouvés par une même épreuve, difficilement appréhendée par ceux qui ne l'ont pas vécue et qui ne peuvent alors qu'en connaître le récit. Nous nous demandons s'il ne s'agit pas là d'une particularité très spécifique

⁷⁶³ Bible de Jérusalem, Ancien Testament, *Isaïe* 43, 4.

⁷⁶⁴ Lévinas E. (Entretien avec Christian Delacampagne) in *Entretiens avec Le Monde. 1. Philosophies*, Paris, La Découverte, 1984, p. 143.

du vécu des personnes atteintes ou touchées par une maladie rare d'origine génétique source de la solidarité que nous allons développer. Nous sommes dans le paradoxe où la rareté initialement réduite à une simple activité de démembrement est la source de la mise en œuvre d'un rassemblement et d'une activité *pour-l'autre* et d'une non-indifférence au vécu de l'autre même si on ne le connaît pas physiquement. Le seul lien est celui de la maladie. Il justifie ce rassemblement entre *mêmes-différents* ; c'est bien ce qui se passe dans les forums de malades où la seule exigence est d'être concerné de près (dans sa propre chair ou dans son esprit) ou de plus loin (pour la famille, les aidants) par l'expérience de la maladie. Les titres des forums illustrent cette solidarité comme l'illustrent ces quelques titres : « Association Française des Syndromes de Rett, Syndromes de Rett ouvert à tous, Ma sœur son combat contre le syndrome de Rett, Regroupement des familles ayant un enfant souffrant du syndrome de Rett ». L'accueil d'un nouveau participant insiste sur le soutien qu'il trouvera sur le forum et sur sa liberté de pouvoir y dire (ou y « poster ») même les moments les plus difficiles.

Les associations de patients, les cellules d'écoute, les échanges sur les forums Internet, où chacun s'expose dans sa fragilité, mais aussi dans son expérience de la traversée, peuvent-ils être considérés comme de nouvelles façons de décliner la mise en œuvre de « la proximité [...] pour l'autre en guise de responsabilité⁷⁶⁵ » proposée par Lévinas ? Nous y retrouvons ce que Simone Plourde⁷⁶⁶ retient de la proximité décrite dans *Autrement qu'être* d'E. Lévinas : « la proximité [...] comme fraternité, approche du prochain, contact et simplicité gratuite pour autrui, ouverture de soi, imprudente exposition à l'Autre, passivité sans réserve, asymétrie, absence de synchronisation, référence à une raison pré-originelle, c'est-à-dire anarchique, puisque “ la proximité n'est pas de ce temps commun des horloges qui rend possible les rendez-vous. Elle est dérangement” »⁷⁶⁷. Dérangement et inquiétude, oui, parce que les malades entre eux se soutiennent, vivent leurs aggravations successives, leur moral fluctuant, le décès de l'un d'eux... Les cellules d'écoute peuvent être appelées n'importe quand, indépendamment de la capacité, de la disponibilité, de l'état de santé ponctuel de celui qui reçoit l'appel. Dérangement comme une mise en pratique de *l'éthique de la proximité* « de l'un-pour-l'autre, relation à sens unique, ne revenant, sous aucune forme, à son point de départ, l'immédiateté de l'autre, plus immédiate que

⁷⁶⁵ Lévinas E., *Autrement qu'être ou au-delà de l'essence*, Paris, Biblio essais, Livre de Poche, n° 4121, 1978, p. 127.

⁷⁶⁶ Plourde S., *Emmanuel Lévinas, altérité et responsabilité*, Guide de lecture, Paris, Le Cerf, La nuit surveillée, 1996, p. 63.

⁷⁶⁷ Lévinas E., *ibid*, p. 129-155.

l'immédiate identité dans sa quiétude de nature, l'immédiateté de la proximité »⁷⁶⁸. Le soutien de l'autre n'est dans ces appels soumis à aucune condition, il est bien vécu dans l'immédiateté de la proximité qu'offre un appel téléphonique ou un message d'appel à l'aide par mail. L'échange se fait au risque des limites de l'empathie, non soumis aux impératifs académiques des soutiens professionnels même si une formation à l'écoute est proposée aux membres de ces cellules. Ces dispositifs associatifs de mises en commun et d'*être pour l'autre*, conduisent à un décentrement de la personne malade, vers autrui qu'elle ne connaît pas mais qu'elle souhaite soutenir et aider, spontanément, sans retour pour vivre un *être avec*. « La vulnérabilité est cette capacité à être affecté, exposé à la blessure du monde et à l'existence même d'autrui — éprouvée dans le corps et dans la conscience, à ce point où le bouleversement ne se retourne pas sur moi-même, m'ouvre à une autre existence. Je fais l'expérience d'être vulnérable à l'existence d'autrui, affecté par ce qu'il est »⁷⁶⁹. C'est dans cette *reconnaissance mutuelle des fragilités* que la relation peut s'établir, ouvrant vers une humanité ainsi partagée, « parce que c'est ma propre vulnérabilité que je rencontre dans la vulnérabilité de l'autre [et ...] que je peux être dans la compassion [...] cette part de moi-même ne veut pas seulement compatir au sens limite de "co-souffrir", mais elle veut aussi se "co-réjouir" »⁷⁷⁰. C'est ce qu'évoque si bien Alexandre Jollien quand il évoque les liens qui l'unissaient à ses compagnons d'infortune dans le centre où il résidait : « notre existence était à la fois inhabituelle, angoissante et belle. Le regard et le geste atténuaient l'isolement. »⁷⁷¹.

Dans un premier temps c'est donc la reconnaissance du même, de l'identique de moi, en l'autre qui initie le lien. Première phase de connaissance de l'autre rencontré, qui est celle de l'identification d'un individu qui est apparemment comme moi (au niveau de sa santé). Mais cette connaissance est immédiatement associée à une reconnaissance qui vient m'assurer que *la vie est possible* avec notre différence. Cette reconnaissance-là entraîne à sa suite beaucoup plus que la reconnaissance du même, elle conduit à reconnaître ce que l'autre nous donne, les voies qu'il nous ouvre, la réassurance qu'il nous permet de retrouver. Reconnaître le *même différent comme moi*, permet en fait de *reconnaître le vivant en l'autre*. Cette assurance, qui peut s'inscrire comme une profonde espérance en l'avenir nous a été très clairement exprimée par la

⁷⁶⁸ *Ibid*, p. 134.

⁷⁶⁹ Zielinski A., « Avec l'autre. La vulnérabilité en partage », *op. cit.*

⁷⁷⁰ Ricot J., « Pour une compassion intelligente », *Quand la fragilité change tout*, coll. Paris, Albin Michel, 2013, p. 127-150.

⁷⁷¹ Jollien A., *Eloge de la faiblesse*, *op. cit.*, p. 38.

mère de Clotilde lorsqu'elle nous dit que, de voir une malade adulte avec la même maladie que sa fille leur a permis à tous de se projeter dans un avenir possible.

Se reconnaître en l'autre *différent comme moi* illustre la dimension de la reconnaissance comme « une valeur sociale de confirmation d'une existence (individuelle ou collective) par d'autres existences »⁷⁷². La reconnaissance dont a encore plus besoin que quiconque, la personne malade qui peut se croire être *la seule au monde* dans sa situation. Elle a besoin d'être reconnue comme une personne à part entière et une personne vivante, visible, aimée, dont « la visibilité sociale [de sa] vie se voit garantie »⁷⁷³.

Cette reconnaissance de soi par soi, souvent mise à mal par les déformations du corps, les douleurs, les pertes successives ne peut pleinement s'établir que si une reconnaissance de soi par l'autre s'affirme dans le même temps. « La préservation du contact avec soi présuppose la préservation du contact avec les autres »⁷⁷⁴. Si la « possibilité d'instaurer une relation positive à soi-même dépend de l'expérience de la reconnaissance »⁷⁷⁵, la reconnaissance sociale, qui inclut aussi la reconnaissance médicale, prend valeur éthique fondamentale. Elle permet que l'autre, et tout particulièrement le malade ou la personne avec un handicap, se trouve *réinstauré comme sujet*, responsable de ses actes et de sa manière d'assumer la maladie dont il est atteint.

Nous percevons que les différents lieux de reconnaissance du malade diffèrent dans leurs expressions et dans leurs conséquences. La reconnaissance de *soi par soi devenu différent* est probablement un des premiers lieux de l'enjeu de la reconnaissance. Il s'agit de se retrouver soi-même dans sa *mêmeté* et son *ipséité* et probablement plus sur le versant ipséité. En effet, la maladie n'ayant pas de caractère brutal, les changements physiques sont progressifs lorsqu'ils existent et le sont, le plus souvent dès la naissance. Le récit de soi peut concourir à ce premier objectif. Mais la reconnaissance se joue aussi sur d'autres champs. *Médicale*, elle intervient directement sur la reconnaissance de la souffrance du malade, souffrance identifiée et parfois traitée, dans tous les cas entendue. *Sociale*, elle permet d'être compris avec ses limites et ses besoins spécifiques sans se sentir jugé ou déprécié. *Entre malades*, elle est source d'échanges et d'une compréhension intersubjective, puisque vivant la même expérience. Elle est le fondement d'une empathie et d'une solidarité toute particulière entre malades, faisant écho à leur manière à

⁷⁷² Le Blanc G., « L'épreuve sociale de la reconnaissance », *op. cit.*, p. 127-143.

⁷⁷³ *Id.*

⁷⁷⁴ *Id.*

⁷⁷⁵ Honneth A., *La lutte pour la reconnaissance*, *op. cit.*, p. 208.

l'*a priori* de bienveillance attribué lors de la manifestation de la reconnaissance d'autrui, selon la belle formule d'Honneth : « [...] les expressions du visage [...] [vont] bien au-delà d'une simple attestation de reconnaissance de l'existence de l'autre et de ses caractéristiques propres, car ces réponses manifestent une disponibilité motivée à s'engager à des actions de nature bienveillante à l'égard de l'autre personne »⁷⁷⁶.

d) Les sphères de la reconnaissance mutuelle

Les trois sphères de la reconnaissance analysées par Honneth se déclinent sans difficulté dans la situation qui nous préoccupe.

L'amour et l'amitié sont bien des valeurs ressenties comme indispensables pour garder la *confiance en soi* tant au niveau du cercle familial que des amis proches. Ces valeurs se retrouvent entre malades, avec cette valeur ajoutée décrite par tous qui est une *compréhension réciproque* du vécu de la maladie, inconnue jusqu'à cette rencontre de l'autre malade.

La reconnaissance *juridique* contribue à souder le groupe qui s'organise le plus souvent en association, ou en collectif⁷⁷⁷ de personnes autour de la problématique d'une maladie en reconnaissant que chacun de ses membres est « capable de participer à la formation d'une volonté discursive »⁷⁷⁸. En pratique, cela se joue dans la répartition des tâches à la hauteur des capacités de chacun, et à ce soutien mutuel qui sera peut-être réduit au seul fait d'être là, vivant, signe que la vie est possible, avec et malgré la maladie. Elle sera garante du *respect de soi*, et du corps même malade et abîmé.

La troisième sphère est celle de la reconnaissance *sociale* qui conduit à *l'estime de soi*. Les mots de A. Honneth prennent une connotation très forte : « le mécanisme de l'estime symétrique explique aussi que la guerre représente souvent un événement collectif capable d'établir des liens de solidarité spontanés par-delà les barrières sociales : on voit à nouveau s'instaurer ici, dans l'épreuve partagée des souffrances et des privations, un nouveau système de valeurs qui permet aux sujets d'estimer autrui pour des prestations et des capacités qui leur paraissent auparavant dépourvues de signification sociale »⁷⁷⁹. C'est ainsi que dans une association de

⁷⁷⁶ Honneth A., « Invisibilité : sur l'épistémologie de la "reconnaissance" », *op. cit.*, p. 239.

⁷⁷⁷ Par exemple le collectif Dingdingdong autour de la maladie de Huntington.

⁷⁷⁸ Honneth A., *La lutte pour la reconnaissance*, *op. cit.*, p. 146.

⁷⁷⁹ *Ibid.*, p. 156.

malades⁷⁸⁰ se retrouvent des personnes de tout horizon social, de tout niveau culturel, de tout âge ou toute situation familiale. Leur point commun de reconnaissance et de regroupement est le seul vécu commun de la même maladie. Cet aspect n'est pas sans expliquer les tensions qui peuvent exister au sein de ces mêmes associations.

2. *De l'ego à l'alter*

A titre individuel et collectif, la confiance, le respect et l'estime de soi initialement mis à mal sont probablement ce qui donne aux malades l'audace de prendre la parole. Ils se donnent les moyens pour la faire entendre et se battent pour qu'elle soit reconnue en complément du discours médical. Vivre le nonaccès à un diagnostic par manque de connaissances, vivre l'absence de propositions thérapeutiques et la non-reconnaissance de sa situation de malade atteint d'une maladie qui ne se voit pas, sont des situations ressenties comme une injustice. Dans toutes les associations, un des premiers objectifs est de faire connaître leur maladie pour permettre d'accéder à un droit très particulier, qui serait celui d'un *droit au diagnostic* équitable sur l'ensemble du territoire.

La méconnaissance initiale est un « motif déterminant d'une lutte pour la reconnaissance »⁷⁸¹ pour reprendre la main et redevenir sujet responsable de sa vie et, ainsi, sortir d'un vécu totalement passif et victimaire de la maladie. Cette forme de lutte serait une transformation profondément éthique de la blessure initialement très personnelle, d'une exclusion, d'un jugement : « *vous êtes une menteuse* », d'une mise en doute des faits rapportés par le malade : « *c'est dans la tête* », d'une culpabilisation : « *c'est de votre faute, vous vous êtes fabriqué un enfant avec un handicap* » en lutte commune, ouverte et destinée à d'autres dans la même situation. Cette lutte est individuelle et en groupe, sociale et en quelque sorte politique, passerelle de la blessure personnelle à une dimension générale pour tout autre. De cette reconnaissance initialement autocentrée, naît une solidarité intersubjective pour permettre de partager avec d'autres cette reconnaissance. C'est cette transformation de l'expérience, ce passage de *l'ego* à *l'alter*, qui nous paraît être l'une des postures éthiques spécifiques du malade atteint d'une maladie rare d'origine génétique.

⁷⁸⁰ Nous avons pris le parti d'appeler les associations « association de malades » et non de patients pour reprendre la dénomination utilisée par l'Alliance Maladies Rares.

⁷⁸¹ Honneth A., *ibid*, p. 169.

La dynamique de reconnaissance est dans un premier temps un travail très *ego*-centré. L'enjeu est le « sauvetage » du malade qui vient d'apprendre son diagnostic et qui ne sait pas vers qui se tourner. Nous avons trop entendu voilà une vingtaine d'années, des malades qui nous disaient être une dizaine en France et qui ne savaient pas à l'époque comment rencontrer les autres. Pouvoir connaître ces autres, les reconnaître comme identiques à soi, malades atteints de la maladie X ou Y, fut probablement l'urgence de la création des premières associations : mettre du lien, faire en sorte que les malades ne se sentent plus seuls. Cette demande existe encore mais maintenant les chemins de la reconnaissance sont multiples : médicaux par les centres de référence, sociaux par les associations, les forums ou les réseaux et nombreux groupes qui se sont formés. Cette organisation a permis de passer d'une reconnaissance pour soi à une reconnaissance pour autrui. Il s'agit, en effet, à partir d'une expérience singulière d'en faire une richesse collective. C'est ce qui se joue dans une reconnaissance de *l'alter* malade avec plus de 200 associations de malades actuellement réunies dans le collectif de l'Alliance Maladies Rares. Cette *reconnaissance de l'autre et par l'autre* instaure une relation de reconnaissance réciproque alors que la personne peut ne pas être reconnue comme malade avec son lot de souffrances par des tiers non malades.

Nous faisons l'hypothèse que c'est dans cette reconnaissance-là que trouve son origine la solidarité très particulière qui s'établit entre malades d'une même maladie. Solidarité, « comme une sorte de relation d'interaction dans laquelle les sujets s'intéressent à l'itinéraire personnel de leurs vis-à-vis, parce qu'ils ont établi entre eux des liens d'estime symétrique »⁷⁸². C'est dans cette solidarité très spécifique entre malades que s'établit une reconnaissance intersubjective conduisant à un projet commun qui s'organise dans le cadre associatif « dans lequel chacun apprend à reconnaître l'importance des capacités et des qualités des autres »⁷⁸³. Nous nous souvenons d'une réflexion d'un médecin lors d'un essai thérapeutique qui nous racontait comment une malade avait refusé un traitement qui aurait pu lui être proposé, car elle était incluse dans un essai et la prise de ce médicament aurait conduit à ce qu'elle quitte l'essai. Elle lui a expliqué qu'elle ne voulait pas ralentir l'essai en devant le quitter, compte tenu du faible nombre de malades inclus. Spontanément, cette malade a fait passer son intérêt particulier après celui du collectif. La solidarité ainsi manifestée est donc très forte et nous a évoqué cette « *solidarité des ébranlés* » décrite par Patočka, philosophe tchèque du début du XX^e siècle. Il

⁷⁸² *Ibid*, p. 156.

⁷⁸³ *Ibid*, p. 156.

utilise cette expression à propos de l'expérience du front par les combattants revenus de la guerre de 1914. Cette solidarité est celle « de ceux qui ont subi le choc, de ceux qui sont à même de comprendre ce dont il y va dans la vie et dans la mort, et, par conséquent, dans l'histoire »⁷⁸⁴. La force de l'expression vient probablement de l'oxymore de ces deux mots associés : *solidarité* qui vient de *in solido* soit « pour le tout » et *solidum* « le solide » et « totalité d'une somme »⁷⁸⁵, et le terme *ébranlé* qui vient de *esbranler* (1420) idée de « faire chanceler », dans le contexte militaire « mettre en désordre » (une armée), au XVI^e « mettre en péril, en ruine »⁷⁸⁶. *La solidarité, la solidité des chancelants* voilà bien le défi auquel sont confrontés les malades atteints d'une maladie rare d'origine génétique chronique sans guérison possible et souvent progressivement évolutive ! Nous touchons là à cette énergie bouleversante de la métamorphose de ceux qui doivent trouver leur voie pour inventer cette nouvelle vie.

3. *Les collectifs de malades*

La multiplicité des maladies rares génétiques et leurs parcours éprouvants déjà évoqués ont concouru à la création de nombreuses associations de malades. Plusieurs motifs expliquent leur création. Si nous rejoignons l'hypothèse de A. Honneth, le sentiment de ne pas être reconnu socialement peut « par les émotions négatives qui accompagnent l'expérience du mépris [...] constituer la motivation affective dans laquelle s'enracine La lutte pour la reconnaissance »⁷⁸⁷. C'est fort probablement l'un des motifs conscients ou non qui a concouru à la multiplicité des associations et à leurs regroupements pour que leurs voix soient entendues.

Les premiers groupes ont été historiquement des groupes de soutien entre malades. Leurs prémices sont repérées en 1935 par la création des Alcooliques Anonymes aux USA. Deux alcooliques considérés comme perdus se rencontrent et partageant leur histoire ; ils se soutiennent et deviennent abstinents. Ils créent ainsi le premier groupe de soutien dont il existe maintenant plus de 120 groupes dans le monde entier. Mais ce qui motivait aussi le regroupement de ces premiers membres était déjà la revendication militante d'une expérience, d'une connaissance différente de celles du monde médical : « Nous, alcooliques, en savons plus,

⁷⁸⁴ Patočka J, *Essais hérétiques. Sur la philosophie de l'histoire*, trad. Abrams E, Verdier, Lagrasse, 1981, p. 144-145.

⁷⁸⁵ Rey A, « solidaire », *Dictionnaire historique de la langue française*, op.cit., p. 1966.

⁷⁸⁶ Rey A, « branler », *ibid.*, p. 209.

⁷⁸⁷ Honneth A., *ibid.*, p 166.

collectivement, sur l'expérience de l'alcool et sur les moyens d'en sortir que les psychiatres, psychologues et autres alcoologues. Partageons donc ce savoir entre nous afin de multiplier nos chances de quitter la bouteille »⁷⁸⁸. Nous retrouvons là la revendication d'un savoir propre, un savoir d'expérience, notion que nous avons développée précédemment.

Au cours du XX^e siècle, les grandes associations de personnes avec handicap jouent un rôle important dans la politique du handicap. Dès le XIX^e siècle, on voit apparaître une proposition de soutien spécifique au handicap sensoriel sous la forme de l'Association Valentin-Haüy au service des aveugles et des malvoyants, créée en 1889 par Maurice de La Sizeranne. La spécificité de leur prise en charge venait d'être institutionnalisée lors de la création de l'hôpital des Quinze-Vingt à Paris (1800). Ce n'est que bien plus tard, en 1921, qu'est créée la FNATH (Fédération Nationale des Accidentés du Travail et des Handicapés) en lien avec les accidentés du travail. En 1929, c'est l'ADAPT (Association pour l'insertion sociale et professionnelle des personnes handicapées) qui est créée par Suzanne Fauché (atteinte d'une tuberculose osseuse). Il s'agit donc de deux associations orientées sur l'insertion professionnelle de la personne avec handicap.

Ultérieurement, les associations se structurent en fonction de la nature des handicaps. Elles sont souvent initiées par des personnes concernées par les mêmes difficultés, parents ou adultes. En 1933, l'Association des Paralysés de France (APF) orientée tout particulièrement vers le handicap moteur, naît suite à l'épidémie ravageuse de poliomyélite. Elle vise à reconnaître la personne handicapée à l'égal de tout citoyen et milite en faveur d'une réadaptation spécifique. Elle est suivie par la création en 1960 de l'UNAPEI (Union Nationale des Associations de Parents de personnes handicapées mentales et de leurs familles) pour les personnes avec un handicap mental, et en 1962 de l'APAJH (Association Pour Adultes et Jeunes Handicapés).

L'AFM est créée en 1958 par une poignée de parents révoltés contre l'impuissance de la médecine et de la science face aux maladies neuromusculaires qui touchent leurs enfants. Yolaine de Kepper, mère de sept enfants, dont quatre sont atteints par la myopathie de Duchenne, est la fondatrice et la première Présidente de l'Association. A notre connaissance, c'est la première association de malades atteints d'une maladie rare d'origine génétique et centrée sur un groupe de maladies précises et non sur une déficience (motrice ou sensorielle).

⁷⁸⁸ cité in Borch-Jacobsen M, *Usagers de thérapies et producteurs de maladies, Brèves remarques historico-spéculatives sur l'état présent du champ 'psy'*, consulté sur www.ethnopsychiatrie.net/borchusagers.doc le 4/12/2014

D'autres enjeux se sont fait jour au temps du sida où l'appropriation par les malades de leur propre prise en charge a conduit à des regroupements associatifs, avec une forte connotation de revendication, tels que AIDES (1984), l'Arcat (Association de Recherche, de Communication et d'Action pour l'accès aux Traitements) en 1985, ou Act-Up (1989), puis Actions-traitements (1991). Cette dernière est la première association constituée, dirigée et gérée uniquement par des malades. Le grand mouvement associatif créé et géré par des personnes concernées par une maladie particulière est lancé. Cette dynamique associative cristallise encore plus le mouvement fédérateur de soutien, de sensibilisation et de prise en main par les patients de leur propre santé.

Cette dynamique a fait tache d'huile pour les malades atteints d'une maladie rare qui dès les années 1990, multiplient les créations d'associations de malades. Celles-ci sont regroupées au sein de l'Alliance Maladies Rares qui compte 202 Associations de Maladies différentes⁷⁸⁹.

Nous avons recensé les différentes associations concernées par les malades ou parents qui ont participé à notre recherche. Deux d'entre elles ont été créées par les personnes que nous avons interrogées. Les objectifs sont pour toutes très proches : le soutien et les liens interpersonnels, l'information et le soutien à la recherche. Hormis l'AFM et l'HTAP France, toutes sont gérées par les malades eux-mêmes. La plupart ont un conseil scientifique et travaillent étroitement avec ses membres.

⁷⁸⁹ au 25-07-2015

association	origine	nombre adh.	conseil scient.	statut	objectifs	spécificités
AFM 1958	mère de 4 enfants atteints myopathie Duchenne	4 482	+	bénévoles (3500) et salariés (533)	soutien à la recherche pour trouver des voies de guérison aider au quotidien communiquer, reconnaissance des maladies rares, défense des droits	référénts parcours de santé répit des aidants village vacances
APPT (petite taille) 1976	mère d'un enfant + un médecin+ écrivain	300		bénévoles	veille médicale, soutien psychologique, administratif, sensibilisation, promotion et insertion, communication inter-associative	
RETINA France 1984	plusieurs malades	20 000	+	bénévoles et salariés	lien, regroupement, information, soutien des malades soutien recherche +++	seulement des malades dans le CA
AFSR Sd Rett 1988	4 familles	400	+	bénévoles	soutenir les familles faire connaître la maladie soutenir la recherche et l'accompagnement adapté agir pour la reconnaissance de la personne polyhandicapée	
ASL Strumpell-Lorrain 1992	1 malade	500	+	bénévoles 1 salarié temps partiel	lutte contre isolement partage d'expérience, information, soutien recherche, lien inter-associatif (fédération européenne)	
HTAP France 1997	1 malade avec problème thérapeutique, 1 médecin	800	+	bénévoles et salariés	soutien patients et familles, conseils amélioration vie quotidienne, information, recherche, représentation	
AFSED Ehlers Danlos tous types 1997	2 malades	300	+	bénévoles	rompre isolement aider communiquer aide diagnostic soutenir la recherche	
CLI Cutis Laxa international 2001	parents	243	-	bénévoles	rompre isolement communiquer soutenir la recherche partage d'expériences internationale	
ASK Sd Kabuki 2004	parents	80	+	bénévoles	création réseau de parents et professionnels faire connaître soutien recherche	

Tableau 3 : Le réseau associatif concernant les maladies étudiées

a) Une reconnaissance prototypique

Nous avons évoqué lors de notre troisième partie (chapitre 2) une dimension très spécifique du vécu des malades porteurs d'une maladie rare d'origine génétique : la *reconnaissance de soi en l'autre* porteur de la même maladie que soi. Cette reconnaissance pointe le sentiment d'être différent des autres, et rencontrer ou savoir que d'autres sont comme soi, si différents, peut rassurer. L'angoisse de se « sentir tout seul au monde » est probablement l'une des angoisses existentielles les plus universelles. La reconnaissance d'un autre peut faire naître un sentiment *d'appartenance* au groupe qui vit la même situation que le malade.

Nous avons pris note lors des entretiens que certains évoquaient la notion de famille lorsqu'un nouveau membre rejoignait l'association internationale Cutis Laxa. A l'inverse, lorsqu'un malade décède, ceux qui ont la même maladie que lui, perdent en lui une partie d'eux-mêmes et le vivent douloureusement. Cette mort rappelle et réactualise pour ceux qui sont encore là le risque vital de la maladie. La consolation, la présence soutenante de *l'être-là* est alors souvent la seule possible pour les autres membres de l'association.

Si nous analysons cette caractéristique, nous comprenons facilement qu'elle est d'autant plus présente que la maladie est rare et que le malade se vit comme un cas isolé et éprouve une immense solitude. En période de grippe, il nous est totalement indifférent de rencontrer un autre, que nous ne connaissons pas, touché par le même virus que nous ! Alors que dans le cadre des maladies rares cette reconnaissance va jusqu'au sentiment de reconnaître l'autre comme si c'était un membre de la famille que nous ne connaissions pas encore et que l'on a retrouvé. Et, c'est bien « *la grande famille Cutis Laxa* » qui s'élargit lorsque de nouveaux membres rejoignent l'association internationale⁷⁹⁰. Nominale, ce n'est pas le patronyme qui permet de se reconnaître membre de la même famille, mais c'est le nom de la maladie. Nous sentons bien que le lien génétique a sa place dans ce sentiment de reconnaître un membre de sa famille, mais c'est bien aussi la familiarité, la ressemblance soit de l'apparence soit du vécu qui permettent cette reconnaissance. Ce caractère prototypique propre aux maladies rares génétiques

⁷⁹⁰ CLI-info n° 22 - Juillet 2014

ouvre une voie à un échange possible, à une compréhension par l'autre qui est *différent comme moi* et qui spontanément est censé pouvoir comprendre ce que vit le malade.

b) Un soutien de la résilience

Si nous reprenons les trois sortes de reconnaissance proposées par Honneth, une feuille de route se dessine pour le travail que les collectifs de malades peuvent proposer. Il leur faut trouver les soutiens personnels ou collectifs pour *restaurer la reconnaissance blessée*, pour soutenir la résilience de chacun et réinvestir *la confiance, le respect et l'estime de soi*. Confiance altérée par les conséquences corporelles handicapantes ou limitantes de la maladie, et d'un corps défaillant parfois associé à un sentiment de honte. Ce respect, si souvent atteint par les remarques humiliantes, les jugements hâtifs eu égard à ce qui se voit ou que la personne donne à voir tant médicalement, que socialement. Cette estime de soi, blessée par le dénigrement des capacités possibles de la personne différente au sein de notre société, où la norme est si souvent illustrée par le corps parfait, beau et performant.

Mais ce qui est aussi important à pointer est que la reconnaissance donnée et expérimentée dans le cadre des associations entraîne ce que Tzvetan Todorov⁷⁹¹ nomme une « reconnaissance secondaire ou indirecte ». Il entend par là l'effet *boomerang* positif de celui qui donne à un autre et cite l'exemple de Marek Edelman qui dans le ghetto de Varsovie témoignait que pour survivre, il : « fallait avoir quelqu'un sur qui centrer sa vie, quelqu'un pour qui se dépenser »⁷⁹². En effet, le malade éprouvé dans ses capacités, blessé dans son identité et dans sa biographie, cherche à se reconstruire dans un *soi-pour-autrui* où il peut développer un sentiment de *compétence* et de valeurs. Entre malades, c'est bien toute la personne qui s'engage souvent très intimement, n'hésitant pas à témoigner de son propre vécu face au nouveau patient-adhérent qui arrive. Elle ne cache pas son identité et ne reste pas dans l'anonymat, ne sépare plus totalement la sphère privée de la sphère publique. Nous faisons l'hypothèse que cet engagement ne peut se faire qu'après un certain chemin réflexif de son propre vécu de la maladie. L'autre, auquel un malade va se consacrer, participe indirectement aux facteurs de résilience du malade, à la reconstruction de son identité, par la reconnaissance et le respect manifestés lors de son témoignage. La reconnaissance alors manifestée peut être aussi de l'ordre de la gratitude, du

⁷⁹¹ Todorov T., Sous le regard des autres, *La reconnaissance, des revendications collectives à l'estime de soi*, Auxerre, La petite bibliothèque des sciences humaines, 2013, p. 18-29.

⁷⁹² Edelman M., *Mémoire du ghetto de Varsovie*, Paris, Editions du scribe, 1983, p. 97.

remerciement par le donataire (le receveur) pour le partage de l'expérience et du don ainsi manifesté. Nous nous souvenons combien le don scelle une alliance entre celui qui donne et celui qui reçoit, « la dimension du désintéressement, du *pour autrui* (de l'aimance), l'emporte sur celle de l'intérêt personnel et du *pour soi*. C'est cet excès de la liberté sur l'obligation et du *pour autrui* sur le *pour soi* qui fait la valeur du donateur et qui la mesure »⁷⁹³. En effet, dans le concret, les donateurs de témoignages au sein d'une association de patients le sont par une décision personnelle et libre. Reconnaître qu'il y a eu don invite au contre-don par celui qui l'a reçu (le nouveau malade-adhérent). Nous nous souvenons que témoigner pour d'autres malades peut trouver son origine dans la relation avec le médecin lors de l'annonce du diagnostic, si l'annonce et sa suite ont été vécues comme un espace de don et non comme un acte purement marchand ou d'une condamnation.

Ce qui apparaît alors complexe pour le fonctionnement associatif est l'équilibre entre l'enjeu personnel et collectif. Selon le curseur, l'implication associative peut n'être malheureusement que pour une reconstruction personnelle par le biais de la reconnaissance attribuée par l'association. C'est alors la guerre des *ego*, et nous avons vu des associations ne pas y résister. À l'opposé, le curseur peut être du côté du collectif au risque pour le malade de s'oublier par son engagement associatif, au risque de sa propre déstabilisation.

L'autre limite à cet engagement associatif est la projection angoissante qui peut survenir devant l'évolution péjorative d'un membre de l'association. Pour un nouvel arrivant, il n'est pas si facile de constater lors d'une rencontre nationale qui regroupe nouveaux et anciens, que la maladie peut conduire à devoir être en fauteuil roulant électrique. Dans notre expérience associative, cette crainte est souvent un frein pour la participation des nouveaux malades à des rencontres nationales. Une attention toute particulière est donc nécessaire pour moduler et mettre en mots ces annonces informelles du pronostic qui peuvent être toutes aussi violentes que celles prononcées par le corps médical.

c) Une démarche sociologique

L'engagement associatif au cœur-même de l'épidémie du sida a été analysé et détaillé par Janine Barbot⁷⁹⁴, sociologue. Son analyse met en évidence la grande diversité des enjeux et des modes

⁷⁹³ Caillé A., « Reconnaissance et sociologie », in *La quête de reconnaissance, nouveau phénomène social total*, Paris, Editions la découverte/M.A.U.S.S, 2007, p. 185-208.

⁷⁹⁴ Barbot J., *Les malades en mouvements, La médecine et la science à l'épreuve du sida*, Paris, Balland, 2002.

d'engagement : lutte contre la discrimination des groupes touchés (AIDES) ou expertise dans la recherche pour proposer les dispositifs les plus adaptés afin de gérer l'épidémie (Arcat-sida). Ultérieurement, la seconde génération des associations adoptera une position revendiquée de victime de l'épidémie. Leurs objectifs sont alors plus sociologiques visant une réhabilitation des victimes en les rendant « consommateurs de soins » et non plus patients comme pour Actions Traitements, ou revendiquant leur reconnaissance comme « citoyen », acteur de la sphère politique et non plus comme « paria » pour Act-Up-Paris.

Pour J. Barbot⁷⁹⁵, le temps associatif de l'épidémie du sida est revendiqué par toutes les associations comme une inversion de posture du patient démuni et passif vers celle d'un activisme thérapeutique. Elle identifie plusieurs types de patients actifs, modèle qui sera défendu et prôné par chaque association selon des sensibilités et des postures revendicatives différents : pour *AIDES*, c'est « le malade gestionnaire de sa maladie », pour *Act-up* « le malade émancipé par le collectif » c'est-à-dire une prise de pouvoir des malades qui s'appuie sur leur engagement direct et personnel dans la lutte contre le sida, sur l'acquisition de connaissances jusque-là détenues par le seul corps médical. Pour *Actions Traitements* le modèle est celui du « consommateur de pointe », à la recherche du meilleur traitement le plus adapté et pour *Positifs* le modèle du malade le plus en lien avec la recherche, puisque participant lui-même à des essais thérapeutiques comme « expérimentateur »⁷⁹⁶. Ultérieurement ces associations se sont engagées dans les essais, les développements de nouveaux protocoles thérapeutiques (« la pêche aux molécules »⁷⁹⁷) ainsi que dans la facilitation d'accès aux protocoles compassionnels.

Ce rapide parcours des précurseurs associatifs de malades touchés par le sida n'est pas sans conséquence sur la dynamique propre des associations de malades touchés par une maladie rare d'origine génétique. Même si ce lien n'est pas assuré de façon consciente, il nous apparaît *a posteriori* comme assez évident. D'une part ces associations ont ouvert la porte sociétale d'une prise de parole puis d'une action des malades dans la prise en charge de leur maladie. Elles ont, bien-entendu, développé des modalités de soutien direct aux malades, puisque l'une des associations en a même porté l'acronyme sous le terme de AIDES qui entre autres apporte soutien et accompagnement aux malades. Elles ont participé à porter médiatiquement, et donc socialement, leur statut de malade, à le revendiquer et à le défendre, sorte de retournement du

⁷⁹⁵ *Ibid*, p. 83.

⁷⁹⁶ *Ibid*, p. 84.

⁷⁹⁷ *Ibid*, p. 203.

stigmaté, au nom duquel la reconnaissance sociale est défendue. Toutes ces dimensions sont celles aujourd'hui portées par les associations de malades atteints par une maladie rare. Un des traits caractéristiques de ces associations est qu'elles ont été fondées et sont animées par des personnes elles-mêmes malades ou parents de malades qui revendiquent leur statut de malade pour le faire connaître. La dynamique alors initiée s'est trouvée institutionnalisée dans celle de la « démocratie sanitaire » dont nous bénéficions aujourd'hui de toutes les retombées positives dans le système de santé : place participative des patients, droits des patients, possibilité de recours et/ou d'indemnisation, partage et co-construction des savoirs.

Médicalement, l'arrivée des nouvelles thérapies a permis de ré-envisager un avenir possible ; l'engagement associatif a alors décliné : « soudain, on avait la confirmation de ce que nous redoutions : les séropositifs rejoignent les associations uniquement quand ils ont peur [...] »⁷⁹⁸, ce qui interroge sur « l'utilisation kleenex » du milieu associatif ; on y va quand on en a besoin et on le jette après usage ! Manière de faire que l'on peut associer au terme ambigu et discutable actuellement utilisé pour désigner les « usagers de la santé ».

L'engagement associatif est un lieu de socialisation et de reconnaissance entre pairs mais aussi de reconnaissance empathique, de sollicitude qui permet de se décentrer de soi et de sa problématique et de retrouver sa place de sujet agissant face à la maladie. Aider un autre peut aider soi-même à donner sens à ce qui arrive. Ce qui s'est avéré très évident pour les malades du sida l'est dans les autres associations de malades : « Le cadre associatif constitue une ressource essentielle pour neutraliser, domestiquer “ le mal ” en soi : le rendre représentable, en faire un objet de discours, de travail... un objet mis hors de soi pour en accroître le contrôle »⁷⁹⁹. L'engagement associatif, souple et adaptable, peut ainsi prendre place comme un pouvoir d'agir, d'être reconnu et d'être utile, d'avoir des tâches à effectuer, de prendre des responsabilités collectives, de se réinsérer socialement. Des compétences professionnelles y sont le plus souvent très appréciées (trésorerie, secrétariat...) L'engagement permet de sortir de sa propre souffrance et très matériellement, de sortir de chez soi, d'ouvrir son espace intérieur à la rencontre avec d'autres et retrouver ainsi une socialisation minimale.

⁷⁹⁸ Lestrade D., co-fondateur de Act'up, (propos de) cité in Barbot J, *Les malades en mouvements, La médecine et la science à l'épreuve du sida*, Paris, Balland, 2002, p. 265.

⁷⁹⁹ Lhuillier D., Amado S., Brugeilles F., Rolland D., « Vivre et travailler avec une maladie chronique (vih-vhc) », *Nouvelle revue de psychosociologie*, 2007, 2, n° 4, p. 123-141, p. 132.

Nous pouvons noter que cet engagement est souvent dans l'ordre du *faire*, probablement la première étape pour sortir de l'enfermement sur sa propre souffrance. Pascal (touché par une maladie de Strümpell-Lorrain, entretien [14]) nous explique cependant le besoin de sortir du *faire*, dans le cadre de son association de malades pour passer à une *posture de l'être* et de l'être non seulement pour les malades qui ont la même maladie que lui mais pour tous les malades atteints d'une maladie rare. Il a alors créé avec sa compagne une association destinée au « bien-être » ouverte à tous les malades touchés par une maladie rare d'origine génétique.

d) Une dimension politique

Les associations de malades ont une portée individuelle et sociologique. Elles ont également une portée politique qui nous est apparue se décliner au niveau personnel et au niveau des collectifs de patients.

Au niveau personnel, la dimension politique soulevée par la situation particulière des personnes touchées par une maladie rare est celle de leur accès à une citoyenneté pleine et entière. Même s'il existe la mise en place d'aides humaines pour la participation à la vie sociale dans le cadre de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH), dans les faits, les personnes en situation de handicap ou avec une maladie chronique ont encore beaucoup de difficultés à accéder à des responsabilités sociales et/ou politiques.

Au niveau collectif, il est facile de constater que les associations de patients sont devenues des acteurs incontournables dans la politique de la santé. Une étude de 2003 à 2009 a été menée par l'Inserm dans le cadre du GRAM⁸⁰⁰ et de la mission Inserm-associations⁸⁰¹. Quatre groupes de travail ont échangé sur les champs d'investissements et de compétences de 52 associations regroupées autour des questions concernant :

- le travail d'information sur les questions de santé complexes,
- l'expérience face aux connaissances formelles,
- les associations et la recherche,
- les regroupements : fédérations, coalitions, collectifs, associations

⁸⁰⁰ Groupe de réflexion avec les associations de patients, <http://www.inserm.fr/associations-de-malades/gram>

⁸⁰¹ <http://www.inserm.fr/associations-de-malades/mission-associations>

- les relations avec le monde économique et l'industrie⁸⁰².

Les collectifs de patients représentent et traduisent la transformation démocratique du champ de la maladie, créant des nouveaux espaces de délibérations, de décisions et de connaissances. Le travail insiste à plusieurs reprises sur la vulgarisation compréhensible par tous d'un discours médical parfois hermétique pour qui n'appartient pas au milieu médical (vocabulaire, protocoles thérapeutiques, informations des effets secondaires, etc.).

Leur positionnement vis-à-vis du monde médical se cherche parfois par une collaboration affichée pour les associations qui ont un conseil scientifique, non par une opposition revendiquée au monde médical.

Une autre traduction politique peut émerger à partir de situations très singulières qui ont donné lieu à l'émergence d'une solidarité exceptionnelle. Nous prendrons pour exemple la situation de Christophe et Lydie Germain, un couple dont l'enfant Mathys est décédé d'un cancer du foie le 31 décembre 2012. Le père, initialement en congé maladie pour accompagner son fils est convoqué par l'Assurance maladie au bout de 3 mois d'arrêt avec injonction de reprise de son travail puisque ce n'est pas lui qui est malade. A son retour dans son entreprise, un formidable mouvement de solidarité s'installe avec le don par ses collègues de leur RTT pour lui permettre d'être à côté de son fils jusqu'au bout. Les parents témoignent que dans les suites du décès de Mathys leur combat, pour retrouver sens à leur vie sans lui, fut de défendre une loi sur la possibilité de donner des RTT au sein d'une entreprise. La « loi Mathys » fut adoptée le 25 Janvier 2012 à l'Assemblée Nationale, en 2014 au Sénat et permet le don de RTT au sein d'une entreprise pour permettre la présence auprès d'un enfant malade ou handicapé de moins de 20 ans⁸⁰³.

Nous voyons par ces différentes dimensions que le mouvement associatif des patients atteints d'une maladie rare d'origine génétique n'est pas seulement un regroupement de quelques personnes qui veulent défendre leurs droits. Il s'agit d'une conversion positive du ressenti initial très partagé de ne pas être reconnu comme malade. Cette dynamique associative, cette présence à l'autre différent comme moi, n'est pas indifférente à l'évolution personnelle de chacun des

⁸⁰² Akrich M., Méadel C., Rabeharisoa V., *Se mobiliser pour la santé, Des associations de patients témoignent*, Paris, Presses de l'Ecole des Mines, coll. Sciences sociales, 2009.

⁸⁰³ Emission de « *Toute une histoire* » du 5/3/2015, France 2.

malades, qui trouvera un jour les motivations et le temps de l'engagement. C'est en tout cas, un chemin d'espérance et de solidarité exemplaire pour une *éthique du vivre ensemble sociétale*.

Chapitre IV - Penser la rareté

Tout au long de notre parcours, nous avons repéré et essayé de disséquer le pouvoir destructeur de la maladie rare d'origine génétique. Nous souhaitons dans cette dernière partie adopter une attitude délibérément positive, pour nous autoriser à penser le tragique de cette expérience en termes ouvrant vers une espérance et une vie possible, différente, douloureuse mais le plus souvent possible.

1. « Le pouvoir révolutionnaire de la catastrophe »⁸⁰⁴

« Ici, petit détour Dingdingdonguien.

La transformation d'une annonce, d'une malédiction, en « bénédiction » voire en élection, recouvre un retournement de perspectives considérable ». [...] « le fait de basculer d'un mode de malédiction (tu es condamnée) en un mode d'élection (cela t'arrive pour que tu en fasses quelque chose) peut en effet, se penser comme un processus de conversion dans son premier sens, de mouvement circulaire, de bascule totale des références, autant que dans le sens théologique de conversion religieuse ».

Rivières A, Test présymptomatique et divination, carnet de notes, 26/12/2012.

Dans cette ouverture finale nous nous sommes inspirée de la découverte d'un collectif très original crée autour d'une jeune femme à propos de la maladie de Huntington. Nous avons assisté en novembre 2014 à la représentation par le collectif Dingdingdong de la pièce *Bon baisers de Huntington-land*, puis lu leur manifeste. Le collectif, original par sa composition (médecins, philosophes, sociologues, historiens) et artistes (plasticiens, écrivains, vidéastes, chorégraphes) veut « inventer une forme inédite de collaboration [...] » pour réussir la mission qu'elle se donne : « explorer la maladie comme une terre inconnue et trouver les formes narratives à la hauteur pour bien raconter, chemin faisant, cette aventure »⁸⁰⁵. Nous avons été touchée lors de la pièce par le dynamisme communicatif et la créativité surprenante pour tenter

⁸⁰⁴ expression empruntée à Kristen M, *Lettre de Maud Kristen au Dr Marboeuf*, 1 mars 2015, consulté le 9/03/2015 <http://dingdingdong.org/divers/lettre-de-maud-kristen-au-dr-marboeuf/>

⁸⁰⁵ Rivières A., *Manifeste de Dingdingdong*, op. cit.

de dire le vécu des malades (pas uniquement par les mots, mais aussi par les gestes, la chorégraphie, l'usage de représentations symboliques). Actuellement, les seuls mots disponibles pour dire le devenir des personnes porteuses du gène malade sont ceux d'une malédiction énoncée par des mots médicaux dramatiques et déterminés. Face à cet oracle, qui « transforme des humains en des créatures médicalement conformes [...] en du déjà connu »⁸⁰⁶, il est important pour le collectif de trouver une contre-voix (ou voie ?) au tragique et de trouver ensemble ce qu'il repère comme une coproduction des savoirs pour tenter de dire l'avenir avec des mots différents. C'est ce pari, cet objectif qui illustre le « *pouvoir révolutionnaire de la catastrophe* ». Cette expression a été utilisée dans une lettre de Maud Kristen, voyante, adressée au collectif pour évoquer le séisme secondaire à l'énoncé du devenir de la personne porteuse de la mutation de la maladie de Huntington et la volonté du collectif d'y résister.

Cette expression résume à nos yeux ce que nous percevons sans bien savoir comment le traduire en mots. Il s'agit bien du même mouvement auquel le malade est invité à partir de l'événement catastrophique de survenue et de diagnostic de la maladie dont il est porteur, à vie.

2. « Les ressorts de l'extrême »

« J'en atteste contre vous aujourd'hui, les ciels et la terre : la vie et la mort, je les donne en face de vous, la bénédiction et la malédiction. Choisis la vie afin que tu vives, toi et ta semence »

Bible, Ancien Testament, Deutéronome, Ch 30, 19. Traduction Chouraqui A.

Nous empruntons le titre de ce chapitre aux travaux de Gustave-Nicolas Fischer qui explore comment le face-à-face avec une situation extrême (maladie grave, expérience des camps de déportation, guerre, perte d'un être proche) mobilise les structures psychiques de la personne qui y est confrontée. Il retient comme situations extrêmes celles où « l'individu ne dispose plus des moyens qui étaient habituellement les siens pour faire face à la réalité, des situations qui conduisent à une confrontation avec la mort, conduisant à un “déchirement de l'identité” »⁸⁰⁷. Cependant, lors de certaines situations, le concept d'extrême nous paraît être plus en lien avec la manière de vivre l'événement que dans le seul événement. C'est pourquoi, dans notre réflexion,

⁸⁰⁶ *Ibid*, p. 78.

⁸⁰⁷ Fischer G.-N., *Le ressort invisible, Vivre l'extrême*, Paris, Psychologie, Seuil, 1994, p. 21-30.

nous avons retenu ce concept pour tenter de le confronter au vécu d'une personne atteinte d'une maladie rare. À ce concept de l'extrême, nous associons celui du chaos secondaire à la survenue de la maladie et à la tentation du malade de s'identifier à son diagnostic. Le risque de fusion entre le malade et sa maladie est une période complexe qui met en danger les repères identitaires du sujet. Le malade peut, en effet, se confondre avec sa maladie, les avatars repérés sur les forums en sont l'illustration. Il peut n'être plus que sa maladie et se refermer sur elle. Le chaos est bien ce lieu d'indifférenciation d'où peut surgir la vie, mais à la condition qu'il y ait une béance, une ouverture capable d'engendrer, c'est-à-dire de faire surgir ou de donner forme. Seule l'ouverture à soi devenu autre, et à autrui permettra le passage par lequel la vie pourra reprendre droit de cité.

Notre objectif n'est pas de théoriser les stratégies mises en œuvres pour la traversée du vécu des maladies rares. Nous souhaitons en préambule de ce chapitre affirmer que toute fragilité et souffrance secondaires à l'errance médicale, au vécu de l'annonce puis des conséquences de la maladie doivent être combattues par tous les moyens possibles. Ce que nous allons explorer est donc cette souffrance résiduelle, incontournable, qui ne s'épuise pas dans la seule plainte.

a) La métamorphose de toute une vie

Il est à noter que la survenue de la maladie rare diffère des maladies envisagées dans l'étude de G.N.Fischer où le diagnostic de cancer, l'accident ou la perte d'un être cher surviennent brutalement. Dans les situations qui nous occupent, la survenue de la maladie se fait progressivement et sournoisement. Le choc n'existe pas comme tel, il serait plutôt sous la forme d'une longue pente destructrice plus proche de la métaphore de l'infiltration, du pourrissement lent et progressif que de celle de l'accident traumatique aigu. Il n'y a ni début ni fin facilement repérables, et l'image de la métamorphose évoque assez justement la transformation nécessaire. Primo Lévi l'évoque dans cette transformation longue et coûteuse à laquelle il lui était impossible de se soustraire : « Tout nous paraissait incompréhensible et fou, mais nous avions du moins saisi une chose : c'était là la métamorphose qui nous attendait »⁸⁰⁸. Il s'agit bien dans la maladie rare de cette transformation qui conduit à laisser les vieux vêtements de la représentation sociale du « bien comme il faut », de l'image de soi infaillible, d'un avenir assuré pour s'habiller d'incertitude et de fragilité. Nous avons longuement exploré combien le terme de mutation était investi dans l'origine génétique de la maladie. Lors de cette phase d'adaptation

⁸⁰⁸ Lévi P., *Si c'est un homme*, op. cit, p. 24.

qui permettra au malade d'apprendre à vivre avec la maladie, il s'agit d'une *métamorphose*, d'une *conversion* personnelle au sens premier de « se retourner » pour pouvoir vivre une vie nouvelle, avec des repères nouveaux tant personnels que sociaux. Ne parle-t-on pas dans le langage courant d'une « reconversion » professionnelle ? Il s'agit donc ici de passer d'une vie conduite comme on l'entend, que l'on maîtrise, où l'on décide et fait des projets, à une vie où l'on est invité à *consentir et accueillir humblement le possible*, l'effort, le moment présent à défaut des projets d'avenir. Ce qui se passe alors c'est le phénomène de transformation radicale mais pourtant en continuité avec le passé, qui aboutit à un être nouveau à partir de l'état initial. L'entrée dans le monde des maladies rares marquerait ainsi l'entrée dans ce long processus de transformation qui conduit à une définition de nouvelles références de vie tant physiques, biologiques, psychologiques que sociales et familiales. Mais le point sur lequel nous insistons dans ce processus est le lien, même ténu, qui persiste avec ce qu'a été la personne avant que la maladie ne se manifeste, puisque fondamentalement elle est la même personne. C'est pourquoi le terme « métamorphose » est justifié, car l'être peut changer mais sa nature reste identique : « La forme se transforme, la substance demeure »⁸⁰⁹.

Il s'agit de se transformer, de s'adapter mais en restant fondamentalement de même nature. C'est ce qui à nos yeux mérite toujours d'être soutenu, mis en mots pour ne pas risquer si la *métamorphose-transformation adaptative* est trop radicale, « un adieu de l'être à lui-même [...] qui n'est pas la mort, qui se produit dans la vie, comme cette indifférence de la vie à la vie qu'est dans certains cas la survie »⁸¹⁰.

Cette voie est le grand danger de l'épuisement de la maladie qui peut éroder, creuser, détruire, transformer jusqu'à la substance de l'être lui-même. Il faut tout mettre en œuvre pour que cette puissance destructrice n'exerce pas sa violence. Il s'agit pour le malade de pouvoir se transformer sans être détruit et croire que cela est possible même si c'est très difficile. C'est la capacité à envisager cette possibilité, cette *ouverture* qui est l'ancrage d'une *espérance* que la vie est à *l'avenir envisageable en dépit et avec* la maladie et ce qu'elle impose. C'est là, pour nous, toute la différence avec la volonté, ou le désir, de garder l'espoir d'un retour « comme avant ». Ce peut être l'aube d'une seconde naissance, qui peut être laborieuse et qui se diffère

⁸⁰⁹ Malabou C., *Ontologie de l'accident, Essai sur la plasticité destructrice*, Clamecy, Ed. Léo Scheer, Variations X, 2009, p. 15.

⁸¹⁰ *Ibid*, p. 39.

d'une renaissance qui sous entendrait ce retour vers « le même qu'avant », fantasmé mais inaccessible.

Cette question est probablement portée par la représentation de la maladie rare d'origine génétique qui peut être pensée soit comme un *processus progressif de continuité* depuis la perception des premiers symptômes soit comme un événement-rupture, qui se tient en lieu et temps où le diagnostic est annoncé. Ce point nous permet d'insister encore sur les conditions de l'annonce diagnostique. Pourtant, ce qui plaide pour cette conception de l'événement est le caractère inguérissable et définitif de la maladie, avec laquelle jusqu'à la mort il faudra vivre. Le retour en arrière, à l'état non malade, fantasmé et espéré, est impossible. Cette expérience est bien sûr, partagée avec toutes les maladies chroniques. Les particularités des maladies rares d'origine génétique sont liées à cette dimension génétique, au lien avec l'origine déjà évoqué et au risque de l'atteinte d'autres membres de la famille.

Si dans le vécu, le processus de continuité est possible, il s'agit alors plus de « s'aventurer au-delà de soi-même, de son image connue, de ses repères et de sa structure, et de remodeler, inventer une autre forme ; se laisser entamer, sculpter, émonder, restructurer dans l'épreuve du passage »⁸¹¹. Nous comprenons alors que cette transformation ne relève pas uniquement du soutien médical, le plus souvent limité, mais d'un soutien très global qui est à inventer, probablement aussi entre pairs et avec des professionnels.

Cette transformation en appelle à deux versants parfois concomitants et pourtant opposés : quitter les vêtements anciens peut être douloureux et difficile à consentir. Revêtir des vêtements neufs dont on ne connaît ni la forme ni les couleurs peut être très angoissant mais peut aussi conduire à inventer du neuf et s'autoriser à « ce que la maladie [puisse] se révéler source profonde, existentielle, de savoir et de création »⁸¹². L'épreuve de la maladie peut être parfois et paradoxalement source de vie nouvelle. Lors des témoignages recueillis, ce qui apparaît est la grande différence entre les personnes qui sont nées avec la maladie et ses conséquences et celles chez qui la maladie s'est manifestée plus tardivement marquant un avant et un après, auquel il semble plus difficile de consentir.

⁸¹¹ Deschamps D., *Psychanalyse et cancer : au fil des mots... un autre regard*, op. cit, p. 168.

⁸¹² Rivières A., *Manifeste de Dingdingdong*, op. cit.

b) Une recherche de sens

La question est parfois sans réponse mais il est clair que cette quête sous-tend tout le processus d'adaptation nécessaire pour pouvoir vivre avec la maladie. Le *pourquoi* ? se transforme en *pour quoi* ?

De nombreuses évocations concernant l'être, la façon d'envisager la vie, de lui donner un sens nous ont été confiées lors des entretiens.

Le malade est invité à travailler l'accueil de ce que l'événement provoque en lui, à l'ouverture de la vie qui reste présente, à chercher l'espérance au cœur de l'insoutenable. La situation peut être *désespérante* ; à lui de ne pas la vivre *désespérée*. Tout ce labeur à la *recherche du sens perdu* est parfois éreintant mais il est fondamental. Il est le lieu où la maladie n'est plus vécue comme une fatalité irrémédiable contre laquelle on ne pourrait rien. L'enjeu, ici, est de sortir de l'aléatoire ou du hasard évoqués pour expliquer la survenue de la maladie, vers une capacité de reprise en main, même minime, comme sujet. Le passage est étroit mais possible, il faut en trouver l'ouverture. La recherche de sens est le lieu et le temps de notre liberté et de notre responsabilité. Personne ne peut donner le sens de ce qui est vécu, il n'est pas donné en soi. On peut simplement s'aider à le chercher et le construire, inlassablement. Xavier Thévenot, théologien et moraliste, expérimentant la maladie témoigne : « La signification des moments de mon existence ce n'est pas une chose qui existe indépendamment de moi, c'est une réalité qui se construit par un double mouvement. Tout d'abord un mouvement de prise en compte et d'accueil de toute la réalité qui m'entoure, ce premier mouvement est en quelque sorte celui de la passivité. Mais, il est un deuxième mouvement, celui de l'activité, voire du combat... Transformer le "chercher le sens" en "donner sens" c'est redevenir auteur – mais non pas seul maître – de son histoire »⁸¹³. Ce sens se donne dans *l'espace intérieur* qui se creuse en nous, où demeure la fine pointe de notre liberté, à tous. La dynamique créative secondaire à l'existence de la maladie concourt à donner sens à l'expérience qui *in abrupto* apparaît ne pas en avoir et qu'il faut combattre par tous les moyens médicaux, s'ils existent. C'est le retentissement, le chemin parcouru, la manière de vivre la maladie qui peuvent donner sens à l'absurde et à son injuste survenue.

⁸¹³ Thévenot X., *Souffrance, Bonheur, Ethique*, Paris, Salvator, 1990, p. 29.

Spontanément ces témoignages nous évoquent la joie de vivre souvent constatée au contact des personnes en situation de handicap. *A minima* cette joie s'exprime souvent par un goût renouvelé aux petites choses du quotidien qui habituellement passent inaperçues. Comme si la vie, parfois comptée prenait un terrible goût de bonheur qu'il ne faut pas laisser se perdre.

Elle ne doit, cependant, pas nous faire oublier les détresses vécues dans le même temps par les mêmes personnes, ces temps d'obscurité où la maladie s'aggrave, où le malade s'identifie à sa maladie sans échappatoire possible. C'est un temps d'effroi, de peur devant cette évolution qui échappe à toute maîtrise et devant laquelle le malade se trouve dépourvu de toute capacité de la moindre mise à distance ou de la mise en mots hormis le cri ou la plainte. Il a peur pour lui, il a peur d'être une charge pour les autres. Il lui faudra tant d'énergie et de courage pour traverser ce temps d'immense solitude, de l'en-bas⁸¹⁴ qui peut apparaître sans fin et oser une parole où doucement la vie pourra peu à peu se frayer un chemin. Nous touchons à l'exigence et à la subtilité, sinon à la tendresse et l'empathie nécessaires pour offrir une écoute qui permette aux mots d'émerger puisque « le recours aux mots distend l'emprise de l'effroi, il rend à nouveau possible l'exercice de la liberté »⁸¹⁵. Pourtant, il ne faut pas oublier que nous sommes souvent démunis devant « la Plainte, seule et entière » c'est-à-dire la grande *Plainte*, parce que « sur la Plainte, on ne pose pas un petit pansement d'espérance »⁸¹⁶. Nous ne pouvons alors qu'être là, et respecter ce temps de la plainte, du silence et de l'épuisement.

c) Inventer sa destinée

Nous avançons dans le vécu complexe des personnes touchées par une maladie rare d'origine génétique. Si nous avons constaté combien ce vécu pouvait *bouleverser* une vie et sa façon de la vivre, nous avons été également très touchée de voir comment ce vécu douloureux était capable *d'engendrement*.

A la lecture de G.-N. Fischer qui a lui-même travaillé sur le vécu des situations extrêmes de la maladie grave et des camps, nous adhérons à ce qu'il a appelé « *le ressort invisible* ». Il le définit comme ce qui permet de « rebondir dans l'épreuve en faisant de l'obstacle un tremplin, de la fragilité une richesse, de la faiblesse une force, des impossibilités un ensemble de

⁸¹⁴ Bellet M., *La traversée de l'en-bas*, Paris, Bayard, 2005.

⁸¹⁵ Chirpaz F., *Dire le tragique et autres essais*, Paris, L'Harmattan, 2010, p. 31.

⁸¹⁶ Muller-Collard M., *L'autre Dieu, La plainte, la menace et la grâce*, Genève, Labor et Fides, 2014.

possibles »⁸¹⁷. Il est « lié à la capacité et à la force d'un individu de retourner la situation pour lutter contre les phénomènes de destruction qui renferment paradoxalement un potentiel de vie, précisément là où la vie s'est brisée »⁸¹⁸. Dans la problématique qui nous occupe, la destruction s'est opérée à plusieurs périodes : avant le diagnostic par cette recherche errante de savoir ce qui se passait, à son annonce, d'autant plus si celle-ci s'accompagnait d'un pronostic terrifiant, sans accompagnement et enfin à sa dimension familiale. Il y a des annonces qui n'ouvrent aucun possible, elles enferment et elles tuent, avant l'heure.

Nous faisons cependant l'hypothèse que, *paradoxalement*, c'est la violence du diagnostic fait aux parents de Clotilde et l'intolérable solitude dans laquelle l'équipe médicale les a laissés qui leur ont permis de trouver en eux l'énergie de créer l'association de patients *Cutis Laxa International*. L'énergie déployée l'a été pour que leur vécu ne se reproduise *jamais*, pour que d'autres parents ne vivent pas le même traumatisme qu'eux.

Pascal a également transformé la violence secondaire au vécu de sa maladie en une *force créatrice ouverte aux autres*. Dans un premier temps c'est la création de l'*association Strümpell-Lorrain*, puis la création d'un court-métrage⁸¹⁹, puis en écho à son chemin intérieur une mise à disposition pour d'autres malades que ceux qui le concernaient et, enfin, plus récemment (2007) la création d'une association d'accompagnement psycho-corporel pour les malades touchés par une maladie rare. Cette association qui est en fait un atelier est encore en cours d'expérimentation afin de s'adapter au mieux aux besoins des malades. Ce parcours est très instructif puisqu'il s'ancre initialement sur les malades *comme lui*, ses pairs. Puis il s'ouvre vers d'autres malades avec une problématique proche, mais non identique signant, ainsi, un décentrement de sa préoccupation et du temps donné aux autres.

Ces deux situations illustrent l'émergence d'une capacité vitale et de ressources insoupçonnées. Ces exemples sont emblématiques d'une métamorphose, mise en acte, d'un premier regard posé sur le sens apparent du vécu d'une maladie rare. Il nous est ainsi manifesté combien la fragilité peut, paradoxalement, être une force et un creuset de créativité. N'est-ce pas là un message fort, manifesté dans notre monde où habituellement les seules forces sont celles du pouvoir, de la normalité, et de l'absence manifestée de défaillances.

⁸¹⁷ Fischer G.-N., *Le ressort invisible*, op. cit, p. 269.

⁸¹⁸ *Id.*

⁸¹⁹ Albert R., *Les athlètes au quotidien d'une maladie rare et orpheline*, Céméa, 2000.

N'est-ce pas un message profondément éthique qui nous dit de ne jamais désespérer d'aucune situation, et que, d'une grande souffrance, la vie peut malgré tout être plus forte si elle peut s'ouvrir au soulagement d'autrui. Si à certains moments, le malade n'y croit plus pour lui-même, il est fondamental que d'autres en soient témoins pour lui et le lui manifestent. Pour cela il ne faut pas être seul, c'est dans le maintien d'une relation à un autre que le passage peut se faire. Il y a des temps où il faut se laisser porter. Il faut donc un ou des tiers, qui sachent attendre et respectent le temps nécessaire pour poser la question : « que veux tu que je fasse pour toi ? »

Cette ouverture à autrui n'est d'ailleurs probablement pas uniquement altruiste. Aider l'autre, lui devenir utile et bienfaisant, peut nous aider nous-mêmes à exister et à donner sens à l'épreuve. C'est bien dans l'entre-deux de cette relation inter-humaine que la sortie de la catastrophe peut s'initier. Il faut parfois beaucoup de temps, de silences, de tâtonnement et une confiance absolue en la présence de l'autre. Charlotte Delbo, survivante d'Auschwitz, évoque cette présence de l'autre devenue indispensable pour survivre : « Là-bas, il ne s'agissait plus que de vivre, encore un jour, ou de mourir. Et vivre encore un jour n'était possible qu'avec les autres, quelques autres, [...] ce sont celles de votre groupe, celles qui vous soutiennent ou vous portent quand vous ne pouvez plus marcher, celles qui vous aident à tenir quand vous êtes à bout de force ou de courage »⁸²⁰.

C'est quand le risque de mort est présent que l'on apprend peut-être le plus à vivre : « Dans une situation extrême, l'adaptation n'est pas seulement une mobilisation de ressources pour faire face à un événement traumatisant, c'est une lutte contre la mort et c'est précisément à travers cette mobilisation-là que l'on apprend à vivre. Le fait de résister aux forces destructrices apparaît donc comme un travail de retournement vers la vie : autrement dit en s'adaptant, on maintient une dimension de vie dans une situation où le risque de mort est élevé »⁸²¹. Dans un paradoxe qui peut être choquant, nous entendons que la capacité d'adaptation aux nouvelles normes imposées par la maladie très grave, peut permettre de vivre sa vie pleinement. Mais, seuls les malades qui découvrent cette dimension peuvent être autorisés à une telle affirmation.

d) Un travail d'adaptabilité

Par ces situations, nous approchons l'idée que le *travail d'adaptation* ne concerne pas seulement une adaptation de l'environnement ou du contexte mais bien un *travail très personnel global*,

⁸²⁰ Delbo Ch., *Auschwitz et après. Tome 02, Une connaissance inutile*, Paris, Minuit, 1970, p. 132.

⁸²¹ Fischer G.-N., *Le ressort invisible, op. cit.*, p. 125.

physique, psychique, affectif, spirituel, existentiel. Le malade identifie ses nouvelles raisons de vivre, ce qui est vital pour lui, ses objectifs, ses priorités.

Ce processus peut prendre des formes diverses déjà existantes ou bien il est à innover. Il n'y a pas de recette miracle, universelle, mais à chacun de trouver ce qui lui convient que ce soit thérapeutique, par la parole, la narration, l'écriture, à dimension psychologique, corporelle, sociale ou spirituelle. Ces médiations doivent soutenir la personne malade pour qu'elle retrouve en elle sa capacité de subjectivation afin de redevenir sujet, actif de la vie qu'elle doit maintenant vivre avec la maladie. La maladie est venue bouleverser les fondations et les repères identitaires du malade. Il lui faut s'adapter à ce qu'est sa vie maintenant, en tenant compte des limites imposées et en explorant ses possibles toujours-là. Il s'agit de se retrouver soi, même devenu autre selon l'expression que F. Dolto nous avait exprimée à propos des patients en éveil de coma, pour retrouver et se réconcilier avec « un soi, autre que soi »⁸²². Le malade et la médecine ne peuvent supprimer l'événement maladie et ses conséquences (même si souvent la médecine peut en limiter l'expression) ; au malade, seul et accompagné, reste la capacité de modifier sa manière de vivre la maladie. Olivier Legendre évoque cette posture lorsqu'il explique qu'il donne des noms à chacun des comprimés de sa chimiothérapie afin de se les rendre plus bienveillants. Il précise « la façon dont on prend les événements même les plus lourds dépend de nous et pas seulement des événements eux-mêmes »⁸²³. Mais faire ce qui dépend de nous demande parfois une volonté et des efforts immenses, mais c'est de notre responsabilité.

Il s'agit maintenant pour le malade de « résister, mais aussi d'exister, non plus de survivre, mais de vivre tout simplement »⁸²⁴. Si nous avons parlé de travail d'adaptation, c'est volontairement pour insister sur la notion de labeur, d'effort, de coût humain, de temps nécessaire pour que l'adaptation puisse se faire. Ce n'est pas donné d'avance, il faut le choisir et prendre les moyens pour y parvenir, seul et avec d'autres. Il y a des temps où cela est possible, d'autres où c'est impossible, trop dur.

C'est toute cette adaptation qui constitue le travail du malade et qui lui permet de reprendre la main sur la situation nouvelle qu'il vit, ce qui lui permet selon l'expression de C. Tourette-

⁸²² Dolto F., courrier personnel échangé avec l'auteur à propos de l'éveil des patients comateux.

⁸²³ Legendre O., *C'est une étrange aventure que de survivre*, Paris, J.-C. Lattès, 2013, p. 276.

⁸²⁴ de Gauléjac V., « Entre modernité et hypermodernité : du Sujet de l'Histoire au sujet de l'histoire de vie », *op.cit.*, p. 23-33.

Turgis de passer « du registre de la “ déficience ” à celui de la “ productivité ” »⁸²⁵, participant à la production des soins. Ce sont encore les travaux de Strauss qui ont initié cette conception du « travail des malades » : « Parmi les personnes qui réalisent un travail contribuant directement ou indirectement aux soins délivrés aux patients, il est une classe de travailleurs qui est rarement identifiée comme telle. Les patients ne détiennent aucun titre professionnel ; les tâches qu'ils accomplissent passent le plus souvent inaperçues, bien que, paradoxalement, elles soient souvent présumées et attendues ; bien-entendu, ce travail n'est pas rémunéré par l'hôpital »⁸²⁶. Il inclut tous les champs de la personne tant cognitifs, psychologiques, professionnels, sociaux et familiaux.

Le passage est parfois celui d'une transformation existentielle pour croire que *ce qui est important n'est pas la longueur de la vie mais sa largeur*. Largeur qui est cette dimension partagée avec autrui, la vie goûtée et appréciée dans le menu fatras du quotidien, une façon d'être là, ici et maintenant. Proposition qui rejoint celle du professeur Jean Bernard cité par Anne-Dauphine Julliard à propos de sa petite fille Thaïs en train de mourir et qui nous dit « Il faut ajouter de la vie aux jours, lorsqu'on ne peut ajouter de jours à la vie »⁸²⁷.

3. Une médecine d'adaptabilité

La médecine envisagée dans le parcours de notre réflexion pourrait être celle d'un accompagnement dans le temps pour apprendre avec le malade et son entourage à faire face et résister à l'abattement. Ce serait une *médecine de l'adaptabilité*, différente de la médecine de la réadaptation qui est l'acquisition d'un rééquilibrage. Ici, il s'agit bien de *l'adaptabilité au sens canguilhemien, comme dynamique, sorte de capacité de la personne à retrouver en elle un nouvel équilibre, au long cours, avec ses nouvelles capacités et limites*. Une médecine qui accepte l'échec, ou ce qu'elle a tendance à considérer comme tel, lorsque plus rien ne peut être tenté pour guérir.

⁸²⁵ Tourette-Turgis C., Thievenaz J., « La reconnaissance du « travail » des malades : un enjeu pour le champ de l'éducation et de la formation », *Les Sciences de l'éducation - Pour l'Ère nouvelle*, 2013, 4 Vol. 46, p. 69-87.

⁸²⁶ Strauss A., *La trame de la négociation. Sociologie qualitative et interactionnisme*, Paris, L'Harmattan, 1992, p. 977.

⁸²⁷ Julliard A.-D., *Une journée particulière*, Paris, Les Arènes, coll. J'ai lu, 2013, p.33.

Il s'agit de sortir d'une médecine pré-construite, pré-protocollée, qui, si elle est indispensable et gage de sécurité dans la prise en charge des maladies aiguës et curables, n'a plus la même place dans l'accompagnement des malades chroniques.

Une des caractéristiques de cette nouvelle étape est que le médecin et le malade sont dépourvus de solutions toutes faites, d'un *prêt-à-porter thérapeutique* qui assurerait une issue favorable. Même le terme de guérison est interrogé puisqu'il ne s'agit plus de guérir pour faire comme si rien ne s'était passé et l'épisode « maladie » relégué aux mauvais souvenirs. Guérir peut ici être simplement de *retrouver une vie possible*, intégrant ses nouvelles données et y trouvant suffisamment de sens pour la goûter et l'apprécier. Guérir, c'est probablement *se réconcilier* avec soi et *consentir* à ce que le sujet est devenu, retrouver confiance en soi, goûter ce qui est possible et pouvoir se projeter dans l'avenir. Mais, c'est aussi, paradoxalement, accepter qu'aucun traitement curatif ne soit possible, ce qui fondamentalement rapproche cet exercice médical des intuitions de la médecine palliative, mais ici dépouillée de l'idée de fin de vie qui lui est actuellement associée. Pourtant la philosophie de la médecine palliative pourrait être d'un grand intérêt pour les patients porteurs d'une maladie rare. Elle insiste sur l'approche holistique, les soins de support, la dimension psychosociale et le soutien apporté aux autres membres de la famille. Le soin devient cet accompagnement à cette adaptabilité pour retrouver en soi-même un nouvel équilibre et du sens à ce qui est vécu. Il vise à « retrouver l'amour de soi, la familiarité d'un corps, de son corps, s'approprier ces composantes, repossibiliser son existence, faire émerger de nouveaux possibles, assumer son identité »⁸²⁸.

Il s'agit donc de sortir des sentiers battus pour inventer des nouvelles formes du soin, probablement plus polyvalentes que la seule approche médicale, associant tant les soins du corps que ceux de l'esprit et de l'être au monde. C'est ensemble, par une réflexion collective et une mise en commun des besoins énoncés par les personnes concernées, que des propositions se feront jour, se tenteront, échoueront, pour mieux s'adapter ultérieurement. Ce serait donc des soins par tâtonnements, incluant l'incertitude que les maladies rares génétiques nous ont amenée à envisager.

L'introduction des soins de socio-esthétique nous paraît illustrer ces nouvelles voies à explorer. Comme nous l'a expliqué l'une de ces praticiennes : « *je ne soigne pas la malade, je soigne la femme qui a une maladie* ». Cet accompagnement est devenu une clé de voûte pour les femmes

⁸²⁸ Marin C., *La maladie, catastrophe intime*, Paris, Presses Universitaires de France, 2014, p. 65.

en cancérologie, leur permettant de réinvestir leur corps abîmé. Elles sont alors invitée à prendre soin d'elles, à se faire des soins (maquillage, soins de peau, massage, etc.) qui, inconsciemment, viennent décliner autrement ce terme de « soin », parfois trop synonyme de la souffrance éprouvée et de sa dimension médicale. Avec l'esthétique, le soin redevient source de plaisir et même, pourquoi pas, de séduction. Toutes les approches psycho-corporelles ont cette même visée.

Les propositions d'hypnose ou de relaxation peuvent permettre de mettre la maladie *sur pause*, même si ce n'est qu'une heure, ce n'est pas négligeable ! et d'autres approches plus récentes paraissent pouvoir soutenir cette recherche de son nouvel équilibre de vie (décodage biologique, médecine énergétique, réflexologique, etc.)

Les ateliers de parole, les ateliers d'écriture et de récits de vie sont probablement d'autres voies pour proposer aux malades des occasions de relier et mettre en cohérence leur histoire d'avant, pendant et après la maladie. Certains d'ailleurs sont des groupes qui s'autogèrent sans intervention de tiers thérapeutes⁸²⁹. D'autres lieux à orientation psychanalytique ou sous forme d'accompagnement spirituel peuvent aider à élaborer le sens de la maladie dans l'aujourd'hui du malade. Leurs approches et leurs propositions sont probablement à innover. Nous avons trop souvent entendu que le malade n'aurait pas trouvé « le psy qui comprend le langage du corps ! », soins de toute façon souvent inaccessibles financièrement et géographiquement. L'AFM a innové sur ce point, en proposant des équipes mobiles de psychologues qui se déplacent au domicile des personnes qui ne le peuvent pas⁸³⁰. Les propositions associatives sont parfois très hardies, faisant fi des préjugés spontanés. Ainsi, l'association ALIS⁸³¹, regroupant des malades touchés par un locked-in syndrome a mis en place des groupes de parole avec des « traducteurs » habitués à décliner l'alphabet avec la personne et à écrire graphiquement ce qu'elle veut écrire. Nous avons eu l'occasion d'en animer quelques-uns et quel grand moment d'humanité que de les entendre échanger sur les regards portés sur eux lorsqu'ils se déplacent !

⁸²⁹ Expériences faites par les entendeurs de voix, et les personnes porteuses de la mutation de la maladie de Huntington.

⁸³⁰ A notre connaissance, seule l'AFM a institutionnalisé un soutien psychologique avec un réseau de psychologues organisé dans le cadre de l'APIC : réseau rhône-alpin dédié aux personnes atteintes par une maladie neuromusculaire ou neurodégénérative rare, ainsi qu'à leurs aidants naturels et professionnels, qui n'ont pas accès, pour des raisons diverses, à une ressource psychologique. L'objectif est d'améliorer la prise en charge globale en complétant les dispositifs existants (centres de référence hospitalier, associations de malades...)

⁸³¹ Association Locked In Syndrome, www.alis-asso.fr/

Ainsi, n'ont-ils pas, comme tout le monde, droit aux mêmes soins de soutien que toute autre personne qui traverse une épreuve mais s'exprime sans difficulté. Le principe d'une justice égale pour tous, d'une reconnaissance inconditionnelle de leur appartenance à notre même humanité, doit être respecté, là-encore plus qu'en tout autre lieu. Mais il faut des thérapeutes formés, qui n'aient pas peur du corps malade ou handicapé éprouvé par celui qui les consulte.

La difficulté est probablement de connaître cette multitude de propositions, puisqu'actuellement, il y a très peu de lieux qui au minimum informent, au mieux proposent quelques unes de ces approches. C'est ce qu'une nouvelle association⁸³² de Besançon a mis sur pied par des ateliers d'accompagnement pour les personnes touchées par une maladie rare ou orpheline.

4. Traverser la prophétie du destin génétique

Tout au long de notre parcours, nous avons entendu combien l'annonce du diagnostic peut rester comme une trace traumatique indélébile. Le pronostic peut faire violence et nous avons eu plusieurs témoignages hors de nos entretiens qui évoquent le pronostic vital donné à court terme. Il en est de même pour les personnes porteuses de la mutation huntingtonienne où le discours médical actuel ne peut que dire l'avenir effroyable qui « attend » la personne.

Ces annonces ont quelque chose à voir avec les prophéties, ou les oracles de l'Antiquité grecque des dieux autrefois manifestés. Bien sûr, les médecins qui font ces annonces le font avec tact et prudence mais souvent ne prennent pas conscience de la dimension qui s'ancre dans l'imaginaire collectif de la dramaturgie et des prophètes du malheur. Pourtant, cette rencontre et cet énoncé risquent fort de recouvrir l'avenir du malade du voile noir du destin, contre lequel il paraît, dans un premier temps impossible de lutter. Le risque est de considérer cet énoncé comme une *vérité-vraie* qui va se réaliser quoi que l'on fasse. Le tragique est que, dans le même temps, il est dit qu'il n'y a pas de traitement qui permettent d'éradiquer, de ralentir ou de guérir la maladie.

C'est contre cette chape, dont la lourdeur est autant physique que psychique, que la malade résiste pour tenter de vivre et trouver l'espace minimal pour que la vie puisse se frayer un passage. Ainsi, résister au pouvoir destructeur de la prophétie du pronostic est probablement une

⁸³² Association Accompagnement Maladie Orpheline, AMO, < philippe.grammont@wanadoo.fr >

posture éthique qu'il nous faut pouvoir accompagner, en sortant là-encore des modèles de prêt-à-porter de la pensée et du faire-face.

Mais cet enjeu est possible et nous n'en citerons que quelques exemples : Joë Bousquet⁸³³ est blessé à l'âge de 20 ans, il deviendra un poète et écrivain célèbre ; Stéphane Hawkins, dont la vie récemment portée à l'écran⁸³⁴, nous démontre que même totalement paralysé, trachéotomisé, il donne des conférences scientifiques dans le monde entier grâce à sa synthèse vocale ; Priscille Deborah suite à une tentative d'autolyse, amputée de trois de ces membres vit maintenant de ses œuvres picturales, elle vient d'écrire son histoire⁸³⁵ ; Philippe Croizon⁸³⁶, amputé des quatre membres, est maintenant connu pour ses exploits sportifs de l'extrême et ses traversées de la Manche ; Aimée Mullins amputée des deux membres inférieurs et championne aux Jeux Olympiques, est devenue mannequin ; Jean Dominique Bauby⁸³⁷ qui, lettres après lettres, a pu écrire son autobiographie ultérieurement portée à l'écran. Et la liste pourrait être longue de tous ces anonymes qui ont réussi à transformer le réel de leurs limites en une force créatrice impressionnante. Nous avons au cours de notre vie professionnelle pu admirer la force vitale inimaginable et inenvisageable lorsqu'ils allaient bien, qui permettait à tous les patients traumatisés et à leur famille de se remettre « debout », même si le handicap restait majeur.

Pour mettre en mots l'expérience de ces témoins, nous reprenons les mots de Nathalie Sarthou Lajus, qui évoque l'invitation faite à tout homme de transformer son destin en destinée : « le jeu de la liberté s'exprime dans ce passage du destin à la destinée : la destinée est le lieu de la singularité humaine où s'exprime la grâce d'accueillir le non-planifié et de consentir à l'inattendu. La destinée consiste dans le fait de retrouver l'absolument unique de ce que nous sommes au cœur même de l'événement »⁸³⁸.

Nous pourrions dire que le *destin* est dans *l'évènement*, dans la particularité *génétique*, la *destinée* dans la *manière dont le sujet vit l'évènement*. Le destin est imposé par le bagage génétique, les conditions extérieures, le savoir scientifique ; le risque est de s'y enfermer, et même inconsciemment de concourir à ce qu'il se réalise pour laisser le destin s'accomplir, toute

⁸³³ de Fonclare G., Joë, *op.cit.*

⁸³⁴ Marsh J., *Une merveilleuse histoire du temps*, 2014.

⁸³⁵ Deborah P., Pavolwitch-Beck J., *La peine d'être vécue*, Paris, Les Arènes, 2015.

⁸³⁶ Croizon Ph., *J'ai décidé de vivre*, Paris, Pocket, n° 13268, 2012.

⁸³⁷ Bauby J.-D., *Le scaphandre et le papillon*, Paris, Robert Laffont, [1997], 2010.

⁸³⁸ Sarthou-Lajus N., Arènes J., « Nouvelles tyrannies du destin », *Études*, 2005, 12, tome 403, p. 629-638.

force de résistance étant anéantie, le fatalisme passif devenant la seule issue. Le destin ainsi annoncé s'associe à un déterminisme écrasant. Nous avons vu, en visitant les représentations actuelles de la génétique, combien celle-ci était investie d'un pouvoir déterministe contre lequel il est bien difficile de résister. La génétique associée au pouvoir du grand Ordinateur, support de l'accomplissement du pouvoir prométhéen de maîtriser le destin.

La destinée s'organise dès que la personne concernée retrouve l'énergie de devenir *le sujet co-auteur* de ce destin, dont elle seule peut en faire l'œuvre de sa vie, forme de la sagesse évoquée par N. Sarthou : « la sagesse ne se résume pas à la reconnaissance et à l'acceptation des limites. Elle comporte aussi une capacité d'imagination des possibles, l'audace et la force subversive d'une Antigone »⁸³⁹.

Cette sagesse, cette résistance à la violence de l'évènement est la part qui appartient au sujet s'il est suffisamment soutenu : « Je suis toujours responsable, chaque moi n'est pas interchangeable. Ce que je fais, personne d'autre ne peut le faire à ma place. Le nœud de la singularité, c'est la responsabilité »⁸⁴⁰. Mais c'est aussi de la responsabilité des soignants, de l'entourage du malade de le soutenir pour pouvoir trouver la force de faire le chemin.

Le défi est gigantesque, parfois impossible. A nous tous de trouver comment le relever ensemble pour que l'évènement traumatique de l'irruption de la maladie puisse se métamorphoser en avènement de la vie et du sujet qui tente d'en faire *une histoire sacrée*.

⁸³⁹ Sarthou-Lajus N., « Par delà les prophéties de malheur », *Études*, 2008, 10, tome 409, p. 293-296.

⁸⁴⁰ *Entretien avec E. Lévinas* (Entretien avec Christian Delacampagne) in *Entretiens avec Le Monde. 1. Philosophies*, Paris, La Découverte, 1984, p. 143.

CONCLUSION

Notre travail de thèse est une approche pluridisciplinaire, au carrefour de plusieurs disciplines des Sciences humaines et sociales : la philosophie, la psychologie sociale, l'anthropologie et l'éthique. Nous avons, dans ce cadre, élaboré une méthode de travail qui permettait la coordination de ces différentes approches. Notre propos visait à explorer le vécu des personnes atteintes de maladies rares d'origine génétique à partir de leurs témoignages. Nous avons, à cet effet, rencontré 16 personnes, soit personnellement touchées soit parents d'enfant atteint. Nous avons réalisé une analyse phénoménologique des entretiens pour en dégager les caractéristiques et les spécificités. Le parcours effectué nous a permis d'insister sur le rôle réel ou imaginaire joué par la nature génétique, qui tout à la fois inquiète et nourrit les espoirs de guérison. Nous avons analysé la souffrance exprimée à tous les stades de la maladie tant avant qu'après le diagnostic. Nous réalisons combien les diagnostics sont difficiles, voire impossibles à poser, simplement parce que la connaissance des maladies rares d'origine génétique n'est pas acquise et que ces maladies se confrontent ainsi, plus que d'autres, aux limites des médecins et des personnes touchées.

Les dimensions morales proposées par Xavier Thévenot⁸⁴¹ pour analyser la globalité de la démarche morale sont : l'universel, le général, le particulier et le singulier. Ces repères sont utiles dans le cadre des maladies rares, où nous percevons que la *rareté* s'articule avec la particularité de chaque maladie. En effet, la rareté est associée à la *maladie* et elle est vécue très *singulièrement* par le malade lui-même. Dans le même temps, nous avons pu voir qu'une des raisons limitant les possibilités diagnostiques par le médecin non spécialiste est que les connaissances médicales des maladies rares ne sont pas acquises dans une dimension *générale*, ce qui est le cas pour les maladies communes. La même difficulté existe sur le plan social où la personne atteinte d'une maladie rare génétique ne se reconnaît pas - et n'est pas reconnue - comme appartenant à la représentation généralement admise d'une personne malade.

La dimension singulière du vécu a été largement développée lors des témoignages insistant sur le sentiment d'exclusion. Le malade touché par une maladie rare d'origine génétique vit une singularité éprouvante d'être *soi-malade* sans correspondre aux représentations habituelles

⁸⁴¹ Thévenot X., *Repères éthiques pour un monde nouveau*, Mulhouse, Ed. Salvator, 1982, p. 13-16.

d'*autrui-malade*. Les rencontres entre malades ayant la même maladie rare illustrent combien il est important de rencontrer *un autre rare comme soi*, pour sortir de l'extrême solitude imposée par la rareté. La rencontre d'un autre ou d'autres *différents comme soi* participe alors à l'éthique de re-subjectivation par la reconnaissance de *soi différent* qui s'y manifeste. Le malade est ainsi reconnu par un autre qui partage avec lui la *même* différence, et qui fait corps *avec* lui. Le regroupement associatif de ces malades est peut-être une tentative de se faire reconnaître et, par là, d'acquérir une identité repérable, comme un groupe *particulier* avec ses caractéristiques propres.

Mais la *dimension générale de cette reconnaissance*, tant médicale que sociale, n'est pas acquise et c'est probablement une des *visées éthiques* que de tenter d'articuler la tension qui existe entre le vécu singulier et la dimension générale de la reconnaissance de la maladie dont le sujet est atteint. Ainsi, au niveau médical, il est nécessaire de transférer les connaissances de la rareté en *connaissances générales* pour que le diagnostic et la prise en charge soient de meilleure qualité.

Le parcours réalisé pour explorer la *place du gène* dans ces maladies nous a conduit à sortir de la « mystique de l'ADN » et à comprendre que les mécanismes étaient complexes et bien éloignés d'une causalité linéaire directe entre le gène et la maladie. Ce mythe est probablement à déconstruire mais avec beaucoup de précautions auprès des malades qui attendent et espèrent qu'une réparation du gène pourra, un jour, enfin les guérir. L'imaginaire péjoratif associé à la génétique (erreur, faute, accident, impureté) prend place dans le vécu des maladies rares génétiques en pointant la *mutation* délétère du gène. Les maladies rares génétiques sont dues à une modification minuscule du gène, sorte de parabole de la *valeur du petit*, du *presque rien* qui peut néanmoins changer toute une vie. Mais, ce *presque rien*⁸⁴² mis au centre de la vie de ces malades est aussi le paradigme des petits riens qui occupent le centre de nos vies et sont des indices de notre humanité.

Ces maladies rares bousculent tous les repères et toutes les représentations : les certitudes de la médecine, la dichotomie entre maladie et handicap, les représentations imaginaires du gène invisible, les savoirs partagés au-delà du seul savoir académique et, au final, cette *métamorphose* du concept de guérison qui guide vers un nouvel équilibre encore inconnu. Ces

⁸⁴² Denizeau L., Enjeux anthropologiques d'une pensée du presque rien. Lecture d'Albert Piette, *in* Denizeau L. [dir], *L'essentiel dans le presque rien*, Lyon, Profac, 2013, p. 10-22.

maladies sont pour la plupart sans possibilités thérapeutiques curatives. Les malades sont amenés à trouver la voie, très singulière, qui leur permettra de s'adapter à leur nouvelle condition de vie.

Les personnes touchées par une maladie rare expérimentent la solitude, l'isolement, l'incompréhension, les regards et les paroles blessantes au cœur de la rupture que la maladie provoque dans la biographie. Comme dans la maladie est chronique, il leur est nécessaire de faire un travail intérieur de la *perte* du *comme avant* parfois si douloureuse. C'est probablement l'avancée dans ce travail psychique qui leur permettra, à plus ou moins long terme, de trouver en eux de nouvelles forces de vie, qui intègrent ce qui a été perdu et ouvrent à d'autres possibles. La spécificité de ces maladies rares d'origine génétique est double : d'une part, la gravité fréquente du pronostic et d'autre part la dimension très particulière relative à la nature génétique de la maladie. La fragilité liée à la nature génétique, est présente dès la naissance et accroît la prise de conscience de la finitude.

Ces patients invitent la société à mettre la *fragilité* au centre de ses préoccupations, à ne pas la cacher mais à en reconnaître sa juste place qui n'est pas toute la place. Toute vie est riche et toute vie est pauvre. Ceux qui vivent toute leur vie la différence, la maladie ou/et le handicap nous invitent à la bienveillance, ils sont les passeurs du *vivre ensemble* pour notre société.

Une dimension très particulière de ces maladies rares est une ouverture vers *l'alter*. Celle-ci n'est pas qu'individuelle. Elle se confirme étonnamment dans la dynamique scientifique des recherches effectuées sur une maladie rare, qui peuvent être bénéfiques pour de nombreuses autres maladies beaucoup plus communes⁸⁴³. « Toute la compréhension des mécanismes du vivant vient, depuis maintenant une vingtaine d'années, des maladies rares qui servent de modèles à des maladies communes » déclare Ségolène Aymé, directrice d'Orphanet en 2011. Des exemples, tels ceux des travaux concernant l'amaurose congénitale de Leber dont l'étude pourrait se révéler déterminante dans la lutte contre la dégénérescence maculaire liée à l'âge, emportent la conviction⁸⁴⁴.

Rares mais solidaires, les malades expérimentent concrètement que c'est ensemble que la rareté est malgré tout vivable, dans des rapports nouveaux à la différence et à la fragilité. Nous avons

⁸⁴³ Aymé S., Lévy N., Maladies rares, maladies fréquentes, même combat, *op.cit.*

⁸⁴⁴ Aymé S., Actualités pharmaceutiques hospitalières n° 28 Novembre 2011, p. 8.

été marquée par le fait qu'une forte *solidarité vitale* se développe au sein de ces groupes. Nous constatons que plus le pronostic est sombre, plus cette solidarité se renforce. Elle se concrétise par l'engagement dans le mouvement associatif qui associe le soutien entre ses membres, et le *partage des savoirs* afin de mieux comprendre et savoir gérer la maladie. Dans la rareté se dit l'une des *dimensions universelles* de notre humanité. Catherine Tourette l'exprime à propos des maladies graves ou/et chroniques : « ce travail de “ maintien de soi en vie ” doit être reconnu comme un travail qui contribue à la collectivité, puisque se maintenir en vie, c'est maintenir le vivant de la collectivité dans laquelle je suis »⁸⁴⁵. Les personnes fragiles, vulnérables, malades ou en situation de handicap ont la capacité, par leur simple présence et leur combat, pour et dans la vie, de nous signifier que la perte et le *manque* ne sont pas le tout de l'homme. Le malade possède des potentialités, des capacités jusqu'au bout de sa vie, même si elles s'amenuisent de plus en plus. Les malades dont le pronostic est évolutif développent souvent cette sensibilité, ce goût nouveau de la vie et des autres, appréciant le don de chaque rencontre, comme essentiel.

Les malades touchés par une maladie rare génétique témoignent que, malgré l'épreuve, il est nécessaire d'*ouvrir des possibles* même si un diagnostic ou/et un pronostic semblent les interdire. Cette ouverture dispose à l'inattendu de la vie et à la créativité d'une façon de faire différente de celle annoncée, et à sortir ainsi du cadre de la seule parole médicale prédisant l'avenir. Le diagnostic et le pronostic concernent *la maladie* et *non le malade* qui n'est jamais réduit à ce qui lui est dit de sa maladie. Il est nécessaire pour le malade de les connaître mais sans s'y enfermer. Au malade la *responsabilité de les vivre* comme il le souhaite et comme il le peut, à condition de trouver à ses côtés l'étayage nécessaire pour exercer sa liberté d'être sujet. Au malade la capacité d'inventer son avenir, avec ses mots à lui, et de trouver les moyens pour répondre à la question « qu'est-ce que je peux faire et être ? », question centrale dans la philosophie des capacités développée par Martha Nussbaum⁸⁴⁶.

Notre recherche a insisté sur les déplacements impliqués par la prise en charge des maladies rares génétiques. Celles-ci en appellent à une posture herméneutique du médecin et à *une médecine de l'incertitude* où il deviendrait possible de dire : « je ne sais pas, vos symptômes ne m'évoquent rien de connu mais on va demander l'avis d'un confrère spécialiste des maladies

⁸⁴⁵ Tourette-Surgis C., Pelletier J.-F., « Expérience de la maladie et reconnaissance de l'activité des malades : quels enjeux ? » *op. cit.*, p. 20-32.

⁸⁴⁶ Nussbaum M., *Creating Capabilities, the Human Development Approach*, trad. Chanel S., *Capabilités, comment créer les conditions d'un monde plus juste*, Paris, Flammarion, Climats, 2012.

rare génétiques » plutôt que : « vous n'avez rien, c'est dans la tête ». La rareté de ces maladies pose des défis individuels, médicaux, collectifs, sociétaux. Des *centres de diagnostics* devraient se multiplier pour offrir sur l'ensemble du territoire une sensibilisation à ces diagnostics spécifiques et surtout un accueil de ces malades en errance diagnostique, dès les prémices de la maladie. Les soins au long cours offerts aux malades pour lesquels le plus souvent aucun traitement ne peut être proposé, nous orientent vers l'importance d'une médecine d'accompagnement pour soutenir tout le *travail d'adaptabilité* du malade afin qu'il retrouve son équilibre vital. Cet accompagnement pourrait être un lieu de soutien pour consentir à une évolution où la médecine n'est plus curative, mais n'en perd pas pour autant toutes ses potentialités de soins, permettant au malade de continuer à vivre le mieux possible. Il s'agit d'associer à la médecine basée sur *les preuves* objectives la *médecine basée sur l'épreuve* subjective qui fait appel à la médecine narrative accompagnant la recherche de sens de l'expérience vécue. Cette *médecine de l'adaptabilité* ouvre sur l'éthique narrative et l'éthique du soin au long cours. De nouveaux espaces sont à inventer qui, certes, prennent en compte les besoins physiques, orientent les malades vers les spécialistes de la maladie, prennent en compte médicalement les symptômes associés, les évolutions, les complications, mais proposent aussi des soins de mieux-être, des lieux de paroles, de « biographisation »⁸⁴⁷ personnelle ou collective.

Les besoins de ces malades ne sont pas seulement médicaux. Ils en appellent aussi à un parcours de soins global qui soit coordonné, organisé, et politiquement financé. Les besoins qui apparaissent avec force dans le cadre des maladies rares révèlent et soulignent ceux des autres maladies chroniques : ils insistent sur le vécu du malade, son besoin de se redonner ses propres normes, son souhait d'être sujet du vécu de sa maladie et de son sens, son impérative nécessité d'être accompagné dans le cadre de soins holistiques.

La survenue de la maladie bouleverse l'équilibre du *malade* et de sa *famille*, habitée des craintes de l'avenir et de la culpabilité de la transmission. C'est toute cette constellation qui a besoin d'être accompagnée pour que chacun retrouve sa place, dans cette *juste présence* intersubjective et dans toute la *complexité* secondaire à la présence de la maladie.

Ce long travail de la maladie qui vise à se retrouver, comme sujet vivant, peut s'enrichir d'un *soi pour autrui*, germe de la solidarité pour ceux qui, comme lui, vont connaître la même maladie. C'est alors que les sphères de la reconnaissance d'Axel Honneth s'élargissent *pour* le malade et

⁸⁴⁷ Delory-Momberger C., « Expérience de la maladie et reconfigurations biographiques », *op. cit.*, p. 122.

entre malades, dans le cadre des associations de patients. Elles s'appliquent dans le champ qui nous a occupée pour retrouver la *confiance en un soi*, qui a été mise à l'épreuve de la fragilité, le *respect* de soi avec les limites imposées par la maladie, la solidarité et le soutien entre les malades qui se reconnaissent *différents comme eux*.

C'est cet équilibre, précaire, difficile à trouver et à entretenir entre *l'enjeu individuel d'adaptabilité* aux nouvelles conditions de vie avec la maladie et l'invitation à devenir *patients-pour-d'autres* patients rencontrés, qui illustre ce qui pourrait être une *éthique de la rareté*. *L'incertitude* et la *complexité* s'y conjuguent pour nous inviter à inventer des nouveaux chemins de vie avec la maladie, ensemble. Il s'agit alors de transformer l'annonce d'un pronostic dramatique en *chemin de vie*.

C'est cette recherche que nous avons tenté de mener en explorant comment la personne touchée par une maladie rare d'origine génétique peut trouver le chemin conjuguant l'expérience quotidienne souvent passive du vécu de la maladie, avec la vie volontairement choisie à chaque nouvelle aurore, pour continuer d'être une vivante parmi les vivants.

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrages

ABEL Olivier, *La transmission*, <http://olivierabel.fr/nuit-ethique-les-proches-et-leurs-liens/la-transmission.php>

ABEL Olivier, PORÉE Jérôme, *Le vocabulaire de Paul Ricœur*, Paris, Ellipse, 2009.

Agence Nationale de sécurité du Médicament et des produits de Santé, *La transplantation de microbiote fécal et son encadrement dans les essais thérapeutiques*, Mars 2014.

AHMERDT François-Xavier, *L'herméneutique philosophique de Paul Ricœur et son importance pour l'exégèse biblique*, 2004, Paris, Cerf, La nuit surveillée.

AKRICH Madeleine, MÉADEL Cécile, RABEHARISOA Vololona, *Se mobiliser pour la santé, Des associations de patients témoignent*, Paris, Presses de l'École des Mines, coll. Sciences sociales, 2009, 206 p.

ALAMI Sophie, DESJEUX Dominique, GARABUAU-MOUSSAOUI Isabelle, *Les méthodes qualitatives*, Paris, Presses Universitaires de France, Que sais-je ?, 2009.

Alliance Maladies Rares, *Maladies rares : ils témoignent*, Paris, Le Manuscrit, 2010.

Alliance Maladies Rares, *Rares mais pas seuls*, Paris, Ed. Edite, 2010.

AMEISEN Jean-Claude, *L'incertitude, une autre manière de savoir*; débats Villa Gillet, 24 Novembre 2013, Lyon, <http://www.villagillet.net/portail/mode-demploi/details/article/me-2013-reecoutez-les-debats-copie-1/>

AMEISEN Jean-Claude, *La Sculpture du vivant, Le suicide cellulaire ou la mort créatrice*, Seuil coll. Points/Sciences, 2003.

ANAES, *Manuel d'accréditation des établissements de santé*, février 1999.

ANAUX Marie, *La résilience, surmonter les traumatismes*, Paris, Armand Colin, 2008.

ANGEL Pierre, MAZET Philippe [dir.], *Guérir les souffrances familiales*, Paris, Presses Universitaires de France, 2004.

ANSELME Robert, *L'espèce humaine*, Paris, Poche, 1978.

ARISTOTE, *La poétique*, IV^e s. av. J.-C., trad. Hardy J, Paris, Gallimard, Tel, 1996.

ARISTOTE, *Métaphysique*, IV^e s. av. J.-C., introduction, traduction, notes, bibliographie et index par Marie-Paule Duminil M.-P, Jaulin A, Paris, Flammarion, 2008.

ATLAN Henri, *La Fin du « tout génétique » ?*, INRA Editions, 1999.

AUGÉ Marc [dir.], *Le sens du mal, anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Éditions des archives contemporaines, Bruxelles, 1984, 1994..

AUJOULAT Isabelle, *L'empowerment des patients atteints de maladies chroniques. Des processus multiples, auto-détermination, auto-efficacité, sécurité et cohérence identitaire*, Thèse de médecine, Unité RESA, Louvain, Belgique.

AUSTIN John-Langshaw, *Quand dire c'est faire*, trad. Lane G, Paris, Le Seuil, coll. « Points », n° 235, [1962], 1970.

- AYMÉ Ségolène**, *Les injustices de naissance*, Paris, Hachette, Littératures, 2000.
- AZEMA Bernard, MARTINEZ Nathalie**, CREA Languedoc-Roussillon, *Etude sur les maladies rares : Attentes et besoins des malades et des familles*, Juillet 2009.
- BACHELARD Gaston**, *La formation de l'esprit scientifique. Contribution à une psychanalyse de la connaissance objective*, Paris, Librairie philosophique J. Vrin, 5^e édition, 1938, Librairie philosophique, 2011.
- BACHELARD Gaston**, *La poétique de l'espace*, Paris, Presses Universitaires de France, coll. Quadrige, 2010.
- BACHELARD Gaston**, *La Terre et les Rêveries de la volonté. Essai sur l'imagination des forces*, Paris, José Corti, Les Massicotés, [1948] 2004.
- BACHELOR Alexandra, JOSHI P**, *La méthode phénoménologique de recherche en psychologie*, Québec, Presses Universitaires de Laval, 1986.
- BALMARY Marie, BASSET Lytta, EMMANUELLI Xavier and coll**, *La fragilité, Faiblesse ou richesse ?*, Paris, Albin Michel, Espaces libres, [2009], 2013.
- BARBOT Janine**, *Les malades en mouvements, La médecine et la science à l'épreuve du sida*, Paris, Balland, 2002.
- BARRUEL Florence, BIOY Antoine et al**, *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013.
- BARTHES Roland**, *L'aventure sémiologique*, Paris, Seuil, Points, coll. Essais, 1985.
- BAUBY Jean-Dominique**, *Le scaphandre et le papillon*, Paris, Robert Laffont, [1997], 2010.
- BAUDET Jean**, *Penser le vivant, une histoire de la médecine et de la biologie*, Paris, Vuibert, 2005.
- BECKER Howard S**, *Outsiders, Etude de sociologie de la déviance*, Paris, Métailié, 1985.
- BELLETT Maurice**, *La traversée de l'en-bas*, Paris, Bayard, 2005.
- BENSAÏD Norbert**, *Un médecin dans son temps* (textes réunis et présentés par Fresco, N.), Paris, Seuil, [1978] 1995.
- BERNARD Claude**, *Introduction à l'étude de la médecine expérimentale*, 1865, Poche Club, 2013.
- BERNARD Claude**, *Leçons sur les phénomènes de la vie*, 1879, tome II.
- BERTAUX Daniel**, *Les Récits de vie, perspective ethnosociologique*, Paris, Nathan, collection 128, sociologie, 1997.
- Bible de Jérusalem**, Ancien Testament.
- Bible de Jérusalem**, Nouveau Testament.
- BICHET Marie-Pierre**, *Education thérapeutique du patient et maladies rares, comment favoriser l'émergence de programmes d'éducation thérapeutique pour les maladies rares ?* Mémoire DESU Information Médiation Accompagnement en Santé, Université Paris 8, Vincennes, Saint-Denis, 2011.

BORCH-JACOBSEN Mikkel, *Usagers de thérapies et producteurs de maladies, Brèves remarques historico-spéculatives sur l'état présent du champ 'psy'*, consulté sur www.ethnopsychiatrie.net/borchusagers.doc le 4/12/2014

BOUCAND Marie-Hélène, *Dire la maladie et le handicap, de l'épreuve à la réflexion éthique*, Toulouse, Erès, 2011.

BRIOIS VILMONT Laurence, *L'imagerie médicale, La fabrique d'un nouveau malade imaginaire*, Paris, L'Harmattan, Sciences et société, 2013.

BURNER-LEHNER Virginie, *La Dame en bleu*, Paris, L'Harmattan, coll. Récits de vie, série santé maladie, 2015.

CAILLÉ Alain, [dir.] *La quête de reconnaissance, nouveau phénomène social total*, Paris, Editions la découverte/M.A.U.S.S, 2007.

CAILLÉ Alain, **LAZZERI Christian** [dir.], *La reconnaissance aujourd'hui*, Paris, CNRS Editions, 2009.

CAMILLIERI Carmel [dir.], *Stratégies identitaires*, Paris, Presses Universitaires de France, 1990.

CANGUILHEM Georges, *Ecrits sur la médecine*, Paris. Seuil, 2002.

CANGUILHEM Georges, *Le normal et le pathologique*, Paris, Presses Universitaires de France "Quadrige", 1998.

CARILLO Francine, *Guérir... mais de quoi ?*, Le Mont sur Lausanne, Editions Ouvertures, Son mot à dire, 2012, 62 p.

CAROSELLA Edgardo, **PRADEU Thomas**, **DEBRU Claude**, **SAINT-SERNIN Bertrand**, *L'identité, soi et non-soi, individu et personne*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006.

CARRÉ Philippe, *L'apprenance, vers un nouveau rapport au savoir*, Paris, Dunod, 2005.

CARREL Alexis, *L'homme cet inconnu*, Paris, Plon, Poche, [1936], 1968.

CHAUCHAT Hélène, **DURAND-DELVIGNE Annick**, *De l'identité du sujet au lien social*, Paris, Presses Universitaires de France, 1999.

CHAUMET Hélène, *Penser la maladie génétique, enjeux psychologiques et perspectives*, Paris, L'Harmattan, coll. Psychologiques, 2013.

CHIANTARETTO Jean-François, *Trouver en soi la force d'exister, Clinique et écriture*, Paris, Ed. Campagne Première, 2011.

CHIRPAZ François, *Dire le tragique et autres essais*, Paris, L'Harmattan, 2010.

CICÉRON, *De divinatione*, 1, 55, consulté le 30-12-2013 sur http://www.ac-orleans-tours.fr/lang_anciennes/fatum/fatum-text.htm

COLINET Séverine, *La « carrière » de personnes atteintes de sclérose en plaques, Implication associative et travail biographique*, Paris, L'Harmattan, coll. Savoir et formation, 2010.

CROIZON Philippe, *J'ai décidé de vivre*, Paris, Pocket, n° 13268, 2012.

CROUSIER Vincent, *Génétique : entre réalité scientifique et mythe médiatique*, Paris, Ed. Le Manuscrit, 2006.

CYRANO DE BERGERAC de Savinien, *L'autre monde ou les états et empire de la Lune*, 1650.

CYRULNIK Boris, *Les vilains petits canards*, Paris, Odile Jacob, 2004.

DACHEZ Roger, *Histoire de la médecine de l'Antiquité au XX^e siècle*, Paris, Taillandier, 2008.

DAVIS Giselle, *Complexité médicale et pratiques soignantes à l'ère de la biotechnologie. La prise en charge des maladies chroniques complexes en milieu hospitalier pédiatrique*, Université de Montréal, Faculté des études supérieures.

de FONCLARE Guillaume, *Joë*, Paris, Stock, 2014.

DEBORAH Priscille, PAVOLWITCH-BECK Julia, *La peine d'être vécue*, Paris, Les Arènes, 2015.

DEFERT Daniel, 5^e conférence internationale sur le sida, Montréal, juin 1989.

DELBO Charlotte, *Auschwitz et après. Tome 02, Une connaissance inutile* (, Paris, Minit, 1970.

DELBO Charlotte, *Auschwitz et après. Tome 03, Mesure de nos jours*, Paris, Ed. de Minit, 1995.

DELORY-MOMBERGER Christine, NIEWIADOMSKY Christophe [dir.], *Vivre / survivre, récits de résistance*, Paris, Téraèdre, 2009.

DEMAZIÈRE Didier, GADEA Charles, *Sociologie des groupes professionnels*, La Découverte « Recherches », 2010.

DENIZEAU Laurent [dir], *L'essentiel dans le presque rien*, Lyon, Profac, 2013.

DESCARTES René, *Traité de l'homme, œuvres philosophiques*, tome I, Paris, Bordas, Classiques Garnier, 1988.

DESCHAMPS Chantal, *L'approche phénoménologique en recherche, comprendre en retournant au vécu de l'expérience humaine*. Montréal, Guérin Universitaire, 1993.

DESCHAMPS Danièle, *Psychoanalyse et cancer : au fil des mots... un autre regard*, Paris, L'Harmattan, 1997.

DEUTSCH Jean, *Le gène, Un concept en évolution*, Paris, Seuil, 2012.

DEVEREUX Georges, *De l'angoisse à la méthode dans les sciences du comportement*, Paris, Aubier, [1967], 1980.

DIETRICH Klaus, *L'information sur les maladies rares en médecine générale : l'exemple d'Orphanet*, Université Joseph Fourier, Faculté de médecine de Grenoble, 2008.

DIOGÈNE, *Vies et doctrines des philosophes illustres*, VIII, Pythagore, 28-29, trad. [dir.] Goulet-Cazé M.-O, Paris, La Pochothèque, Le Livre de Poche, 1999.

DOMINICÉ Pierre, WALDVOGEL Francis, *Des lectures différentes de la maladie en accédant à l'univers du patient par la narration, Dialogue sur la médecine de demain*, Paris, Presses Universitaires de France, 2009.

DOUGLAS Mary, *De la souillure, essai sur les notions de pollution et de tabou*, [1967] trad. Guérin A, Paris, La découverte/Poche, 2001.

DUMONT Martin, *L'annonce au malade*, Paris, Presses Universitaires de France, Questions de soin, 2015.

DURAND Gilbert, *Les structures anthropologiques de l'imaginaire*, Paris, Dunod, [Bordas, 1969], 1992.

DURIF-BRUCKERT Christine, *Une fabuleuse machine, Anthropologie des savoirs ordinaires sur les fonctions physiologiques*, Paris, [Métailié 1994], L'œil neuf éditions, 2008.

DUTOIT Martine, *Etre vu, se voir, se donner à voir. Les dires de soi en situation d'étiquetage par des « patients » de la psychiatrie dans une communication publique*, Thèse Conservatoire National dans Arts et Métiers, Mai 2009.

EDELMAN Marek, *Mémoire du ghetto de Varsovie*, Paris, Editions du scribe, 1983.

ELLUL Jacques, *La parole humiliée*, Paris, La table ronde, coll. La petite vermillon, n° 391, 1981.

Entretiens avec Le Monde. 1. Philosophies, Paris, La Découverte, 1984.

ESCHYLE, *Agamemnon*, traduction française de Leconte de Lisle, Oeuvre numérisée par Marc Szwajcer, v 174-178.

FAINZANG Sylvie, *La maladie, un objet pour l'anthropologie sociale*, consulté le 9-01-2014 <http://recherche.univ-montp3.fr/cerce/r1/s.f.htm>

FAINZANG Sylvie, *La relation médecin/malade : information et mensonge*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006.

FARGEOT Catherine, *Médicaments orphelins, de la visée éthique à la réalisation pratique*, DEA d'Ethique Biomédicale, Necker, 1994, Rodin INSERM.

FEBVRE Lucien, *Le problème de l'incroyance au XVI^e siècle. La religion de Rabelais*, Paris, Albin Michel, 1947, version numérique <http://classiques.uqac.ca/>.

FISCHER Gustave-Nicolas, *L'expérience du malade. L'épreuve intime*, Paris, Dunod, 2008.

FISCHER Gustave-Nicolas, *Le ressort invisible, Vivre l'extrême*, Paris, Psychologie, Seuil, 1994.

FLÈCHE Christian, *Décodage biologique des maladies*, Paris Ed Souffle d'or, 2012.

FLEURY Cynthia [dir.], *Imagination, imaginaire, imaginal*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006.

FLORA Luigi, JOUET Emmanuelle, *Participation du patient au processus de soins en France : les nouveaux concepts*, Colloque Jean Yves Rivard, 24/01/2013, Montréal, www.mdas.umontreal.ca, power point.

- FLORA Luigi**, *Le patient formateur auprès des étudiants en médecine*, Diplôme de Maîtrise en droit de la santé, Université Paris 8, 2007.
- FOUCAULT Michel**, *Dits et écrits I, 1954-1975*, Paris, Quarto Gallimard, 1994.
- FOUCAULT Michel**, *Histoire de la folie*, Paris, 10/18, 1961.
- FOUCAULT Michel**, *Naissance de la clinique*, Paris, Presses Universitaires de France, « Quadrige », 1988.
- FOX KELLER Evelyn**, *Le rôle des métaphores dans le progrès de la biologie*, Paris, Les empêcheurs de penser en rond, 1999.
- FOX KELLER Evelyn**, *Le siècle du gène*, Paris, Gallimard, 2003.
- FOX Renée-C.**, *L'incertitude médicale*, Paris, L'Harmattan, Coll. Catalyses dirigée par J.-F. Malherbe, 1988.
- GALILÉE**, *Il Saggiatore*, 1623.
- GARDOU Charles** [dir], *Frères et sœurs de personnes handicapées*, Toulouse, Erès, 2012.
- GARDOU Charles**, *Pascal, Frida Kalho, et les autres, ou quand la vulnérabilité devient force*, Toulouse, Erès, 2009.
- GARGIULO Marcela**, *Vivre avec une maladie génétique*, Paris, Albin Michel, 2009.
- GENETTE Gérard**, *Nouveau discours du récit*, Paris, Seuil, 1983.
- GILBERT Muriel**, *L'identité narrative, une reprise à partir de Freud de la pensée de Paul Ricœur*, 2001, Genève, édition Labor et Fides.
- GIROUX Elodie, LEMOINE Maël**, *Philosophie de la médecine, Santé, maladie, pathologie*, Paris, Vrin, 2012.
- GODBOUT Jacques-T, CAILLÉ Alain**, *L'esprit du don*, Ed. La Découverte & Syros, Paris, 2000.
- GODBOUT Jacques-T**, *Ce qui circule entre nous*, Paris, Seuil, avril 2007.
- GOFFMAN Erving**, *Stigmate, les usages sociaux des handicaps*, 1963, trad. Khim A, Les éditions de Minuit, 1975.
- GOOD Byron**, *Comment faire de l'anthropologie médicale. Médecine, rationalité et vécu*. Les empêcheurs de penser en rond, 1998.
- GORI Roland, DEL VOLGO Marie-José**, *La santé totalitaire, essai sur la médicalisation de l'existence*, Paris, Flammarion, coll. Champs, essais, [2005], 2009.
- GRANIER Bettina**, *L'imagerie médicale au cœur de la relation-médecin-malade*, Mémoire Master Sciences humaines et sociales, mention Philosophie, spécialité culture et santé, Lyon 3, 2009.
- GRIM Olivier-Rachid**, *Du monstre à l'enfant, Anthropologie et psychanalyse de l'infirmité*, édition CTNERHI, consulté le 13-04-2013 sur http://www.ctnerhi.com/fr/ctnerhi/pagint/publications/biblio/detail_ouvrage.php?cidouvrage=128
- GRIMBERT Philippe**, *Un secret*, Paris, Grasset, 2004.

GUESCLIN André, *D'ailleurs et de nulle part, Mendians vagabond, clochards, Syndrome F en France depuis le Moyen Age*, Paris, Fayard, 2013.

GUEULLETTE Jean-Marie, *Le pouvoir éthique de l'image*, conférence Centre Interdisciplinaire d'Éthique, Lyon, 16 avril 2013.

H.A.S., *Education thérapeutique du patient. Définition, finalités, et organisation*. Recommandations, Juin 2007. Haute Autorité de Santé, http://www.has-sante.fr/portail/plugins/ModuleXitiKLEE/types/FileDocument/doXiti.jsp?id=c_604959

HAAS Valérie, [dir.] *Les savoirs du quotidien, Transmissions, Appropriations, Représentations*, Rennes, Presses Universitaires de Rennes, coll. Didact, Psychologie sociale, 2006.

HACKING Ian, *Philosophie et histoire des concepts scientifiques*, Cours du Collège de France, 2001-2002.

HASS Valérie, *Les savoirs du quotidien. Transmissions, Appropriations, Représentations*, Rennes, Les Presses universitaires de Rennes, Collection Didact - Psychologie sociale, 2006.

HERZLICH Claudine, *Santé et maladie, analyse d'une représentation sociale*, Paris, Éditions de l'École des Hautes Etudes en Sciences Sociales, 1969, réimpression en 2005.

HESBEEN Walter, *Prendre soin à l'hôpital, Inscrire le soin infirmier dans une perspective soignante*, Paris, Inter-Éditions Masson, 1997.

HILLESUM Ety, *Les écrits d'Ety Hillesum, Journaux et lettres, 1941-1943*, Paris, Le Seuil, Collection Opus, 2008, 3 juillet 1942.

HIPPOCRATE, Oeuvres, trad. Lettré E, Paris, liv. *De la génération*, 1851.

HIRSCH Emmanuel [dir.], *Éthique, médecine et société, Comprendre, réfléchir, décider*, Paris, Vuibert, espace Éthique, 2007.

HIRSCH Emmanuel [dir.], *Traité de bioéthique, tome I, Fondement, principes, repères*, Toulouse, Erès, 2010.

HIRSCH Emmanuel, *L'éthique au cœur des soins : un itinéraire philosophique*, Paris, Vuibert, 2005.

HIRSCH Emmanuel, *L'existence malade, dignité d'un combat de vie*, Paris, Cerf, 2010.

HONNETH Axel, *La lutte pour la reconnaissance*, trad. Rush P, Paris, Cerf, 2000.

HONNETH Axel, *La société du mépris, Vers une nouvelle Théorie critique*, trad. Voirol O, Paris, La découverte, Armillaire, 2006.

HUSSERL Edmund, *Idées directrices pour une phénoménologie phénoménologie*, trad. Ricœur P., Gallimard, [1913], 1950.

HUSSERL Edmund, *L'idée de la phénoménologie*, trad. Lowit A, Paris, Presses Universitaires de France, [1907], 1970.

HUSSERL Edmund, *La crise de l'humanité européenne et la philosophie*, trad, Depraz N, Introduction, commentaire et traduction, téléchargement mars 2012, Philosophie, 2008, 25 consulté le 2/09/2012.

- HUSSERL Edmund**, *Méditations Cartésiennes*, Paris, Vrin, trad. Pfeiffer G, Lévinas E, [1931], 1969.
- HUYARD Caroline**, *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, Paris, Éditions de l'EHES, coll. En temps & lieux, 2012.
- ILUNGA KAYOMBO Bernard**, *Paul Ricœur, de l'attestation de soi*. 2004, Paris, L'Harmattan, Ouverture philosophique.
- Inserm actualités**, n° 195, du 1er au 14 décembre 2005.
- JACOB François**, *La logique du vivant*, Paris, Gallimard coll. Tel, 1970.
- JACOB François**, *La souris, la mouche et l'homme*, Paris, Odile Jacob, 1997.
- JACOB François**, *Le jeu des possibles*, Paris, Fayard, 1981.
- JAMET Denis**, *Les dérives de la métaphore*, Paris, L'Harmattan, 2008.
- JODELET Denise**, *Folies et représentations sociales*, Paris, Presses Universitaires de France, 1989.
- JODELET Denise**, *Les représentations sociales*, Paris, Presses Universitaires de France, 1994.
- JOLLIEN Alexandre**, *Eloge de la faiblesse*, Paris, le Cerf, 1999.
- JOLLIEN Alexandre**, *Le métier d'homme*, Paris, Points, 2013.
- JORDAN Bertrand**, *L'humanité au pluriel, la génétique et la question des races*, Paris, Seuil, Science ouverte, 2008.
- JORDAN Bertrand**, *Les imposteurs de la génétique*, Paris, Seuil, 2000.
- JOUET Emmanuelle, FLORA Luigi**, *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation, Analyses, n° 58-59, Janvier - Juin 2010.
- JOUET Emmanuelle, LAS VERGNAS Olivier, NOËL-HUREAUX Elisabeth** [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, Paris, Archives contemporaines, 2014.
- Journée de formation**, Mérieux Université, Lyon, 30-03-2015, *Le microbiote, notre partenaire intime*.
- JULLIAND Anne-Dauphine**, *Une journée particulière*, Paris, Les Arènes, coll. J'ai lu, 2013.
- KORFF-SAUSSE Simone**, *Le miroir brisé, L'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste*, Paris, Librairie Arthème Fayard/pluriel, 1996, 2010.
- KRISTEN Maud**, *Lettre de Maud Kristen au Dr Marbœuf*, 1 mars 2015, consulté e le 9/03/2015 <http://dingdingdong.org/divers/lettre-de-maud-kristen-au-dr-marboeuf/>
- KRISTEVA Julia, VANIER Jean**, *Leur regard perce nos ombres*, Paris, Fayard, 2011.
- KUPIEC Jean-Jacques, SONIGO Pierre**, *Ni Dieu ni gène*, Paris, Seuil, 2000.
- LACROIX Anne, ASSAL Jean-Philippe**, *L'éducation thérapeutique des patients, accompagner les patients avec une maladie chronique : nouvelles approches*, Paris, Maloine, 3è édition, 2011.

- LAKOFF Georges**, *Les métaphores dans la vie quotidienne*, trad. de Fornel M, coll. « Propositions », Éditions de Minuit, [1980], 1986.
- LAMBERT Gérard**, *La légende des gènes, Anatomie d'un mythe moderne*, préface de Henri Atlan, Paris, Dunod, Quai des sciences, 2006, 2^e édition.
- LAPLANTINE François**, *Anthropologie de la maladie : étude ethnologique des systèmes de représentations étiologiques et thérapeutiques dans la société occidentale contemporaine*, Paris, Payot, 1992.
- LE BLANC Guillaume**, *Canguilhem et les normes*, Paris, Philosophies, Presses Universitaires de France, 1998.
- LE BRETON David**, *Anthropologie du corps et modernité*, Paris, Presses Universitaires de France, Sociologie d'aujourd'hui, 1990.
- LE BRETON David**, *L'adieu au corps*, Introduction, Paris, Métailié, 1999.
- LE BRETON David**, *La saveur du monde, Anthropologie des sens*, Paris, Métailié, 2006.
- LEEM**, Pourquoi les industriels investissent ce champ de recherche, *Les essentiels du médicament, Mieux comprendre le médicament et ceux qui le font*, septembre 2012.
- LEGENDRE Olivier**, *C'est une étrange aventure que de survivre*, Paris, J.-C. Lattès, 2013.
- LEJEUNE Philippe**, *Le pacte autobiographique*, Paris, Seuil, Essais, [1975], 1996.
- Lettre de l'Académie des sciences**, *A la découverte d'Homo microbicus*, n° 32, Automne-hiver 2013.
- LÉVI Primo**, *Si c'est un homme*, Paris, Julliard, Pocket, n° 3117, 1987.
- LEVI-STRAUSS Claude**, *La pensée sauvage*, Paris, Plon, [1962] 2002.
- LÉVINAS Emmanuel**, *Autrement qu'être ou au-delà de l'essence*, Paris, Biblio essais, Livre de Poche, n° 4121, 1978.
- LÉVINAS Emmanuel**, *Totalité et infini, Essai sur l'extériorité*, Paris, biblio, Essais, [1987], 1994.
- MALABOU Catherine**, *Ontologie de l'accident, Essai sur la plasticité destructrice*, Clamecy, Ed. Léo Scheer, Variations X, 2009.
- MALDINEY Henri**, *Regard, parole, espace*, Lausanne, Éd. L'Age d'homme, 1994.
- MALHERBE Jean-François**, *Incertitude en éthique, Perspectives cliniques, Les grandes conférences*, Québec, Fidès, 1996.
- MARIN Claire**, *Hors de moi*, Paris, Allia, Petite collection, 2008.
- MARIN Claire**, *L'homme sans fièvre*, Paris, Armand Colin, Le temps des idées, 2013.
- MARIN Claire**, *La maladie, catastrophe intime*, Paris, Presses Universitaires de France, 2014.
- MARTY François** [dir.], *Le lien et quelques unes de ses figures*, Rouen, Presses Universitaires de Rouen, 2002.

- MAUDUY Jean-Pierre**, *Regarde-moi, Vivre avec une maladie orpheline*, Paris, Editions Cheminements, 2009.
- MAUSS Marcel**, *Sociologie et anthropologie*, Paris, Presses Universitaires de France, [1950], 2003.
- McDOUGALL Joyce, GACHELIN Gabriel, AULAGNIER, Piera, MARTY Pierre et al**, [dir.], *Corps et histoire*, IV^e Rencontres psychanalytiques d'Aix en Provence, Paris, Les belles lettres, confluent psychanalytiques, 1985.
- MERLEAU-PONTY Maurice**, *L'œil et l'esprit*, Paris, Folio, 1985.
- MERLEAU-PONTY Maurice**, *Le visible et l'invisible*, Paris, Gallimard, Tel, n° 36, 1964.
- MERLEAU-PONTY Maurice**, *Phénoménologie de la perception*, Paris, Gallimard, 1945.
- MORANGE Michel**, *La part des gènes*, Paris, Odile Jacob, Sciences, 1998.
- MORIN Edgar**, *La méthode*, Paris, seuil, 2008.
- MORIN Edgar**, *La tête bien faite*, Paris, Seuil, 1999.
- MOSCOVICI Serge** [dir.], *Psychologie Sociale*, Paris, Presses Universitaires de France, Quadrige, 1984.
- MOSCOVICI Serge**, *La psychanalyse, son image et son public*, Paris, Presses Universitaires de France, [1961] 1976.
- MOYSE Danielle**, *Bien naître, bien être, bien mourir, Propos sur l'eugénisme et l'euthanasie*, Toulouse, Erès, 2001.
- MULLER-COLLARD Marion**, *L'autre Dieu, La plainte, la menace et la grâce*, Genève, Labor et Fides, 2014.
- MUNNICH Arnold, GLORION Caroline**, *La rage d'espérer*, Paris, Plon, 1999.
- MURPHY Robert-Francis**, 1987. *The Body Silent. A Journey into Paralysis*, trad. Alexandre P, *Vivre à corps perdu. Le témoignage et le combat d'un anthropologue paralysé*. Paris, Plon, 1990.
- NELKIN Dorothy, LINDEE Susan**, *The gene as a cultural icon*, 1994, trad, Freeman W.-H. *La mystique de l'ADN*, Paris, Ed. Belin, Débats, 1998.
- NIEWIADOMSKI Christophe, VILLERS Guy de** [dir.], *Souci et soin de soi, Liens et frontières entre histoire de vie, psychothérapie et psychanalyse*, L'Harmattan, Paris, 2002.
- NOËL-HUREAU Elisabeth**, *Médecin savant, malades sachants*, Actes du congrès de l'Actualité de la recherche en éducation et en formation (AREF), Université de Genève, septembre 2010.
- NUSSBAUM Martha**, *Creating Capabilities, the Human Development Approach*, trad. Chanel S, *Capabilités, comment créer les conditions d'un monde plus juste*, Paris, Flammarion, Climats, 2012.
- O'REILLY Louise**, *La signification de l'expérience d'« être avec » la personne soignée et sa contribution à la réadaptation : la perception d'infirmières*, Université de Montréal, Faculté des sciences infirmières, 2007.

OMS, Bureau régional pour l'Europe. Éducation thérapeutique du patient. Programmes de formation continue pour professionnels de soins dans le domaine de la prévention des maladies chroniques. Recommandations d'un groupe de travail de l'OMS. Copenhague, OMS, 1998.

PAILLÉ Pierre, *L'analyse qualitative en Sciences humaines et sociales*, Paris, A. Colin, 2005.

PAILLÉ Pierre, **MUCCHIELI Alex**, *L'analyse qualitative en Sciences humaines et sociales*, Paris, A. Colin, Collection U, 2010.

PATOČKA Jan, *Essais hérétiques sur la philosophie de l'histoire*, trad. Abrams E, Verdier, Lagrasse, 1981.

PELLUCHON Corine, *L'autonomie brisée, Bioéthique et philosophie*, Paris, Presses Universitaires de France, 2009.

PICHOT André, *Histoire de la notion de gène*, Paris, Flammarion, Champs, 1999.

PIERON Jean-Philippe, *Parole, souffrance et soin*, conférence journée des doctorants, Lausanne, 2013-02-08

PINEAU Gaston, *Produire sa vie : autoformation et autobiographie*, Paris, Montréal, Ed Albert Saint Martin, 1983.

PLOURDE Suzanne, *Emmanuel Lévinas, altérité et responsabilité*, Guide de lecture, Paris, Le Cerf, La nuit surveillée, 1996.

POCHÉ Fred, *Penser avec Arendt et Lévinas*, Lyon, Chronique Sociale, 1998.

PORÉE Jérôme, *Les limites du récit*, Études Ricœuriennes / Ricœur Studies, Vol 4, n° 2 (2013), consulté le 18/04-2013 : <http://ricoeur.pitt.edu>

RAMEIX Suzanne, *Fondements philosophiques de l'éthique médicale*, Paris, Ellipses, 1996.

RICŒUR Paul, *Du texte à l'action*, Paris, Esprit, Seuil, 1986.

RICŒUR Paul, *Ecrits et conférences I : Autour de la psychanalyse*, Paris, Seuil, 2008.

RICŒUR Paul, *Parcours de la reconnaissance*, Paris, Folio-essais, Gallimard, 2004.

RICŒUR Paul, *Soi-même comme un autre*, Paris, Seuil, 1990..

RICŒUR Paul, *Temps et récit*, tome I, L'intrigue et le récit historique, Paris, Seuil, Essais, poche n° 227, 1983.

RICŒUR Paul, *Temps et récit*, tome III, Le temps raconté, Paris, Seuil, Essais, poche n° 229, 1985.

RIVIERES Alice, Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington, *Manifeste de Dingdingdong*, Editions dingdingdong, 2012.

ROBINEAU Christian, *Filiations à l'épreuve*, Toulouse, Erès, Mille et un bébés, 2002.

ROMAGNOLI Simone, *Les discordances du moi, Essai sur l'identité personnelle au regard de la transplantation d'organes*, Nancy, Presses Universitaires de Nancy, coll. « Epistémologie du corps », 2010.

RONVIN Christophe, *L'histoire de la biologie moléculaire, Pionniers & héros*, Paris, de Bœck, 2005.

- ROUSSEAU Jean-Jacques**, *Les Confessions*, Paris, Librairie générale française, 1998.
- SAILLANT Francine**, *Cancer et culture, produire le sens de la maladie*, Montréal, Les Éditions Saint-Martin, 1988, consulté le 30-12-2013 <http://classiques.uqac.ca/>.
- SARTHOU-LAJUS Nathalie**, *Sauver nos vies*, Paris, Albin Michel, 2013.
- SMITH Adam**, *Théorie des sentiments moraux*, Paris, Éditions d'aujourd'hui, 1982.
- SONTAG Susan**, *La maladie comme métaphore*, trad. Palomera M.-F, Paris, Essai, Seuil, Fiction & Cie, 1979.
- SOPHOCLE**, Œdipe à Colone, v. 393.
- STICKER Jean-Jacques**, *Corps infirmes et sociétés*, Paris, Aubier, coll. Présence et pensée, 1982.
- STICKER Jean-Jacques**, *Les métamorphoses du handicap de 1970 à nos jours*, Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009.
- STRAUSS Anselm**, *La trame de la négociation, sociologie quantitative et inter actionnisme*, Paris, Logiques sociales, L'Harmattan, 1992.
- TAYLOR Charles**, *Les sources du moi. La formation de l'identité moderne*, Paris, Seuil, 1998.
- THEVENOT Xavier**, *Souffrance, Bonheur, Ethique*, Paris, Salvator, 1990.
- THIEL Marie-Jo**, *Où va la médecine ? Sens des représentations et pratiques médicales*, Strasbourg, Presses universitaires de Strasbourg, 2003.
- TODOROV Tzvetan**, *Sous le regard des autres, La reconnaissance, des revendications collectives à l'estime de soi*, Auxerre, La petite bibliothèque des sciences humaines, 2013.
- TOURETTE-TURGIS Catherine**, [dir.], *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013-2, n° 195.
- VASSE Denis**, *La Chaire envisagée, La génération symbolique*, Paris, Seuil, 1998.
- WATSON James-D avec Berry Andrew**, *ADN, le secret de la vie*, Paris, Odile Jacob, Sciences, 2003.
- WATSON James-D**, *La double hélice, compte rendu personnel de la découverte de la structure de l'ADN*, trad. Joël H, préface Beaulieu E, Paris, Hachette, 1984.
- WOLF Annie**, *Les orphelins de la santé*, rapport d'étude Inserm, 1994.
- WORMS Frédéric**, *Le Moment du soin. À quoi tenons-nous ?*, Paris, Presses Universitaires de France, 2010.
- ZYSBERG André**, *Les Galériens, Vies et destins de 60 000 forçats sur les galères de France, 1680-1748*, Seuil, L'univers historique, 1987.

Extraits d'ouvrages

AUBRY Régis, Introduction, in *Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. I-VII.

BOORSE Christopher, « Le concept théorique de santé », trad. Giroux E, in Giroux E, Lemoine M, *Philosophie de la médecine, Santé, maladie, pathologie*, Paris, Vrin, 2012, p. 60-119.

CAILLÉ Alain, « Reconnaissance et sociologie », in *La quête de reconnaissance, nouveau phénomène social total*, Paris, Editions la découverte/M.A.U.S.S, 2007, p. 185-208.

CANGUILHEM Georges, « La santé, concept vulgaire et question philosophique », in *Ecrits sur la médecine*, Seuil, Champ freudien, Paris, 2002, p. 49-68.

CANGUILHEM Georges, « Une pédagogie de la guérison est-elle possible ? » in *Ecrits sur la médecine*, Paris, Seuil, 2002, p. 69-99.

CECCALDI Joël, « Le concept d'incertitude », in Barruel F., Bioy A. et al. [dir.], *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. 7-24.

Comité Consultatif National d'Éthique, « Avis sur les expérimentations sur les malades en état végétatif chronique », in *Éthique et Recherche biomédicale (rapport 1986)*, Paris, La Documentation française, 1987, p. 27-28.

DAYDÉ Marie-Claude, DERNIAUX Alain, « A l'échelle des pratiques collectives de soin », chapitre 8, in Barruel F., Bioy A. et al. [dir.], *Du soin à la personne, Clinique de l'incertitude*, coll. Psychothérapies Pratiques, Paris, Dunod, 2013, p. 131-151.

DE GAULÉJAC Vincent, « Entre modernité et hypermodernité : du Sujet de l'Histoire au sujet de l'histoire de vie », in Delory-Momberger Ch, Niewiadomsky Ch. [dir.], *Vivre / survivre, récits de résistance*, Paris, Téraèdre, 2009, p. 23-33.

DENIZEAU Laurent, Enjeux anthropologiques d'une pensée du presque rien. Lecture d'Albert Piette, in Denizeau L. [dir.], *L'essentiel dans le presque rien*, Lyon, Profac, 2013, p. 10-22.

DIDEROT Denis, « Lettre sur les sourds et muets à l'usage de ceux qui entendent et qui parlent », in *Le rêve de d'Alembert et autres écrits philosophiques*, Paris, Livre de poche, 1984.

DUPONT Bernard-Marie, « Epistémologie du raisonnement médical contemporain », in Hirsch E. [dir.], *Traité de bioéthique, Tome 1, Fondement, principes, repères*, Toulouse, Erès, 2010, p. 624-641.

DURIF-BRUCKERT Christine, « Le transfert des savoirs de santé vers le grand public : complexité méthodologique et enjeux psychosocial », in Haas V. [dir.], *Les savoirs du quotidien, Transmissions, appropriations, représentations*, Rennes, Presses Universitaires de Rennes, 2006, p.137-155.

FAINZANG Sylvie, « Le pouvoir du patient face au médecin : entre expérience, compétence et savoir », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E., *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, op. cit, p. 123-136.

FOUCAULT Michel, « Message ou bruit ? » [1966] in *Dits et écrits I*, 1954-1975, Paris, Quarto Gallimard, 1994, p. 585-588.

GARGIULO Marcela, « Filiation et génétique, quels facteurs en jeu ? » in Textes réunis par Robineau Ch. *Filiations à l'épreuve*, Toulouse, Erès, Mille et un bébés, 2002, p. 53-65.

GILBERT Walter, « Vision of the Graal », in D.J. Kevles & L. Hood (ed.), *The Code of Codes*, 1992, p. 83-97.

GIORGI Amadeo, « De la méthode phénoménologique utilisée comme méthode de recherche qualitative en sciences humaines : théorie, pratique et évaluation », in J. Poupard, L.H. Groulx, J.P. Deslauriers, A. Laperrière, R. Mayer & A.P. Pires, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les méthodes qualitatives, *La recherche qualitative ; enjeux épistémologiques et méthodologiques*. Québec : Gaëtan Morin, Chenelière éducation, 1997, p. 347.

GROSS Olivia, GAGNAYRE Rémi, « Le rôle de la passion dans la logique de l'agir des patients experts », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E., *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, *ibid*, p. 43-58.

GUILLORY Marie-Hélène, Se sentir coupable du hasard, in Gardou Ch. [dir], *Frères et sœurs de personnes handicapées*, Toulouse, Erès, 2012, p. 156-168.

HERZLICH Claudine, « Médecine moderne et quête de sens : la maladie signifiant social », in Augé M. [dir.], *Le sens du mal, anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Éditions des archives contemporaines, Bruxelles, 1984, 1994, p. 189-215.

HIPPOCRATE, « Conseils pour l'examen d'un malade, Officine du médecin », *Oeuvres complètes*, trad. Littré E, Paris, Amaca, 1979.

HONNETH Axel, « Invisibilité : sur l'épistémologie de la "reconnaissance" », in *La société du mépris, Vers une nouvelle Théorie critique*, Paris, La découverte, Armillaire, 2006, p. 225-244.

HUSSERL Edmund, Première méditation in *Méditations Cartésiennes*, trad. Pfeiffer G, Lévinas E, Paris, Vrin, [1931], 1969, 139 p.

JAPIOT Dominique, ROBINEAU Christian, « Des filiations singulièrement plurielles », in Textes réunis par Robineau Ch. *Filiations à l'épreuve*, Toulouse, Erès, Mille et un bébés, 2002, Introduction, p. 7-13.

JODELET Denise, « Place de l'expérience vécue dans le processus de formation des représentations sociales », in Hass V, *Les savoirs du quotidien. Transmissions, Appropriations, Représentations*, Rennes, Les Presses universitaires de Rennes, Collection, Didact - Psychologie sociale, 2006, p. 235-255.

JODELET Denise, « Représentation sociale : phénomène, concept et théorie », in Moscovici S. [dir.], *Psychologie Sociale*, Paris, Presses Universitaires de France, Quadrige, 1984, p. 367.

JOHANNSEN Wilhelm, *Elemente des Exakten Erblchkeitslehre*, Fischer, Iéna 1999 - 1926, trad. et cité in Pichot A, *Histoire de la notion de gène*, Paris, Flammarion, Champs, 1999, p. 111.

JORDAN Bertrand, « Handicap ici, avantages ailleurs... » in *L'humanité au pluriel, la génétique et la question des races*, Paris, Seuil, Science ouverte, 2008, p. 63.

KARAZIVAN Philippe, « Le virage patient-partenaire et les résistances d'une profession en mutation : regard d'un médecin de famille », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, op. cit, p. 3-7.

LAINÉ Alex, « L'histoire de vie : une formation à effets thérapeutiques », in Niewiadomski Ch, Villers G.de [dir.], *Souci et soin de soi, Liens et frontières entre histoire de vie, psychothérapie et psychanalyse*, L'Harmattan, Paris, 2002, p. 241-258.

LAS VERGNAS Olivier, « Réflexivité des malades et dialogues phénoménologiques pragmatiques et épistémologues académiques », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E., *Nouvelles coopérations réflexives en santé*, Paris, Ed des Archives contemporaines, 2014, p. 101-135.

LASJAUNIAS Pierre, « Le Corps transparent », in Hirsch E. [dir.] *Traité de bioéthique, tome I, Fondements, principes, repères*, Toulouse, Erès, 2010, 607-617.

LE BLANC Guillaume, « L'expérience de la vie malade », in Benayoro Lazare, Lefève Céline, Mino Jean-Christophe, Worms Frédéric (dir.), *La Philosophie du soin*, Paris, PUF, 2010, p. 301-317.

LE BRETON David, « Le corps en pièces détachées », in *Anthropologie du corps et modernité*, Paris, Presses Universitaires de France, Sociologie d'aujourd'hui, 1990, p. 231-239.

LERICHE René, « De la santé à la maladie, la douleur dans les maladies, où va la médecine ? » in *Encyclopédie française*, VI, 1936, référence in Bézy O, La santé c'est la vie dans le silence des organes, *La revue lacanienne* 2009, 1, n° 3, p. 47-50.

LESTRADE Didier, co-fondateur de Act'up, (propos de) cité in Barbot J, *Les malades en mouvements, La médecine et la science à l'épreuve du sida*, Paris, Balland, 2002, p. 265.

LEVINAS Emmanuel, *Entretien avec E. Lévinas* (Entretien avec Christian Delacampagne) in *Entretiens avec Le Monde. I. Philosophies*, Paris, La Découverte, 1984, p. 143.

LEWONTIN Richard C, The dream of the human genome, *New York Review of books*, 28 mai 1992, p 31-40, cité par Fox-Keller E, *Le rôle des métaphores dans les progrès de la biologie*, Les empêcheurs de penser en rond, 1999, p. 43.

LOCHARD Yves, SIMONET Maud, « Les experts associatifs, entre savoirs profanes, militants et professionnels », in Demazière D, Gadéa C, *Sociologie des groupes professionnels*, La Découverte « Recherches », 2010, p. 274-284.

MAGNUS David, « The concept of Genetic Disease », in Caplan L.-A.-L, Mc Cartney J Mc, Sisti D. (ed) *Health, Disease, and Illness : Concepts in Medicine*, Washington D.C, Georgetown University Press, 2004, trad. Méthot P.-O, Le concept de maladie génétique, in Giroux E, Lemoine M. [dir.], *Philosophie de la médecine, Santé, maladie pathologie*, tome 2, Paris, Vrin, 2012, p. 331-360.

MALHERBE Jean-François, Préface, in Fox R.-C, *L'incertitude médicale*, Paris, L'Harmattan, Coll. Catalyses dirigée par J.-F. Malherbe, 1988, p. 9.

MAZET Philippe, BRIARD Marie-Louise, FRISCHMANN Martine, GARGIULO Marcela, « Maladies génétiques : des histoires de famille », in Angel P, Mazet Ph. [dir.], *Guérir les souffrances familiales*, Paris, Presses Universitaires de France, 2004, p. 299-309.

MERLEAU-PONTY Maurice, « L'expérience du corps et la psychologie classique », *Phénoménologie de la perception, op. cit.*, p. 106-113.

MEYERS Abbey, « Orphan drugs and orphan diseases, the consumer's point viewpoint » in *Orphan drug and orphan diseases, clinical realities and public policy*, p. 147-157 cité in Huyard C, *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*, Paris, Éditions de l'EHESS, coll. En temps & lieux, 2012, p. 69.

MONTAIGNE Michel de, Essais, De la ressemblance des enfants au père, 1580 in *Œuvres complètes*, Paris, Gallimard, La Pléiade, 1962, p. 741-742.

MORIN Edgar, Ethique, science, politique, in *La méthode, Deuxième partie, Tome 6*, Paris, Seuil, coll. Points, 2008, p. 2292.

MORIN Edgar, *La nature de la nature*, in *La méthode. Première partie, Tome 1*, Paris, Seuil, 1977.

MUCHIELLI Alex, « Phénoménologie (méthode de l'analyse) » in Mucchielli A, *Dictionnaire des méthodes qualitatives en sciences humaines*, 3^e édition, Paris, Armand Colin, 2009, p. 184.

MUNNICH Arnold, Notes de lecture, in Inserm, *Tests génétiques, questions scientifiques, médicales et sociétales, rapport final, op. cit.*, p. XXII.

NOËL-HUREAU Elisabeth, « Quels savoirs « en jeu » (enjeux) autour de la maladie chronique ? » in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E.. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé, op. cit.*, p. 109-136.

OROFIAMMA Roselyne, « Le travail de la narration dans le récit de vie », in Niewiadomski Ch, Villers G.de [dir.], *Souci et soin de soi, Liens et frontières entre histoire de vie, psychothérapie et psychanalyse*, L'Harmattan, Paris, 2002, p. 163-191.

PHILIP DE SAINT-JULIEN Véronique, « S'autoriser à vivre », in Gardou Ch [dir.], *Frères et sœurs handicapés*, Toulouse, Erès, 2012, p. 121-134.

PIERRON Jean-Philippe, « La famille et les imaginaires du sang et de la racine », in Jamet D, *Les dérives de la métaphore*, Paris, L'Harmattan, 2008, p. 165-182.

PORTES Louis, « Du consentement du malade à l'acte médical », *À la recherche d'une éthique médicale*. Paris, Masson, 1964, cité par Rameix S, *Fondements philosophiques de l'éthique médicale*, Paris, Ellipses, 1996, p. 98.

RICOT Jacques, « Pour une compassion intelligente », *Quand la fragilité change tout*, coll. Paris, Albin Michel, 2013.

SICARD Didier, « L'image technique et le "devisement" du monde », in Fleury C. [dir.], *Imagination, imaginaire, imaginal*, Paris, Presses Universitaires de France, 2006, p. 80.

STRAUSS Anselm, GLASER Barney, Social organization of medical work, Chicago, University of Chicago Press, 1985, p. 8-39, trad, Gaudillat Y, revue par Baszanger I, Maladies et trajectoires, in Strauss A, *La trame de la négociation, sociologie quantitative et inter actionnisme*, Paris, Logiques sociales, L'Harmattan, 1992, 319 p.

TABOADA-LEONETTI Isabelle, « Stratégies identitaires et minorités, le point de vue du sociologue », in Camillieri C. [dir.], *Stratégies identitaires*, Paris, Presses Universitaires de France, 1990, p. 43-83.

THIEL Marie-Jo, « Et si la médecine était encore et toujours un art ? », in *Où va la médecine ? Sens des représentations et pratiques médicales*, Strasbourg, Presses universitaires de Strasbourg, 2003, p. 311.

TOURETTE-TURGIS Catherine, « Savoirs de patients, savoirs de soignants : La place du sujet supposé savoir en éducation thérapeutique », in Jouet E., Las Vergnas O., Noël-Hureau E. [dir.], *Nouvelles coopérations réflexives en santé, op. cit.*, p. 137-153.

VANIER Jean, « De la fragilité jaillit la lumière », in *La fragilité, Faiblesse ou richesse ?*, Paris, Albin Michel, Espaces libres, [2009], 2013, p.105-122.

VOIROL Olivier, « Invisibilités et “ système ”. La part des luttes pour la reconnaissance », in Caillé A, Lazzeri Ch. [dir.], *La reconnaissance aujourd'hui*, Paris, CNRS Editions, 2009, p. 321-346.

Articles

AKRICH Madeleine, RABEHARISOA Vololona, « L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire », *Santé Publique*, 2012, 1 Vol. 24, p. 69-74.

ANTHONY William-A, « Recovery from Mental Illness : The Guiding Vision of the Mental Health Service System in the 1990s », *Psychosocial Rehabilitation Journal*, 1993, 16, 4, p. 11-23.

ARDAILLOU Raymond, « La thérapie génique : sa place actuelle et son avenir », *La revue de médecine interne*, 23, 2002, p. 679-68.

ARMSTRONG Henry-Edward, « The monds and chemical industry : a study in heredity », *Nature*, 1931, p. 128-238.

ARRIEN Sophie-Jan, « Ipséité et passivité : le montage narratif du soi », in Ricœur P., Schapp W. Artaud A, *Laval théologique et philosophique*, vol 63, n° 3, 2007, p. 445-458.

ASSOUN Paul-Laurent, « L'image médicale à l'épreuve de la psychanalyse, le fantasme iconographique », *Recherches en psychanalyse*, 2009, 2 n° 8, p. 182-189.

ATLAN Henri, « ADN : programme ou données ? », *Transversales Science Culture*, n° 33, Mai-juin 1995.

AUBERT-GODARD Anne, « Filiation en question, maladies génétiques, filiations incertaines, filiations perturbées », *Dialogue*, 2005, 2, n° 168, p. 25-44.

AUBERT-GODARD Anne, « Procréation, stratégies de construction familiale et risques génétiques », *Dialogue*, Recherches cliniques et sociologiques sur le couple et la famille, 2006, 171, p. 9-33.

AUBRY Régis, « La place de l'incertitude dans l'acte médical », Presses Universitaires de Grenoble, *Revue Jusqu'à la mort accompagner la vie (JALMALV)*, Sensorialité et affectivité au cœur de la rencontre, n° 109, Juin 2012, p. 41-49.

AUGÉ Marc, « L'anthropologie de la maladie », *L'Homme*, 1986, 26, 1-2, p. 81-90.

AUJOUAT Isabelle, « La représentation de soi au cœur de la relation soignants-soignés, Accompagner le patient dans son processus de devenir " autrement le même " », *Bruxelles Santé, représentations de la santé et de la maladie*, 2006, p. 31-39.

AVERY Oswald.T, McLEOD Colin, McCARTHY Maclyn, « Studies on the chemical nature of the substance inducing transformation of pneumococcal types : Induction of transformation by a desoxyribonucleic acid fraction isolated from Pneumococcus Type III », *J. Exp. Med.*, 1944, 79, p. 137-158.

AYMÉ Ségolène, Actualités pharmaceutiques hospitalières n° 28 Novembre 2011, p. 8.

AYMÉ Ségolène, LÉVY Nicolas, « Maladies rares, Maladies fréquentes, même combat », dossier *Science et santé*, n° 2, Février-Mars 2011, p. 24 - 35.

BASZANGER Isabelle, « Les maladies chroniques et leur ordre négocié », *Revue Française de Sociologie*, 1986, XXVII, p. 3-27.

BERTAUX Daniel, « L'approche biographique : sa validité méthodologique, ses potentialités », *Cahiers internationaux de Sociologie*, vol LXIX, 1980, p. 197-225.

BLANC Alain, « Handicap et liminalité : un modèle analytique », *ALTER, European Journal of Disability Research* 2010, 4, 38-47, p. 39.

BLOY Géraldine, « L'incertitude en médecine générale : sources, formes et accommodements possibles », *Sci. Soc. Santé* 2008, 26, p. 67-91.

BOURDIEU Pierre, « L'illusion biographique », *Actes de la recherche en sciences sociales*, 1986, n° 62-63.

BRITTEN Nicky, « Qualitative research on health communication : What can it contribute ? » *Patient Education and Counseling* 82 (2011) p. 384–388.

BROSSAT Alain, « La voix des gens ordinaires raconter des histoires qui comptent », in *Ecouter la souffrance, entendre la violence, Le sujet dans la cité, Revue internationale de recherche biographique*, Paris, Teraèdre, n° 1, novembre 2010, p. 73-83.

BRUNEL Sarah, « Henri Maldiney La crise, un appel à exister ? », *Études*, 2012, 7, Tome 417, p. 53-62.

BURY Michael, « Chronic Illness as Biographical Disruption », *Sociology of Health and Illness*, 1982, vol. 4, n° 2, p. 167-182.

BURY Michael, « The sociology of chronic illness- a review of research and prospects », *Sociology of Health and Illness*, 1991, vol. 13, n°4, p. 451-468.

CALVEZ Marcel, « Le handicap comme situation de seuil : éléments pour une sociologie de la liminalité », *Sciences sociales et santé*, 1994, Volume 12, n°1, p. 61-88.

CECCALDI Joël, « De la science à l'ouverture clinique : gérer l'incertitude dans la relation de soin », *Médecine palliative, Soins de support-Accompagnement - Éthique*, 2012, 11, p. 158-163.

CHAMBOULEYRON Monique, LASSERRE-MOUTET Aline, LAGGER Grégoire, GOLAY Alain, « L'éducation thérapeutique du patient, quelle histoire ! », *Médecine des maladies Métaboliques*, Décembre 2013, Vol. 7, n° 6, p. 543-547.

CHARMAZ Kathy, « Loss of self ; a fundamental form of suffering in the chronically ill », *Sociology of Health and Illness*, 1983, vol. 5, n°2, p. 168-195.

CHARON Rita, « Literature and medicine », *Acad. Med*, 2000, 75, p. 23-7.

CHARON Rita, « Narrative and medicine », *N. Engl. J. Med*, 2004, 350, p. 862-864.

CHARON Rita, « Narrative medicine, a model for empathy, reflection, profession and trust », *JAMA*, 2001, 286, p. 1897-1902.

CHARON Rita, « Narrative medicine in the international education of physicians », *Presse Med*, 2013, 42, p. 3–5.

CHARON Rita, « What to do with stories », *Canadian Family Physician*, 2007, 53, p. 1265-1267.

CHEVASSUS-AU-LOUIS Nicolas, (propos recueillis par) « Dix-huit facettes d'un même concept », *La Recherche*, n° 348, 2001, p. 51.

CICCONE Albert, « Transmission psychique et parentalité », 2014, *Cliopsy*, 11, p. 17-38.

CLI-info n° 22 - Juillet 2014

COLLECTIF, « Le pouvoir de guérir », *Revue d'éthique et de théologie morale* 2011/HS, n° 266.

COLLINGWOOD Robin-Georges, « An essay on Metaphysics », Oxford, Clarendon Press, 1940 cité in Magnus D, *The concept of Genetic Disease*, p. 343.

CONRAD Peter, BURY Michael, STRAUSS Anselm and the sociological study of chronic illness, « A reflection and appreciation », 1997, *Sociology of Health & Illness*, 1997, vol 19, n° 3, p. 373-376.

CORBIN Juliet, STRAUSS Anselm-Leonard, « Accompaniments of chronic illness : changes in body, self, biography and biographical time », *Sociology of Health Care*, 1987, vol 6, p. 249-281 cité in Colinet S, *La « carrière » de personnes atteintes de sclérose en plaques, Implication associative et travail biographique*, Paris, L'Harmattan, coll. Savoir et formation, 2010, p. 42.

CORBIN Juliet, STRAUSS Anselm-Leonard, « Managing chronic illness at home : three lines of work », *Qualitative Sociology*, 1985, 8, p. 224-247.

CORBIN Juliet, STRAUSS Anselm, « Accompaniments of chronic illness : changes in body, self, biography and biographical time », *Research in the Sociology of Health Care*, 1987, 6, p. 249-281.

CROZET Cyril, D'IVERNOIS Jean-François, « L'apprentissage de la perception des symptômes fins par des patients diabétiques, compétence utile pour la gestion de leur maladie », *Recherches et éducations*, 2010, 3, p. 197-219.

DAGOGNET François, « L'imagerie médicale, une ambivalence certaine, quoique relative », *Recherches en psychanalyse*, 2009, 2, n° 8, p. 170-174.

DANCHIN Etienne, « L'hérédité non génétique, un changement de paradigme », 2011, <http://www.sfecologie.org/regards/2011/12/13/r25-lheredite-non-genetique-par-etienne-danchin/>

DANION-GRILLIAT Anne, « Conflits éthiques autour du diagnostic et du consentement. À propos de la psychiatrie et du diagnostic prénatal », *L'Information Psychiatrique*, 2011, 87, p. 557-66.

DE CASTRO Alberto de, « Introduction to Giorgi's existential phenomenological research », *Psicología desyndrome el Caribe. Universidad del Nore*, 2003, n° 11, p. 54.

DELORY-MOMBERGER Christine, « Expérience de la maladie et reconfigurations biographiques », *Education permanente*, 2013, 195, p. 121-132.

DION-LABRIE Marianne, DOUCET Hubert, « Médecine narrative et éthique narrative en Amérique du Nord : perspective historique et critique. À la recherche d'une médecine humaniste », *Ethique et santé*, 2011, 8, p. 63-68.

DIVINSKY Miriam, « Stories for life, Introduction to narrative medicine », *Canadian Family Physician, Le Médecin de famille canadien*, Vol 53, february 2007, p. 203-5.

DURIF-BRUCKERT Christine, « Le contrôle du corps nourri : rhétoriques de l'emprise et mouvements de dépossession du sujet », *Connexions*, 2009, 2 n° 92, p. 179-192.

DURIF-BRUCKERT Christine, « Récits privés de la maladie et processus narratif groupal : un support thérapeutique fondamental », *Nouvelle revue de psychosociologie*, 2007, 2, n° 4, p. 105-122.

DURIF-BRUCKERT Christine, Roux P., Morelle M., Mignotte H., Faure C., Moumjid-Ferdjaoui N., « Shared decision-making in medical encounters regarding breast cancer treatment : the contribution of methodological triangulation », *European Journal of Cancer Care*, 2015, 24, p. 461– 472.

DÜRR Alexandra, GARGIULO Marcela, HERSON Ariane, ROSENBLUM Ouriel, « Enjeux de la médecine prédictive en neurogénétique : quelle place pour l'homme ? », *Champ psy*, 2009, 3, n° 55, p. 83-95.

EDERY Patrick, « Les nouvelles techniques de génétique moléculaire vont-elles révolutionner la psychiatrie ?, Congrès français de psychiatrie », *European Psychiatry*, Vol. 29, n° 8S - p. 549-550.

FAGOT-LARGEAU Anne, « Doute et recherche scientifique », *Le Monde*, 26.10.2010.

FAINZANG Sylvie, « Le pouvoir du patient face au médecin : entre expérience, compétence et savoir », in *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, n° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 125-136.

FEHR Angela, THURMANN Petra, RAZUM Olivier, « Editorial : drug development for neglected diseases : a public health challenge », *Trop. Med. Int. Health*, 2006, 11, p. 1335–8.

FEINGOLD Josué, « Maladies multifactorielles : un cauchemar pour le généticien », *M/S : médecine sciences*, vol. 21, n° 11, 2005, p. 927-933.

FLORA Luigi, « Savoirs expérientiels des malades, pratiques collaboratives avec les professionnels de santé : état des lieux », in *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 59-72.

GAILLE Marie, « La vertu thérapeutique du récit de vie : illusion humaniste ou réalité d'un soin bien compris ? », *Perspective soignante*, 2013/4, p. 42-57.

GARGIULO Marcela, DÜRR Alexandra, FRISCHMANN Martine, « L'annonce d'une maladie génétique, une bombe à retardement », 2006, *Études freudiennes* (8e colloque de médecine et psychanalyse, Devenir de l'annonce : Par-delà le bien et le mal).

GARGIULO Marcela, SCelles Régine, « Famille et handicap : mutations dans les pratiques », *Dialogue*, 2013, 2, n° 200, p. 85-96.

GARROD Archibald E, « About alkaptonuria », *The Lancet*, Volume 158, Issue 4083, 30 November 1901, p. 1484-1486.

GAUTIER Marthe, « Cinquantenaire de la trisomie, retour sur une découverte », *Médecine/Sciences*, 2009, 25, p. 311-316.

GIBSON Cheryl-H, « A concept analysis of empowerment », *Journal of Advanced Nursing*, 1991, 16, p. 354-361.

GIRAUDET-LE QUINTREC Janine-Sophie, « L'éducation des patients : un traitement orphelin en voie d'adoption ! Idées reçues – État des lieux », *Revue du Rhumatisme* 76, 2009, p.1274–1277.

GREENWALD Robert, « And a Diagnostic Test Was Performed », *N. Engl. J. Med.* 2005, november 10, 353, 19, p. 2089.

GRIMALDI André, « Les habits de l'expert profane », *Médecine des maladies Métaboliques*, Février 2011, vol. 5, n° 1, p. 66-70.

GRMEK Mirko (Entretien avec), « Y-a-t-il d'un côté les bons gènes, de l'autre, les méchants ? » *Libération*, 1995, interview par Levisalles Natalie.

GROLEAU Danielle, YOUNG Allan, KIRMAYER Laurence-J, « The McGill Illness Narrative Interview (MINI) : an interview schedule to elicit meanings and modes of reasoning related to illness experience », *Transcult Psychiatry* 2006, 43, p. 671–91.

GROSS Olivia, GAGNAYRE Rémi, « Hypothèse d'un modèle théorique du patient-expert et de l'expertise du patient : processus d'élaboration », *Recherches qualitatives*, Hors-Série, 2013, n° 15, p. 147-165.

GUDDING Gabriel, « The Phenotype/Genotype Distinction and the Disappearance of the Body », *Journal of the History of Ideas*, Volume 57, n° 3, July 1996, p. 525-545

GUEULLETTE Jean-Marie, « Guérir : un désir, un rêve ; une fonction sociale, entre compétence et charisme ; un don gratuit ou un devoir moral », *Revue d'éthique et de théologie morale*, 2011/HS, n° 266, p. 9-32.

GUYATT Gordon and the evidence based medicine working group, « Evidence-based medicine. A new approach to teaching the practice of medicine », *Journal of American Medical Association*, 268, 1992, p. 2420-2425.

GUYOTAT Jean, « Traumatisme et lien de filiation », *Dialogue*, Recherches cliniques et sociologiques sur le couple et la famille, 2005, 168, p. 15-24.

HENTSCHEL Johannes, « Contextuality and data collection methods : A Framework and application to health service utilisation », *The Journal of Development Studies*, 1999, 35, p. 64-94.

HEULEU Jean-Noël, DIZIEN Olivier, « La médecine physique et de réadaptation. D'où vient-elle ? Où va-t-elle ? », *Ann. Réadaptation Méd. Phys*, 2001, 44, p. 187-91.

International Genome Sequencing Consortium, Eric S. Lander, Lauren M. Linton, Aristides Patrinos pour l'Office of Science, US Department of Energy, Michael J. Morgan pour le Wellcome Trust et al, Initial sequencing and analysis of the human genome. International human genome sequencing consortium, *Nature*, 2001, 409, p.890.

JODELET Denise, « La place des représentations sociales dans l'éducation thérapeutique », in Tourette-Turgis C. [dir.], *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 37-45.

JOUET Emmanuelle, FLORA Luigi, LAS VERGNAS Olivier, « Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients, Note de synthèse », in Jouet E., Flora L., *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, n° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 13-94.

KAËS René, « Filiation et affiliation, quelques aspects de la réélaboration du roman familial dans les familles adoptives, les groupes et les institutions », Gruppo, 1985, N° 1, p. 23-46, cité in Waintrater R, A la recherche d'une nouvelle filiation, *Revue de psychothérapie psychanalytique de groupe*, 2002, n° 38, 1, p. 37-53.

KIVITS Joëlle, LAVIELLE Catherine, THOËR Christine, « Internet et santé publique : comprendre les pratiques, partager les expériences, discuter les enjeux », *Santé Publique*, 2009, 21(HS), p. 7-12.

KRISTEVA Julia, « Handicap ou le droit à l'irréremédiable, *Etudes*, 2005/5, 402, 619-629 ou Liberté, égalité, fraternité ... vulnérabilité », Association Recherches en psychanalyse, *Recherches en psychanalyse*, 2006, 2, n° 6, p. 11-27.

LA COURSIÈRE Sheryl-P, « A theory of online social support », *Adv. Nurs. Sci.* 2001, 24, p. 60-77.

LACROIX Anne, ASSALE Jean-Philippe, (Entretien avec) « L'éducation thérapeutique, il fallait bien commencer... » in Tourette-Turgis C. [dir.], *Apprendre du malade, Education permanente*, 2013, n° 195, p. 11-24.

LAGUEUX Nathalie, HARVEY Diane, PROVENCHER Hélène, « Quand le savoir expérientiel influence nos pratiques. L'embauche de pairs-aidants à titre d'intervenants à l'intérieur des services de santé mentale », in Jouet E., Flora L., *Usagers-experts, la part du savoir des malades dans le système de santé*, Saint Denis, Université Paris 8, Pratique de formation : Analyses, N° 58-59, Janvier - Juin 2010, p. 155-174

LASCOUMES Pierre, « L'expertise, de la recherche d'une action rationnelle à la démocratisation des connaissances et des choix », *Revue française d'administration publique*, 2002/3, n° 103, p. 369-377.

LE BLANC Guillaume, « L'épreuve sociale de la reconnaissance », *Esprit*, 2008, 7 Juillet, p. 127-143.

LE BLANC Guillaume, « Penser la fragilité », *Revue Esprit*, Mars-Avril 2006, p. 249-263.

LE BOSSÉ Yann, LAVALLÉ Marguerite, *Empowerment et psychologie communautaire, Cahiers internationaux de psychologie sociale*, 1993, 18, p. 7-19.

LE BRETON David, « De l'intégrisme génétique », *Cahiers de recherche sociologique*, 2003, p. 119-138.

LE BRETON David, « La conjugaison des sens : essai », *Anthropologie et Sociétés*, vol. 30, n° 3, 2006, p.19-28.

Le Monde, Entretiens avec. 1. Philosophies, Paris, La Découverte, 1984.

LECLERCQ Dieudonné, « AADOPEASE : un acronyme des compétences des soignants-éducateurs en ETP », *Education Thérapeutique du Patient*, 2014, 6, 1, p. 1-10.

LEGENDRE Pierre, Leçon VI, cité in David P, « La question de la paternité à la lumière des écrits de Pierre Legendre : aspects mythologiques, juridiques et symboliques », *Recherches familiales*, 2010, 1, n° 7, p. 77-83.

LEMAY Louise, « L'intervention en soutien à l'empowerment : du discours à la réalité. La question occultée du pouvoir entre acteurs au sein des pratiques d'aide », *Nouvelles pratiques sociales*, Volume 20, n° 1, automne 2007, p. 165-180, <http://id.erudit.org/iderudit/016983ar> consulté le 25-02-2014.

LHUILIER Dominique, AMADO Sandra, BRUGEILLES Frédéric et ROLLAND Dominique, « Vivre et travailler avec une maladie chronique (vih-vhc) », *Nouvelle revue de psychosociologie*, 2007, 2, n° 4, p. 123-141, p. 132.

LINDEE M. Susan, « Genetic disease in the 1960s : A structural revolution », *American Journal of Medical Genetics*, 2002, vol. 115, n° 2, p. 75–82.

LINDEE M. Susan, « Genetic disease since 1945 », *Nature Reviews Genetics*, 2000, vol. 1, n° 3, p. 236–241.

LIPPMAN, Abby, « Prenatal genetic testing and screening : constructing needs and reinforcing inequities », *American Journal of Law and Medicine*, 1991, 17, p. 15-50.

LOCK Margaret, « La « molécularisation » de l'esprit et la recherche sur la démence naissante », *Sciences sociales et santé*, 2006, 1 Vol. 24, p. 21-56, p. 28.

MANDEL Jean-Louis, « Améliorer l'homme par la génétique ? », *Revue d'éthique et de théologie morale* 2015/4 (n° 286), p. 25-34.

MARINKER Marschall, « Why make people patients ? », *Journal of Medical Ethics*, 1, 1975, p. 81-84.

MASCRET Caroline, « Les données de la science face à leur normalisation par les autorités sanitaires », *Médecine & Droit*, 2008, p. 165-171.

MASSON Céline, « L'image en médecine : us et abus. L'image n'est pas la réalité », *Cliniques méditerranéennes*, 200, 2, n° 76, p. 61-75.

MÉADEL Cécile, AKRICH Madeleine, « Internet, tiers nébuleux de la relation patient-médecin », *Les Tribunes de la santé*, 2010, 4, n° 29, p. 41-48.

MELENDRO-OLIVIER Sara, « Shifting Concepts of Genetic Disease », *Science Studies*, 2004, vol. 17, n°1, p. 20–33.

MEYOR Catherine, « La phénoménologie dans la méthode scientifique et le problème de la subjectivité », *Recherches qualitatives*, Vol. 25, 1, 2005, 25-42 consulté le 7/09/2012 sur <http://www.recherche-qualitative.qc.ca/Revue.html>, p. 36.

MICHELAT Guy, « Sur l'utilisation de l'entretien non directif en sociologie », *Revue Française de sociologie*, 1975, vol 16, p. 229-247.

MINO Jean-Christophe, FRATTINI Marie-Odile, FOURNIER Emmanuel, « Pour une médecine de l'incurable », *Etudes*, Juin 2008, n° 4086, p. 753-764.

MORANGE Michel, « Quarante ans après Jacques Monod », *Etudes*, 2011, 3, Tome 414, p. 331-340.

MOULIN Anne-Marie, « Transformations et perspectives de l'anthropologie de la santé : un regard épistémologique », *Anthropologie & Santé* [En ligne], 1 | 2010, mis en ligne le 31 octobre 2010, consulté le 08 janvier 2014. URL : <http://anthropologiesante.revues.org/114>

MOUTEL Grégoire, « Les parents d'enfants handicapés et Internet, Du bon usage d'Internet par les patients et sa place dans la relation soignant-soigné », *Contraste*, 2006, 1, n° 24, p. 237-246.

MUCHIELLI Alex, *Recherches qualitatives – Hors Série – numéro 3*, Actes du colloque Bilan et perspectives de la recherche qualitative, Association pour la recherche qualitative, 2007, consulté le 1/10/2012 <http://www.recherche-qualitative.qc.ca/Revue.html>, p. 23.

NOVAS Carlos, « The Political Economy of Hope : Patients'Organisations », *Science and Biovalue, BioSocieties*, 2006, 1, p. 289-305.

PIERRON Jean-Philippe, « L'esprit de famille ou l'hospitalité généalogique », *Le Divan familial*, 2005, 1, n° 14, p. 191.

PIERRON Jean-Philippe, « Représentations du corps malade et symbolique du mal : maladie, malheur, mal ? », *Psycho-Oncologie*, 2007, n° 1, p. 31–40.

PIERRON Jean-Philippe, « Une nouvelle figure du patient ? Les transformations contemporaines de la relation de soins », *Sciences sociales et santé* 2007, 2, Vol. 25, p. 43-66.

PINEAU Gaston, « La formation expérientielle en auto-, éco- et co-formation », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 23-30.

PLAZY Vincent, « Connaître avec », une utopie ? *Dossier annuel de la Mission régionale d'Information sur l'Exclusion (MRIE)*, ch 3 : La parole des personnes, 2000, p. 102-109.

PORÉE Jérôme, « Prédire la mort, L'exemple de la maladie de Huntington », *Esprit*, Juin 1998, Choisir sa mort ?, p. 17-26.

POTIER Rémy, « Imagerie médicale et art contemporain, rencontres autour d'un corps virtuel », *Recherches en psychanalyse*, 2011, 2, n° 12, p. 130-139.

POTIER Rémy, « L'image du corps à l'épreuve de l'imagerie médicale », *Champ psy*, 2008, 4, n° 52, p. 17-29.

PROVENCHER Hélène, « L'expérience du rétablissement : perspectives théoriques », *Santé mentale au Québec*, 2002, 27, 1, p. 35-64.

PROVENCHER Hélène, « Le Paradigme du rétablissement, un savoir qui se construit », Le partenaire, bulletin de l'Association québécoise pour la réadaptation psychosociale, vol. 16, n°1, printemps 2008, p. 4-27.

QUINCHE Florence, « Sites Internet santé : vecteurs de normes santé ou lieux de contestation ? », *Philosophia Scientiæ* consulté le 12-10-13 sur revues.org

RABEHARISOA Vololona, « Vers une nouvelle forme de travail médical ? Le cas d'une consultation en psychiatrie génétique de l'autisme », *Sciences sociales et santé*, 2006, 1, Vol. 24, p. 83-83.

REACH Gérard, « Une critique du concept de patient-éducateur », *Médecine des maladies métaboliques*, vol. 3, n° 1. 2009, p. 89-93.

- RICŒUR Paul**, « Approches de la personne », *Esprit*, Mars-Avril 1990, p 115-130.
- Ricœur Paul**, « Les trois niveaux du jugement médical », *Esprit*, n° 227, décembre 1996.
- RIESSMAN Catherine Kohler**, « Strategic uses of narrative in the presentation of self and illness—a research note », *Social Science & Medicine*, 1990, 30, 11, p. 1195–1200.
- RŒLENS Nicole**, « La quête, l'épreuve et l'œuvre, la constitution du penser et de l'agir à travers l'expérience », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n°100/101, p. 67-77.
- ROUSSELLE Aline**, « Les théories de l'embryon chez les auteurs médicaux antiques et chez les premiers auteurs chrétiens », *Bulletin du Centre d'étude d'Histoire de la Médecine de Toulouse*, n°37 de juillet 2001.
- SALESSE Michele, SAUCIER Jean-François, MAVRIKAKI Catherine**, « Les bienfaits de l'écriture chez les malades chroniques... où en sont les recherches ? » *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 2015, 63, p. 53–60.
- SANDRIN-BERTHON Brigitte**, « Patient et soignant. Qui éduque l'autre ? », *Contact Santé* n°225. Maladies chroniques. Partage ou juxtaposition d'expériences ?, Avril 2008, p. 43-45.
- SARTHOU-LAJUS Nathalie**, « Par delà les prophéties de malheur », *Études*, 2008, 10, tome 409, p. 293-296.
- SARTHOU-LAJUS Nathalie, ARÈNES Jacques**, « Nouvelles tyrannies du destin », *Études*, 2005, 12, tome 403, p. 629-638.
- SCELLES Régine**, « Devenir parent d'un enfant handicapé, Une affaire d'homme, de femme, de couple, d'enfant et de société », *Informations sociales*, 2006, 4, n° 132, p. 82-90.
- SICARD Didier**, « La médecine sans le corps : quelques notes sur la relégation du corps », *Les Cahiers du Centre Georges Canguilhem*, 2007, 1, n° 1, p. 133-137.
- SICARD Didier**, « Le corps en pièces détachées. Enjeux scientifiques, économiques et politiques », *Les Tribunes de la santé*, 2005, 1, n° 6, p. 37-42.
- SOUCHON Fiona**, « L'approche narrative avec la personne atteinte du cancer », *Le Journal des psychologues*, 2014, 4, n° 317, p. 30-35.
- STICKER Jean-Jacques**, « Une catégorie obsolète qui eut tant d'importance dans le passé », *ALTER, European Journal of Disability Research*, 2011, 5, p. 57–58.
- STRAUSS Anselm**, « Chronic Illness », *Society* 1973, 10, p. 33-39.
- TANG Hangwi, HWEE KWOON NG Jennifer**, « Googling for a diagnosis, use of Google as a diagnostic aid : Internet based study », *British Medical Journal*, 2006, 333, p. 1143–5.
- TAP Pierre**, « Relations interpersonnelles et genèse de l'identité », *Annales, UTM, Homo*, n° XVIII.
- TEBAS Pablo, STEIN David**, « Gene Editing of CCR5 in Autologous CD4 T Cells of Persons Infected with HIV », *N. Engl. J. Med.* 2014, 370, p. 901-910.
- TESTARD Jacques**, « Génétique, puissance et illusions », *Transversales* N° 44, <http://www.globenet.org/transversales/generique/44/science.html>

THORET Jean-Baptiste et al, « Quand Hollywood commence à douter. Les seventies et la brisure du cinéma américain », *Esprit*, 2007, Juillet, p. 37-52.

TOURETTE-TURGIS Catherine, « Grâce à l'éducation, le patient peut refuser la programmation de son destin social et améliorer sa santé », *Revue de l'infirmière*, 2011, n° 171.

TOURETTE-TURGIS Catherine, PELLETIER Jean-François, « Expérience de la maladie et reconnaissance de l'activité des malades : quels enjeux ? » in *Vivre avec la maladie, expériences, épreuves, résistances*, *Le sujet dans la cité, Revue internationale de recherche biographique*, Université Paris-Nord, n° 5, Novembre 2014, p. 20-32.

TOURETTE-TURGIS Catherine, THIEVENAZ Joris, « L'exemple du "travail du bonheur" dans la pratique du soin. Les activités au service du maintien de soi en vie comme nouveau champ de recherche en intelligibilité », *Empan*, 2012, 86, p. 18-23.

TOURETTE-TURGIS Catherine, THIEVENAZ Joris, « La reconnaissance du « travail » des malades : un enjeu pour le champ de l'éducation et de la formation », *Les Sciences de l'éducation - Pour l'Ère nouvelle*, 2013, 4 Vol. 46, p. 69-87.

VANNOTTI Mario, GENNART Michèle, « L'expérience « pathique » de la douleur chronique : une approche phénoménologique », *Cahiers critiques de thérapie familiale et de pratiques de réseaux*, 2006, 1, n° 36, p. 13-31.

VENTER J.-Craig, ADAMS Mark-D, MYERS Eugene-W, et al, « The Sequence of the Human Genome », *Science* 2001, 291, p. 1304-51.

VERMERSCH Pierre, « Expliciter l'expérience », in *Apprendre par l'expérience, Education permanente*, 1989, n° 100/101, p. 123-132.

VIOLLET Viviane, « Soins infirmiers et accompagnement pour les patients atteints de maladies rares, Encadré témoignage », *Soins*, 2003, n° 672, p. 40-42.

VIOLON Anita, « Les maux de dos : des significations symboliques aux implications thérapeutiques », *Douleur et Analgesic* 1993, 1, p. 15-18.

WASEEM Mohammed, KHAN Munir, HUSSAIN Nazakat, and all, « Eponyms : Errors in clinical practice and scientific writing », *Acta Orthop. Belg*, 2005, 71, p. 1-8.

WATSON James-D, CRICK Francis H.-C, « A structure for desoxyribonucleic acid », *Nature*, 1953, 171, p. 737-738.

WEBER Jean-Christophe, « L'impact de l'Internet sur la relation médecin-malade », *Éthique et santé*, 2012, 9, p. 101-106.

WEIL-DUBUC Paul-Lou, « Dépasser l'incertitude, Le pari hasardeux de la médecine prédictive », *Esprit*, 2014, Juillet n° 406, p. 20-29.

ZIELINSKI Agata, « Avec l'autre. La vulnérabilité en partage », *Études*, 2007, 6, n° 406, p. 769-778.

Dictionnaires

BERTHET Jacques, Dictionnaire de Biologie, Bruxelles, de Boeck, 2006.

CAILLIEZ Jean-Charles, VERREMAN Kathy, Dictionnaire de biologie cellulaire et moléculaires, Paris, Ellipses, 2004.

CANTO SPERBER Monique [dir.], *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*, Paris, vol 2, Presses Universitaires de France, 2004.

DORON Roland, PAROT Françoise, *Dictionnaire de Psychologie*, Paris, Presses Universitaires de France, 1991, p. 345.

LAVOISIEN Jean-François, *Dictionnaire portatif de médecine, d'anatomie, de chirurgie, de pharmacie, de chimie, d'histoire naturelle, de botanique et de physique,...*, A Paris, chez Théophile Barrois, 1793.

MUCHIELLI Alex, *Dictionnaire des méthodes qualitatives en sciences humaines*, 3^e édition, Paris, Armand Colin, 2009, 303 p.

QUEVAUVILLIERS Jacques [dir] Dictionnaire médical, Paris, Masson, 2009

REY Alain, *Dictionnaire historique de la langue française*, Paris, Le Robert, 1995, p. 880.

Filmographie

ALBERT Robert, *Les athlètes au quotidien d'une maladie rare et orpheline*, Céméa, 2000.

DERCOURT Denis, *En équilibre*, 2015.

NICCOL Andrew, *Bienvenue à Gattaca*, 1998.

SPIELBERG Steven, *E.T.*, 1982.

SPIELBERG Steven, *Jurassic Park*, 1993.

MANGINO Richard, *Greffé des deux mains*, 2011, interview 2014.

MARSCH James, *Une merveilleuse histoire du temps*, 2014.

NAKACHE Olivier, **TOLEDANO Eric**, *Intouchables*, 2011.

DONZELLI Valérie, *La guerre est déclarée*, 2010.

MILLER George, *Lorenzo's Oil*, 1992.

Emission de « *Toute une histoire* » du 5/3/2015, France 2.

Théâtre

Collectif Dingdong, *Bons baisers de Huntingtonland*, Novembre 2014, Les subsistances, Lyon.

Danse

BÉJART Maurice, *Le presbytère, Vous nous avez dit « faites l'amour; pas la guerre ». Nous avons fait l'amour; pourquoi l'amour nous fait-il la guerre ?*, Béjart M. 1996, repris par Roman G, Béjart Ballet Lausanne, 2015.

Œuvres picturales

DALI Salvator, *Galacidalacidesoxyribonucleicacid*, Toile, 1963.

Associations

AFM-Téléthon, <http://www.afm-telethon.fr/>

AIDES, <http://www.aides.org/>

Association Accompagnement Maladie Orpheline, (AMO),
<http://www.ateliermaladieorphelines.org>

Association Cutis Laxa Internationale, www.cutislaxa.org

Association des Personnes de Petites Tailles (APPT), <http://www.appt.asso.fr/>

Association Française de Lutte Anti-Rhumatismale (AFLAR) <http://www.aflar.org/>

Association Française de Lutte contre la Mucoviscidose

Association Française des syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED) <http://afsed.free.fr>

Association Française du Syndrome de Rett (AFSR), <https://afsr.fr/>

Association HTAP France (Hyper tension artérielle pulmonaire), <http://www.htapfrance.com/>

Association Locked In Syndrome, (ALIS) <http://www.alis-asso.fr/>

Association rétine France, <http://www.retina.fr/>

Association Strumpell Lorrain, <http://asso.orpha.net/ASL/index.htm>

Association syndrome Kabuki, <http://www.syndromekabuki.fr>

Groupement Français des personnes handicapée <http://gfph.dpi-europe.org/>

Ligue contre le cancer, <http://www.ligue-cancer.net>

Sites consultés

<http://www.eurordis.org/fr>

<http://classiques.uqac.ca/>

<http://dingdingdong.org/>

<http://forum.doctissimo.fr/sante/>

<http://gallica.bnf.fr/>

<http://www.alliance-maladies-rares.org/>

<http://www.asihvif.com/> (histoire de vie en formation)

<http://www.ctnerhi.com.fr/> Centre Technique National d'Etudes et de recherches sur les Handicaps et les Inadaptations

<http://www.eurordis.org/>

<http://www.genetique-medicale.fr/>

<http://www.has-sante.fr/>

<http://www.inserm.fr/>

<http://www.institutmaladiesrares.net/>

<http://www.jemeraconte.com/>

<http://www.legifrance.gouv.fr/>

<http://www.maladiesraresinfo.org>

<http://www.omim.org/> (*Online Mendelian Inheritance in Man*®)

<http://www.orpha.net/>

<http://www.orphanet.fr/>

<http://www.raconterlavie.fr/>

<http://www.revues.org/>

<http://www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares-qu-est-ce-que-c-est.html>

<http://www.villagillet.net/>

<https://www.cairn.info/>

Décrets et Lois, Rapports officiels

Article L. 1111-4 de la loi du 21 avril 2005.

Article L.1111-4 du code de la santé publique.

Article R. 4127-35 du Code de la santé publique (Code de déontologie médicale - art. 35).

Charte européenne des handicapés, Assemblée européenne à Strasbourg, 12 mars 1981.

Code de déontologie médicale, Article 8, Edition Novembre 2012.

Décision n° 1295/1999/CE du Parlement Européen et du conseil du 29 avril 1999 portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)

Déclaration universelle des droits des personnes handicapées, Nations Unies, 9 Décembre 1975.

Décret N° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

Inserm, Expertise collective, Tests génétiques, questions scientifiques, médicales et sociétales, rapport final, 2006, p. XI.

J.O du 3 avril 1975, débat au Sénat sur le projet de loi relatif aux institutions sociales et médico-sociales, p.286-294.

Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

Loi n° 2009-879 du 21 juillet 2009, portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires.

Loi n° 2014-459 du 9 mai 2014, permettant le don de jours de repos à un parent d'un enfant gravement malade

Loi n° 75-534 du 30 juin 1975 d'orientation en faveur des personnes handicapées

Loi n° 99-477 du 9 juin 1999 visant à garantir le droit à l'accès aux soins palliatifs, Article L1C (abrogé au 22 juin 2000), repris dans le Code de la santé Publique L 1111-4

Plan National Maladie Rare, Assurer l'équité pour l'accès aux diagnostic, au traitement et à la prise en charge, 2005-2008.

Plan National Maladie Rare, Qualité de la prise en charge, Recherche, europe : une ambition renouvelée, 2011-2014.

Plan National Maladies Chroniques, Améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques, 2007.

Rapport Bloch-Lainé, Etude du problème général de l'inadaptation des personnes handicapées, 1967.

Rapport de l'OMS-Europe, publié en 1996, Therapeutic Patient Education – Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the field of Chronic Disease, trad. en français en 1998.

Recommandation relative à une action dans le domaine des maladies rares (doc. 10122/09), Conseil de l'union européenne.

Règlement (CE) N° 141/2000 du Parlement Européen et du conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins.

ANNEXES

Annexe 1 - Lettre de présentation de la recherche

Marie-Hélène Boucand
3 rue Nazareth
69 003 LYON
Tel : 06.10.18.86.85

Lyon, le mardi 7 août 2012

Adresse électronique : m.h.boucand@wanadoo.fr

Madame, Monsieur,

Je me permets de vous contacter par l'intermédiaire de X qui vous transmettra ce courrier, afin de vous demander votre contribution.

Je suis médecin de Médecine Physique et Réadaptation, ancien chef de service hospitalier, Praticien Hospitalier aux Hospices Civils de Lyon. J'ai dû arrêter mon activité médicale étant touchée par une maladie génétique rare.

Etant donc très sensibilisée personnellement à cette problématique, j'ai entrepris une thèse de philosophie-éthique avec l'Université Lyon 3 et Paris X, dont le titre est

«Imaginaire des maladies rares génétiques, enjeux individuels et reconnaissance collective»

Je suis à la phase exploratoire de mon travail, et j'envisage de travailler à partir d'entretiens semi-directifs visant à explorer le vécu de la maladie. J'ai choisi huit maladies rares avec des variables différentes au niveau de la fréquence, de l'identification du gène, des thérapeutiques éventuelles, de la visibilité ou non des conséquences de la maladie, de la présence ou non d'une association de patients. Je souhaiterais pouvoir échanger, d'ici fin novembre 2012, avec deux(e) malades adultes, si possible dans la région lyonnaise.

L'interview sera anonymisée mais enregistrée. Je me déplacerai au domicile de la personne si elle le souhaite, je peux venir sur Paris si besoin.

Il est bien entendu d'avoir son accord écrit pour sa participation.

Je suis bien entendu à votre disposition pour tout renseignement complémentaire

Vous remerciant d'avance de votre soutien et collaboration,
Je vous prie de croire en l'assurance de mes sentiments les meilleurs

M.H. Boucand

Annexe 2 - Formulaire de consentement des entretiens

Marie-Hélène Boucand
3 rue Nazareth
69003 LYON
06 10 18 86 85, Mail : m.h.boucand@wanadoo.fr
doctorante LYON 3

Je, soussigné (e)

Certifie avoir pris connaissance par écrit du projet de recherche de Marie-Hélène Boucand par son courrier d'information,

Je participe librement à l'entretien demandé, dans le cadre de son projet de thèse
**« imaginaire des maladies rares génétiques,
enjeux individuels, reconnaissance collective ».**

J'ai reçu des réponses satisfaisantes aux questions que j'ai posées en relation avec ma participation à cette étude. Je conserve l'information écrite aux patients et reçois une copie de ma déclaration écrite de consentement.

J'ai eu suffisamment de temps pour prendre ma décision de participer aux entretiens

J'ai pris connaissance de la possibilité, si j'en ressens le besoin, de mettre fin à l'entretien même s'il n'est pas terminé, et ce à tout moment de l'entretien, sans justification.

Ma participation à l'étude ne donne droit à aucune rétribution.

- J'accepte
 Je n'accepte pas

que l'entretien soit enregistré et retranscrit mot à mot, à condition qu'il soit anonymisé.
L'enregistrement sera détruit à la fin du travail de la thèse.

Votre nom ne pourra donc en aucun cas être publié dans des rapports ou des publications qui découleraient de cette étude.

- Je souhaite
 Je ne souhaite pas

Pouvoir relire la transcription *verbatim* de mes dire.

- Je souhaite
 Je ne souhaite pas

Etre tenu (e) informé(e) des conclusions tirées des entretiens.

Dans les suites de cet entretien si je ressens le besoin d'en parler avec un professionnel à l'écoute, je peux prendre contact
avec le Dr BOTTA, psychiatre, tel 04 78 00 35 61

jean-marc.botta@wanadoo.fr

Ou Alyette MOTTE, psychologue

55 av 11 Novembre 1918, 69160 TASSIN LA DEMI LUNE

06 63 42 38 35

Les frais de la première consultation seront prise en charge par M.H. Boucand

Je sais que je peux à tout moment re-contacter M.H. Boucand par téléphone 06 10 18 86 85 ou 09 82 23 72 49) ou mail : m.h.boucand@wanadoo.fr.

A Lyon , Le novembre 2012

signature

Annexe 3 - Maladies rares génétiques ciblées par les médecins

Génétiiciens

1-

- Syndrome de Marfan (Pronostic menacé, et traitement)
- Rendu-Osler (fonctions des complications, chronicité évolutive)
- Recklinghausen (visible souvent, retard scolaire, maladroites, parfois complications répétitives ou graves)

2-

- Rendu Osler
- Syndrome de Marfan
- Syndrome d'Ehlers-Danlos

3-

- Achondroplasie en tant que nanisme
- Ostéogénèse imparfaite

Médecin interniste

- Hyperammoniémie, par trouble de l'uréogénèse ou porphyrie,
- MEN 1 ou 2,
- Hémophilie,
- Hémochromatose,
- Mucoviscidose,
- Achondroplasie,
- Romano-Ward
- Diabète familial,
- Polypose avec ou sans marqueur clinique extra digestif,
- Chorée de Huntington.

MPR pédiatrique et adulte

1-

- Hémophilie
- Myopathie de Duchenne
- Mucoviscidose
- Maladie de Hurler
- Maladie de Pompe
- Spina bifida
- Trisomie 21
- Amyotrophie spinale infantile
- Autisme

2-

- Myopathie de Duchenne de boulogne
- Spina bifida
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth

3 -

- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Syndrome de Marfan
- Maladie de Lobstein : maladies des os de verres, ou ostéogenèse imparfaite
- Trisomie 17
- Myopathie des ceintures
- Muccopolysaccharidose
- Athrogrypose
- Chorée de Huntington
- Maladie de Strumpell Lorrain
- Polyhandicap

Médecins psychiatres

1-

- Sclerose Latérale Amyotrophique
- Myopathie de Duchenne
- Mucoviscidose
- Maladie de Crohn
- Maladie de Steinert
- Chorée de Huntington
- Sarcoïdose
- Amaurose de Leber (maladie sensorielle)
- Lupus
- Adrenoleucodystrophie

- Achondroplasie
- Trisomie 21(mais il y a d'autres trisomie)
- Autisme (ne concerne que certaines formes)
- Diabète (ne concerne que certaines formes)
- Déficits immunitaire (médiatique mais il existe de nombreuses formes)

2-

- cardiomyopathie hypertrophique
- X fragile avec atteinte chez les filles encore très méconnue et donc sous-diagnostiquée.

Médecins généralistes

1-

- Mucoviscidose
- Myopathie de Duchene
- Syndrome de l'X fragile

- Hémophilie
- Drépanocytose
- Hémochromatose
- Thalassémie
- Déficit immunitaire
- Syndrome de Marfan
- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Albinisme
- Maladie de Werdnig Hoffman (amyotrophie spinale infantile)
- Achondroplasie

2-

- syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Syndrome de l'X fragile
- Keratocône
- Syndrome de marfan
- Spina Bifida
- Cavernomes cérébraux
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Arthrogrypose
- Recklinghausen
- Achondroplasie

Pédiatre

- Trisomie 21
- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Adrénoleucodystrophie
- Maladies auto-immunes familiales
- Mucoviscidose
- Glycogénoses
- Maladie périodique
- Syndrome de di Georges
- Maladie de Recklinghausen
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth

Neurologue

- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Neuropathie héréditaire
- Syndromes myasthéniques congénitaux
- Neuropathies amyloïdes

Annexe 4 - McGill Illness Narrative Interview (MINI)

Generic Version for Disease, Illness or Symptom

Groleau, D, Kirmayer, L.J, Young, A, 2006a. The McGill Illness Narrative Interview (MINI): An interview schedule to explore different meanings and modes of reasoning related to illness experience. *Transcultural Psychiatry* 43 (4), 697–717.

Section 1. INITIAL ILLNESS NARRATIVE

1. When did you experience your health problem or difficulties (HP) for the first time? [Substitute respondent's terms for 'HP' in this and subsequent questions.]

[Let the narrative go on as long as possible, with only simple prompting by asking, 'What happened then? And then?']

2. We would like to know more about your experience. Could you tell us when you realized you had this (HP)?

3. Can you tell us what happened when you had your (HP)?

4. Did something else happen? [Repeat as needed to draw out contiguous experiences and events.]

5. If you went to see a helper or healer of any kind, tell us about your visit and what happened afterwards.

6. If you went to see a doctor, tell us about your visit to the doctor/hospitalization and about what happened afterwards.

6.1 Did you have any tests or treatments for your (HP)? [The relevance of this question depends on the type of health problem.]

Section 2. PROTOTYPE NARRATIVE

7. In the past, have you ever had a health problem that you consider similar to your current (HP)?

[If answer to #7 is Yes, then ask Q.8]

8. In what way is that past health problem similar to or different from your current (HP)?

9. Did a person in your family ever experience a health problem similar to yours?

[If answer to #9 is Yes, then ask Q.10]

10. In what ways do you consider your (HP) to be similar to or different from this other person's health problem?

11. Did a person in your social environment (friends or work) experience a health problem similar to yours?

[If answer to #11 is Yes, then ask Q.12]

12. In what ways do you consider your (HP) to be similar to or different from this other person's health problem?

13. Have you ever seen, read or heard on television, radio, in a magazine, a book or on the Internet of a person who had the same health problem as you?

[If answer to #13 is Yes, then ask Q.14]

14. In what ways is that person's problem similar to or different from yours?

Section 3. EXPLANATORY MODEL NARRATIVE

15. Do you have another term or expression that describes your (HP)?

16. According to you, what caused your (HP)? [List primary cause(s).]

16.1 Are there any other causes that you think played a role? [List secondary causes.] 17. Why did your (HP) start when it did?

18. What happened inside your body that could explain your (HP)?

19. Is there something happening in your family, at work or in your social life that could explain your health problem?

[If answer to #19 is Yes, then ask Q.20]

20. Can you tell me how that explains your health problem?

21. Have you considered that you might have [*INTRODUCE POPULAR SYMPTOM OR ILLNESS LABEL*]?

22. What does [*POPULAR LABEL*] mean to you?

23. What usually happens to people who have [*POPULAR LABEL*]?

24. What is the best treatment for people who have [*POPULAR LABEL*]?

25. How do other people react to someone who has [*POPULAR LABEL*]?

26. Who do you know who has had [*POPULAR LABEL*]?

27. In what ways is your (HP) similar to or different from that person's health problem? 28. Is your (HP) somehow linked or related to specific events that occurred in your life? 29. Can you tell me more about those events and how they are linked to your (HP)?

Section 4. SERVICES AND RESPONSE TO TREATMENT

30. During your visit to the doctor (healer) for your HP, what did your doctor (healer) tell you that your problem was?

31. Did your doctor (healer) give you any treatment, medicine or recommendations to follow? [List all]

32. How are you dealing with each of these recommendations?

[Repeat Q. 33 to Q. 36 as needed for every recommendation, medicine and treatment listed.] 33. Are you able to follow that treatment (or recommendation or medicine)?

34. What made that treatment work well?

35. What made that treatment difficult to follow or work poorly?

36. What treatments did you expect to receive for your (HP) that you did not receive?

37. What other therapy, treatment, help or care have you sought out?

38. What other therapy, treatment, help or care would you like to receive?

Section 5. IMPACT ON LIFE

39. How has your (HP) changed the way you live?

40. How has your (HP) changed the way you feel or think about yourself?

41. How has your (HP) changed the way you look at life in general?

42. How has your (HP) changed the way that others look at you?

43. What has helped you through this period in your life?

44. How have your family or friends helped you through this difficult period of your life?

45. How has your spiritual life, faith or religious practice helped you go through this difficult period of your life?

46. Is there any thing else you would like to add?

Annexe 5 - Verbatims des 16 entretiens

1 - Entretien avec la maman d'Anaïs 7 ans, atteinte d'un SED classique, en centre de rééducation, 65 mn

1. *Bonjour; est-ce que tu peux me dire comment vous avez découvert les problèmes de santé d'Anaïs?*

2.

3. *À l'âge de ses trois ans, euh alors en fait ce qui s'est passé c'est qu'un soir on a découvert au moment de la mettre en pyjama, un bleu assez conséquent sur son tibia gauche que nous n'avions à l'époque jamais vu, on lui a demandé si elle s'était cognée, si elle était tombée, elle nous a répondu que « non rien de spécial », on l'a pas entendue crier, on l'a pas entendue pleurer.*

4.

5. *Je lui ai mis de la crème, on l'a couchée, le lendemain matin il a fallu que je l'emmène à la garderie donc j'ai remis de la crème, un bandage, euh voilà la journée s'est passée, le soir le bleu n'avait pas spécialement évolué.*

6.

7. *Le surlendemain, donc on était à J+2, là par contre ça commençait à devenir pas joli du tout, ça commençait à bien gonfler, à devenir rouge, j'ai remis de la crème, une bande et je l'ai déposée à la même garderie, je ne savais pas ce qu'il y avait. Au cours de la matinée, la garderie ma appelée : « il faut venir chercher votre fille, sa jambe ça va pas », donc je suis venue la chercher, on a enlevé le pansement et effectivement ça évoluait très mal. On a pris la décision avec mon mari d'aller à l'hôpital pour comprendre ce qu'il y avait, on ne comprenait pas.*

8.

9. *On est arrivé à l'hôpital et là ça s'est mal passé*

10. *[Pleurs...]*

11.

12. *Si c'est trop difficile tu t'arrêtes*

13.

14. *C'est la première fois que j'en parle*

15.

16. *C'est peut-être trop dur ? Tu veux arrêter ?*

17.

18. *Il faut que ça sorte*

19.

20. *Je ne veux pas te faire pleurer.*

21.

22. *Il faut comprendre le pourquoi du comment.*

23.

24. *Tu n'as pu en parler à personne depuis ce moment-là ?*

25.

26. *Avec mon mari et avec ma mère*

- 27.
28. *Allez, on va reprendre*
- 29.
30. Alors j'en étais où ?
- 31.
32. *Ça c'est mal passé à l'hôpital.*
- 33.
34. Tu enregistres ?
- 35.
36. *Oui, mais on peut arrêter si tu veux.*
- 37.
38. Non, non
- 39.
40. Donc on est arrivé à l'hôpital en disant que, voilà, on venait pour un bleu, qu'on ne comprenait pas ce qui se passait, on nous a mis dans un box
- 41.
42. *C'était à quel hôpital ?*
- 43.
44. À l'hôpital de B.J.
- 45.
46. Il y avait moi, mon mari, Anaïs et sa grande sœur Adeline, moi j'ai attendu avec Adeline dans le couloir et Anaïs est restée avec son papa dans le box.
- 47.
48. Là, on a commencé à le harceler « qu'est-ce qui s'est passé, qu'est-ce que c'est que ça ? » en montrant les hématomes. En fait je retranscris à peu près ce qu'il m'a dit mais je n'étais pas dans le box, je ne sais pas comment ça s'est passé.
49. Ils ont commencé à écarter mon mari, prendre l'enfant et l'examiner sous toutes les coutures à vouloir lui faire une prise de sang, je crois, mais tout en écartant mon mari. L'enfant pleurait, c'était le branle-bas de combat dans ce box, après on lui a fait faire des radios mais forcément il y avait rien, rien aux analyses de sang.
- 50.
51. Moi j'avais demandé oui, oui certainement il y aura quelque chose aux analyses de sang, vous voyez bien les bleus, là c'est pas normal, enfin, on comprend pas ce qu'il y a. Il y a quelque chose mais on ne sait pas ce qu'il y a.
- 52.
53. Après, on nous - j'ai su après que c'était une pédiatre - a pris l'enfant, on nous a demandé de la suivre, on est allé dans une autre pièce et on a eu un interrogatoire.
54. Elle a commencé à compter le nombre de bleus et à les mesurer : « comment elle s'est fait ça, et pourquoi il y en a autant, comment ça s'est passé, ils sont là depuis quand ? » Et ceci et cela et patati et patata et nous on comprenait pas parce qu'ils étaient toujours là.

55. Elle nous posait les questions on n'avait pas les réponses, « comment elle s'est fait ça ? »

56.

57. « Ben je sais pas c'est venu comme ça » ; bref on nous prenait pour des menteurs.

58.

59. Et après elle a prononcé... euh, moi, je voyais bien que ça dégénérait et qu'il y avait la maltraitance - le mot n'était pas encore dit - qui était là, qu'on nous accusait d'être des parents maltraitants et elle a commencé à nous dire : « je vais en référer à mes supérieurs, avec le (je ne sais plus comment on appelle ça), les instances supérieures ».

60. De toute façon suivez-moi et on garde l'enfant.

61. On l'a suivi on ne savait pas ce qui se passait, elle a emmené Anaïs dans le service de pédiatrie et nous à dit « vous restez là. On garde l'enfant. »

62.

63. Et dans le service à ce moment-là il y avait une autre pédiatre qui voyait ce ramdam, qui est allée voir Anaïs, elle est allée voir l'enfant et a priori ça lui a fait penser à quelque chose, elle ne nous en a pas parlé tout de suite, mais voilà elle a temporisé sa collègue pour ne pas déclencher la procédure de maltraitance tout de suite.

64.

65. Ils ont trouvé un lit pour Anaïs et ils nous ont dit « vous restez-là », moi, je devais rester avec Anaïs, toujours un adulte avec Anaïs et l'autre conjoint, mon mari est rentré à la maison avec Adeline qui était toujours là, qui nous a vu être à genoux et pleurer, ne pas comprendre et on est restés à l'hôpital pendant plusieurs jours, ils ne voulaient pas nous laisser sortir.

66.

67. *Vous faisiez un relais ?*

68.

69. Je suis restée deux, trois jours et mon mari a pris le relais une nuit, on était dans une chambre en commun à 4 ou 6, il y avait les autres parents avec leurs bébés, qui avaient vraiment des problèmes liés à la pédiatrie, et ils ne comprenaient pas ce qui nous arrivait mais nous non plus on ne comprenait pas ce qui nous arrivait.

70.

71. J'ai eu peur qu'on nous enlève l'enfant, qu'on nous envoie en prison et qu'on ne voit plus ni Anaïs ni Adeline. Ils ne savaient pas le mal qu'ils pouvaient faire, c'était en février 2009, je sortais de deux années de dépression [*pleurs*]

72.

73. *On peut arrêter quand tu veux.*

74.

75. La pédiatre que ça a interpellée nous a posé des questions, elle a examiné sa peau et a vu que c'était pas forcément de la maltraitance et ça lui a fait penser à une maladie dont elle avait entendu parler - je ne crois pas qu'elle en avait vu de cas - dans un autre service voilà plusieurs années de ça, et elle nous a parlé du SED.

76.

77. J'ai rien compris quand elle l'a dit, « de quoi ? quelle maladie ? » « Le SED, je vais prendre un rendez-vous avec un généticien pour examiner votre fille et en fonction de ce qu'il dira et bien vous pourrez sortir, » c'était un samedi soir et elle a réussi à prendre un rendez-vous en urgence pour le mercredi de la semaine qui suivait.

78.

79. Au fur et à mesure que les jours passaient, ils voyaient bien que notre comportement vis-à-vis d'Anaïs était normal, qu'on était des parents normaux qui s'occupaient de leurs enfants, des parents aimants qui s'occupent de leurs enfants normalement, qu'on les aime et qu'on les bat pas, leur regard a commencé à changer.

80.

81. À partir du moment où on est rentrés dans le service tous les soignants ont été monstrueux avec nous, dans le service on était les parents bourreaux qui maltrahaient cette petite fille. Quand cette pédiatre le Dr Mi. a vu notre comportement, elle a réussi à avoir ce rendez-vous avec le généticien le Prof P., elle nous a, on a réussi à sortir le dimanche soir, et

82.

83. Elle nous a demandé d'être là le mercredi matin, j'ai dit « il n'y a pas de soucis et s'il faut être là tous les jours on viendra tous les jours ! »

84.

85. Le mercredi matin, on est arrivés à l'hôpital de B. et on est allés au rendez-vous, moi, mon mari, Anaïs et la pédiatre en VSL. Le rendez-vous avec le généticien s'est très bien passé, le Dr Mi. est resté dans la salle d'attente et le diagnostic a été posé par le prof P. : le diagnostic du SED de type classique et à partir de là, nos ennuis ont été terminés.

86.

87. *Comment vous avez vécu que ce diagnostic soit posé ?*

88.

89. Un soulagement, enfin on avait la réponse à toutes nos interrogations, on a compris ce qu'avait Anaïs, pourquoi il y avait ces bleus, qui ne portaient pas.

90.

91. *C'était important de comprendre ?*

92.

93. Oui, extrêmement important.

94.

95. *Et après qu'est-ce qui s'est passé ?*

96.

97. Il ne s'est rien passé, on est rentré chez nous, le prof P. nous a donné une plaquette de l'AFSED et nous a conseillé de prendre contact avec cette association, le rendez-vous s'est terminé, on est retourné en VSL à l'hôpital de B. et ça s'est terminé comme ça ! Il n'y a eu aucune prise en charge, rien ! On est rentré chez nous.

98. On n'a pas vu d'autre médecin, pas eu de prise en charge, pas eu d'hospitalisation, rien, j'avais juste la plaquette de l'AFSED.

99.

100. *Ça t'a manqué de ne rien avoir après ?*

101.

102. Ça ne m'a pas manqué de rien avoir, j'ai tout de suite adhéré à l'association, la semaine qui suivait j'ai eu des plaquettes envoyées par G. et j'ai appelé M. qui m'a reçue quelques semaines après, qui m'a expliqué beaucoup de choses,

103.

104. *Ça a été important ce contact avec l'association ?*

105.

106. Extrêmement important.

107.

108. *Tu peux dire pourquoi ?*

109.

110. Euh, le contact avec l'association c'est ne plus se sentir seule avec cette maladie, de voir que depuis 15 ans cette association existe, qu'il y a d'autres malades qui existent en France, qu'il y a des documents qui sont écrits qui expliquent la maladie, que l'on peut appeler des gens, que l'on est soutenus, voilà. On n'est plus seul ; après c'est une quête, on cherche des informations.

111. Ça c'était en février et on s'est tout de suite inscrits pour participer au week-end convivial de Pentecôte du mois de mai 2010, 2009.

112.

113. Par contre après il n'y a pas eu du tout de prise en charge au niveau médical.

114.

115. *Qu'est-ce que tu aurais souhaité ?*

116.

117. Euh, j'étais très en colère par rapport au pédiatre qui suivait Anaïs parce que pour lui les bleus n'étaient pas importants, c'était lié au fait que l'enfant quand il se développe il tombe et forcément ça fait des bleus ...

118.

119. *Tu parles du pédiatre de ville ?*

120.

121. Oui, j'étais très en colère parce que la peau d'Anaïs est très différente de la peau d'un enfant qui n'a pas ce syndrome, il n'a jamais essayé d'explorer et de comprendre ce qui pouvait arriver, on n'a jamais été soutenus à ce niveau-là.

122.

123. *Du coup vous avez continué avec lui ?*

124.

125. Pendant un an je n'ai pas voulu le voir, et puis comme il suivait toujours mon aînée j'ai repris contact avec lui pour le suivi d'Anaïs, je lui ai donné de la documentation sur le syndrome et ça s'est arrêté là.

126.

127. *Qui la suit maintenant ?*

128.

129. Je crois que c'est le professeur P. qui m'avait dit de prendre rendez-vous avec le centre M. avec le service qui s'occupe des enfants, j'ai eu une première consultation avec le Dr A, et dans le bureau il y avait aussi l'ergothérapeute BE.

130. Le Dr A. a examiné Anaïs, il a confirmé que c'était bien un syndrome d'Ehlers-Danlos et on a commencé à mettre en place des aides avec l'ergothérapeute pour protéger ses tibias et ses genoux. Depuis j'ai un suivi annuel avec le Dr A. et je vois l'ergo tous les six mois.

131.

132. Pour ce qui est du médecin traitant ou du pédiatre, je dirai que je n'ai pas de suivi c'est moi qui me débrouille pour comprendre la maladie et essayer de faire au mieux dans la gestion au quotidien d'Anaïs, mais ce n'est pas le médecin qui s'en occupe et qui fait le lien.

133.

134. *Quand il y a un accident comment ça se passe ? Tu appelles le médecin traitant ?*

135.

136. Je prends Anaïs et je vais aux urgences avec toute ma documentation sur les conséquences d'une plaie dans le cadre d'un SED, ce qui faut faire et ne pas faire et j'apporte ça et j'explique au médecin.

137.

138. *Ça se passe comment ?*

139.

140. Ça se passe bien, il y a toujours des médecins qui savent mieux, mais j'essaie d'être persuasive et de leur faire comprendre qu'il faut faire attention et ne pas faire n'importe quoi, que la peau est très élastique et pas facile à recoudre et qu'il faut bien faire des points rapprochés et ne pas utiliser n'importe quel fil.

141.

142. *Est-ce qu'il est arrivé d'avoir un médecin qui ne veut pas entendre?*

143.

144. Non, il y en a qui ne lisent pas la documentation, mais qui ne veulent pas entendre non, mais qui entendent d'une oreille un peu lointaine qui disent oui, oui, j'en ai entendu parler mais sans connaître !

145.

146. *Ils font, malgré tout, ce qu'il faut ?*

147.

148. Oui, oui ça va, après, comme je leur présente bien, je leur explique que c'est plus long à cicatriser.

149.

150. *Est-ce que tu as un courrier de ton médecin traitant qui explique ?*

151.

152. Rien ; le médecin traitant que j'ai, pense quand elle a encore des bleus, « elle ne fait pas attention, cette petite ! » il faut changer de médecin traitant, un de mes objectifs est de changer de médecin traitant !

153.

154. *Tu as essayé ?*

155.

156. Je suis en cours de prospect !

157.

158. *Qu'est-ce que tu voudrais de ton médecin traitant ?*

159.

160. Qu'il s'intéresse à la maladie et que je sois orientée correctement !

161.

162. *Tu voudrais pouvoir en parler avec lui ?*

163.

164. Ah oui ! Pouvoir parler de la maladie, qu'il écoute, que ça peut évoluer, qu'il y a des choses, que ce qui se passait voilà 3 ans ça a évolué, qu'on ne sait pas comment, on ne sait pas si c'était marqué noir sur blanc que à tel âge ce serait comme ça, on ne sait pas, on est dans le flou et moi je n'ai pas des réponses à toutes les questions, donc je voudrais ne pas être seule, avoir un médecin qui suit correctement.

165.

166. *Avec qui peux-tu parler de la maladie actuellement ?*

167.

168. De mon cas précis ? Et bien, y a pas grand monde ! J'en parle avec ma maman qui, elle, comprend la fatigabilité d'Anaïs, qu'il faut faire très attention, protéger, que tout peut arriver n'importe quand, ça elle a bien intégré, mais sur le côté médical, je n'ai pas de soutien, et j'ai une amie qui comprend aussi les conséquences de la maladie au quotidien, mais sur le plan médical j'ai personne.

169.

170. *Et dans la famille vous arrivez à en parler ?*

171.

172. Oui oui, mon mari il n'y a pas de problème, pas de tabou, on parle de tout.

173.

174. *Et avec Anaïs ? Qu'est-ce qu'elle dit de sa maladie ?*

175.

176. Ça fait 3 ans qu'elle sait qu'elle a une maladie. Elle rentre au CP, elle a 6 ans et demi, elle sait qu'elle a une maladie, ça y est je crois qu'elle commence réellement à comprendre quelle est « différente » des autres enfants de sa classe, de l'école.

177.

178. C'est une petite fille qui est dynamique, qui est pleine de vie et qui aime jouer avec les autres et qui est frustrée à l'idée qu'elle ne peut pas faire les mêmes activités que les autres. Elle

ne fait pas de sport, pas de course, toutes les activités à risques, le ballon, ce genre de choses. Elle ne peut pas monter sur la structure, un jeu qui est dans la cours de récréation, un genre de grand toboggan, donc ça elle ne peut pas monter ; c'est dû au fait que les autres enfants ne font pas attention à elle, si elle était toute seule avec un adulte qui l'accompagne dans ses gestes ce serait possible, le problème c'est que dans la cour de récréation, il y a des centaines d'enfants qui courent, qui sautent et que ce n'est pas possible de laisser Anaïs monter sur cette structure avec tous les autres enfants autour d'elle, sans la présence d'un adulte ; trop de risque de chutes, de blessures qui la mènent à l'hôpital.

179. Donc ça, elle a du mal à accepter qu'il y a des choses qu'elle ne peut pas faire, elle a du mal aussi à accepter sa fatigabilité, le fait qu'elle soit épuisée et ça se finit en crises de larmes : « pourquoi je suis toujours fatiguée ? pourquoi j'ai ça et pas les autres ? Pourquoi c'est moi qui ait cette maladie ? Pourquoi j'ai cela et je suis toute seule ? Et les médecins ils vont trouver les médicaments pour que je guérisse ? J'aurai plus les bleus, maman ? »

180.

181. *Qu'est-ce que tu répons ?*

182.

183. Et bien je répons que bien... oui, ils vont chercher, ils cherchent le médicament mais ça va être long et puis les bleus ça ne partira pas, ça sera tout le temps et là c'est les grosses crises de larmes et ça se termine par un gros câlin...

184.

185. C'est la seule chose que je peux faire, j'ai pas de réponse à ses questions.

186.

187. *Mais elle peut quand même les poser !*

188.

189. Oui mais c'est très dur

190.

191. *Est-ce que tu t'es fait aider sur le plan psychologique ?*

192.

193. Non

194.

195. *Tu crois que ça pourrait t'aider ?*

196.

197. Oui, je pense [*pleurs*]

198.

199. *Alors pourquoi tu ne le fais pas ?*

200.

201. Parce qu'il faut que je prenne soin de moi et que je n'en peux plus moi aussi... voilà pourquoi je craque.

202.

203. *Peut-être il faut prendre des moyens pour toi ?*

204.

205. Je voudrais déjà trouver un psychologue pour Anaïs qui l'accompagne pour l'acceptation de sa maladie et puis moi par la suite, mais trouver quelqu'un qui soit dans tout ce qui est lié à la maladie (une psycho clinicienne, je sais pas) mais pas une psychologue de ville.

206.

207. *Sur ta ville ?*

208.

209. Oui ce serait bien,

210.

211. *Tu t'es renseignée ?*

212.

213. Non,

214.

215. *Tu veux que je t'aide ?*

216.

217. Oui

218.

219. *[Rire] A l'hôpital, tu as regardé s'il y avait quelqu'un ?*

220.

221. Non, j'ai rien regardé.

222.

223. *Bon, mais elle ne va pas venir te voir si tu ne le demandes pas !*

224.

225. Mais pour l'instant je ne suis pas encore dans la démarche.

226.

227. *À l'école il n'y a pas de psycho scolaire ?*

228.

229. Si, mais elle n'est pas attirée et elle a beaucoup d'enfants en difficulté scolaire, et là il faut trouver une psycho pour les enfants malades et probablement à l'hôpital, pour le soutien des parents pour savoir comment accompagner un enfant malade. Je crois qu'au final, même si je t'ai, il y a ma souffrance... je l'exhorte en aidant les autres mais je suis au fond de moi très seule
[pleurs, silence]

230.

231. Tu vois quand je te dis trop, c'est trop trop c'est trop, stop.

232.

233. *Elles (nous avons une réunion après l'entretien) vont se demander ce que je t'ai fait ?*

234.

235. Certainement beaucoup de bien, ça fait du bien de sortir ; je pense que je suis très seule, très seule à tout porter, ne pas être soutenue par les médecins et j'ai personne qui m'aide. Je

cherche à me dépatouiller toute seule, je cherche, je cherche, je me débats avec moi-même mais à un moment donné, ça fait trop à supporter.

236.

237. *Tu as rencontré le psycho d'ici ? Et Anaïs pourrait voir la psycho des enfants ?*

238.

239. On me l'a jamais proposé, j'ai vu une fois une psychomotricienne parce que juste après le diagnostic on voulait voir s'il n'y avait pas de retentissement, mais de psycho, non.

240.

241. *Bon c'est peut-être une première chose à faire et d'en parler à l'ergothérapeute ?*

242.

243. Oui, BD. est une des personnes très soutenantes, c'est quelqu'un de formidable, elle cherche vraiment à aider et faire au mieux, et je suis désolée de dire mais le Dr X ça va pas donc autour de moi je n'ai que des médecins qui s'en foutent [*silence*]

244. Voilà pourquoi c'est moi qui m'en occupe parce que si j'attends après eux, eh ben, il n'y aurait rien, rien de rien...donc jusqu'à maintenant j'ai fait sans, mais je ne suis pas médecin, c'est ça aussi le problème mais j'en sais largement plus qu'eux ...

245. [*long Silence*]

246.

247. *Est-ce qu'une autre personne de ta famille a le même problème de santé ?*

248.

249. Non personne

250.

251. *Est-ce qu'une personne de ton entourage a un problème similaire ?*

252.

253. Toute les personnes rencontrées au sein de l'association, parce que c'est la même maladie, pas tout à fait la même parce qu'il y a des sous-types dedans, mais il y a quand même des points communs et je retrouve la fatigabilité, certains gestes qu'elle ne peut pas faire, surtout au niveau des doigts par l'hyperlaxité, par contre je ne retrouve pas le problème des bleus où il faut faire très attention dans tous les gestes du quotidien et la peau est tellement fragile qu'elle peut s'ouvrir très facilement ; donc on ne sait jamais quand on va débarquer à l'hôpital aux urgences, ça peut arriver n'importe quand n'importe où, c'est l'épée de Damoclès donc ça, je ne retrouve pas autour de moi donc je sais pas comment les autres familles avec des enfants du même type comment ils ont géré cela, si maintenant ce sont des adultes, je n'ai pas retrouvé la même situation

254. J'ai redécouvert sur un vieux journal que Anne.Y était classique pour savoir comment elle a géré cela étant enfant.

255.

256. Ce que j'entends autour de moi ce sont surtout des personnes qui ont le type hypermobile donc c'est surtout des douleurs, des luxations, ce sont des enfants, des adultes qui font de la kiné

et je n'en suis pas encore là avec Anaïs mais je voudrais savoir comment font les familles qui ont des enfants avec un SED classique.

257.

258. *Est-ce que tu as essayé de chercher des familles ?*

259.

260. J'ai essayé, j'ai pas trouvé, je m'y suis peut-être prise comme un manche... Sur le forum il n'y a que des formes hypermobiles ou sur Facebook des formes vasculaires.

261.

262. *As-tu demandé au généticien ?*

263.

264. Tu peux lui envoyer un courrier en lui demandant de l'envoyer aux autres familles, lui n'a pas le droit de te donner des coordonnées mais il peut relayer, si tu écris un courrier au Dr S. en lui demandant de transmettre.

265.

266. *Est-ce que tu as vu à la télé des familles qui ont le même problème que toi ?*

267.

268. Oui, le même le petit Nico l'autre jour, à l'émission " C'est ça la vie "

269.

270. *Comment tu appelles le problème de santé d'Anaïs?*

271.

272. Je leur dis une maladie génétique rare qui s'appelle le syndrome d'Ehlers-Danlos, je donne le nom et je dis que c'est un problème de collagène qui entraîne une fragilité de la peau, elle peut se déchirer facilement, s'ouvrir, que ça fait des plaies très larges, béantes et qu'il faut donc aller très vite aux urgences et je dis aussi que la peau est tellement fragile que le moindre petit choc peut faire des bleus disproportionnés donc il faut faire attention pour pas qu'elle se cogne, ne pas la bousculer, ne pas qu'elle tombe, ne pas la taper, éviter au maximum le contact avec d'autres enfants qui peuvent la bousculer, voilà comment j'explique.

273.

274. *Les gens comprennent ?*

275.

276. Oui,

277.

278. *Ils te demandent des explications autres ?*

279.

280. Non, et je leur montre si nécessaire les tibias d'Anaïs et les cicatrices celles du coude et du visage.

281.

282. *C'est important de montrer ?*

283.

284. Oui là c'est important de montrer, mais c'est malheureux de dire cela mais là ça se voit donc « c'est plus crédible ».
- 285.
286. *D'après toi qu'elle est l'explication de la maladie ?*
- 287.
288. C'est un problème de mutation génétique
- 289.
290. *C'est-à-dire ?*
- 291.
292. À la conception il y a eu des défauts sur certains gènes et cela a entraîné la maladie, dans notre cas puisque c'est la seule atteinte.
- 293.
294. *Pourquoi le problème de santé a commencé à ce moment-là ?*
- 295.
296. C'est une maladie génétique donc ça s'est déclaré tout de suite.
- 297.
298. *D'autres éléments ont pu jouer ?*
299. Non
- 300.
301. *Qu'est-ce que le terme « maladies rares génétiques » évoque ?*
- 302.
303. Maladie génétique défaut sur un gène, rareté très peu de personnes en France ou dans le monde et la prévalence est très faible.
- 304.
305. *La prévalence c'est quoi ?*
- 306.
307. Je ne saurais pas expliquer...
- 308.
309. *En général pour les personnes ?*
- 310.
311. Beaucoup d'errance, des personnes malades qui ont des symptômes et la rareté fait que leur médecin ne connaît pas la pathologie, il faut avoir un médecin à l'écoute.
- 312.
313. *Tu utilises souvent le terme de comprendre, c'est plus important que de savoir ?*
- 314.
315. Oui, parce qu'on peut savoir qu'on a telle maladie, mais c'est important de bien vivre avec, de la comprendre, avoir une bonne hygiène de vie, faire ce qu'il faut.
- 316.
317. *Tu as le sentiment que le programme d'ETP permet de mieux comprendre le SED ?*
- 318.

319. Oui, je comprends mieux
- 320.
321. *Quel serait le meilleur traitement pour les malades qui ont une maladie rare génétique ?*
- 322.
323. Une bonne prise en charge avec des médecins à l'écoute qui connaissent bien la maladie, être bien orientés,
- 324.
325. *Et comment les gens réagissent devant quelqu'un qui a une maladie rare génétique ?*
- 326.
327. Ils ne comprennent pas... à mon avis peur, de façon générale méfiance, désintérêt ne plus côtoyer la personne
- 328.
329. Peur de la différence, de la personne malade, même de la contamination. La personne est autre, différente et du coup on s'en méfie,
- 330.
331. *Quel est le risque ?*
- 332.
333. Ça je sais pas ce qui se passe dans la tête des gens, mais souvent ça réagit comme cela, je sais pas pourquoi les gens ont peur ? Mais ils ne le disent pas, ils s'éloignent...
- 334.
335. *Vous avez perdu des amis comme cela ?*
- 336.
337. Oui,
- 338.
339. *Vous en avez trouvé d'autres ?*
- 340.
341. Oui, cette amie connaît non pas la maladie mais le handicap au travers de sa famille et donc la différence.
- 342.
343. *Du coup elle comprend mieux ?*
- 344.
345. Oui
- 346.
347. Pour en revenir à la peur ou l'éloignement je pense que c'est la peur de ne pas savoir gérer la situation, comment gérer la personne malade,
- 348.
349. *Est-ce que tu connais une association de patients qui regroupe la maladie ? Tu peux en dire quelque chose ?*
- 350.

351. Ben je connais donc l'AFSED depuis le jour où le diagnostic a été posé, j'y ai tout de suite adhéré et je m'y suis engagée en tant que bénévole.

352.

353. *Tu n'as pas hésité à adhérer ?*

354.

355. Non tout de suite dans les jours qui ont suivi, je pense que j'avais besoin de comprendre. Comme ça faisait trois ans qu'on ne comprenait pas, que les médecins ne savaient pas, j'avais besoin d'adhérer pour comprendre. J'ai dû aller tout de suite sur le site et j'ai vu plein d'informations et d'explications, enfin j'avais des réponses à mes questions.

356.

357. *Ça ne t'a pas inquiétée de te dire que tu allais voir d'autres malades ?*

358.

359. Pas du tout, je me suis dit que j'allais enfin discuter, être en contact avec d'autres et j'ai été surprise par le nombre des malades je m'attendais à ce que soit extrêmement plus rare.

360.

361. *C'était une bonne surprise ?*

362.

363. Oui

364.

365. *Qu'est-ce que tu penses du Téléthon ?*

366.

367. Je pense que c'est une grosse machinerie,

368.

369. *Une bonne machine ?*

370.

371. Est-ce que les retombées sont là pour l'ensemble des maladies rares je ne sais pas ?

372.

373. *Peux-tu me reparler de l'annonce du diagnostic*

374.

375. Il a fait un examen clinique d'Anaïs, il a touché, ses bras, sa peau, il a regardé la laxité des mains, genoux, pieds, il a tout regardé et pour lui il n'y avait pas à tortiller et c'était un SED classique. Anaïs, elle était torse nue assise contre moi, j'avais un pull en laine, et le simple fait que son dos appuie sur mon pull je me souviens très bien quand elle s'est levée pour se rhabiller il y avait les marques du pull sur le dos et, là, il a dit : « on voit bien la fragilité de la peau qui marque très facilement », dans sa description clinique, il a dit le nom et on avait enfin un nom sur la pathologie.

376.

377. *Vous avez posé des questions ?*

378.

379. Oui, autour de l'évolution. Est-ce que l'on en mourrait, et j'ai posé des questions autour de la grossesse, comment ça allait se passer, surtout l'évolution, ce qui me taraudait c'était est ce que l'on peut en mourir, et est-ce que cela allait dégénérer ? Donc il a été très rassurant. On l'a revu une fois en consultation deux ans après, en 2011 parce qu'entre temps j'avais pris un rendez-vous en cardio et il y avait des examens complémentaires à faire, elle a appelé le professeur qui lui a dit que ce n'était pas la peine. Il a revu Anaïs, ça c'est très bien passé, on n'a pas beaucoup parlé d'Anaïs, on a beaucoup parlé de l'école du SED ! et il y avait la psychologue qui nous avait présenté une petite carte et qui nous a dit si vous avez besoin éventuellement...

380.

381. Je ne l'ai pas contactée mais je pense que je vais le faire !

382.

383. [*Rire*]

384.

385. *Merci infiniment*

2 - Entretien avec Julie, atteinte d'une Myopathie de Duchenne, en couple, 38 ans, 1 enfant, chez elle (présence de sa mère à sa demande), durée 1h.

386. J'ai une maladie qui s'appelle la Myopathie de Duchenne mais normalement la fille est porteuse mais n'est pas malade. Moi, j'avais 16 ans et on a fait des examens et c'est là que l'on a découvert la myopathie.

387.

388. On est allé à l'HD c'était le prof C, un généticien, il a fait le diagnostic tout de suite d'abord une prise de sang, la biopsie je l'ai eue en 2009. Je l'ai vu j'avais 16 ans donc c'était en 90.

389.

390. Donc là, il a cherché sur le gène parce que mes deux frères étaient atteints de Duchenne donc il y avait une forte suspicion.

391.

392. *Vos frères sont plus âgés ?*

393.

394. Etaient parce que mon frère aîné est mort en 1981 et l'autre en 2007, ils avaient 18 et 38 ans, on s'y attendait.

395.

396. LA MÈRE : OUI MAIS PAS SI TÔT

397.

398. Il commençait à avoir des problèmes au cœur et il baissait en capacité à chaque fois qu'on lui faisait un examen, il est décédé d'un arrêt cardiaque, il avait 18 ans, il est né en 1961 et on commençait juste à connaître la maladie, le diagnostic était fait mais il n'y avait pas les machines d'après, mais on savait que c'était une myopathie de Duchenne.

399.

400. Mon premier frère est né en 1962, le second en 69 et moi en 74 et il y a eu ma sœur entre les deux 1964 (aucun souci, deux enfants en bonne santé).

401.

402. *Comment s'est passé votre diagnostic ?*

403.

404. On a eu les résultats en moins d'un mois,

405.

406. *Vous vous y attendiez ?*

407.

408. Oui.

409.

410. *Comment ça s'est passé ?*

411.

412. Il m'a dit que j'avais Duchenne mais que cela n'évoluerait pas comme les garçons voilà c'est tout.

413.

414. *Vous avez pu poser des questions ?*
- 415.
416. À cette époque on n'en posait pas trop ! On peut plus en poser de nos jours, on connaît plus la maladie et je trouve que maintenant avec ma généticienne on en parle plus, c'est le dr O.
- 417.
418. *Et vous la voyez régulièrement ?*
- 419.
420. Une fois par an parce que j'ai eu un petit garçon mais qui n'est pas malade, il a 3 ans.
- 421.
422. *Vous avez cherché chez lui ?*
- 423.
424. On a fait le diagnostic anténatal, j'ai eu ma prise de sang pour me dire que c'était un garçon et ma ponction de trophoblastes*.
- 425.
426. *Vous l'aviez demandé ou c'est systématique ?*
- 427.
428. C'est systématique !
- 429.
430. *Et on vous avait dit si le test était positif...*
- 431.
432. Ce n'était pas ma première grossesse, et le premier était porteur je l'ai pas gardé, avec une prise de sang à 11 semaines et l'IMG* à moins de trois mois.
- 433.
434. *Il s'appelle comment votre petit bout ?*
- 435.
436. Sacha et il est en pleine forme
- 437.
438. *Après ce diagnostic vous étiez au lycée, vous avez pu continuer ?*
- 439.
440. Oui ça ne me gênait pas, ça me gênait pas trop au début en tout cas moins que maintenant
- 441.
442. *Vous avez fait quoi comme étude ?*
- 443.
444. Je me suis arrêtée au BEP de secrétariat comptabilité.
- 445.
446. *Vous l'avez eu ?*
- 447.
448. Non.
- 449.
450. *Vous avez arrêté parce que vous étiez fatiguée. Ou...*

- 451.
452. Oui tout à fait, mais il faut dire aussi que les profs m'ont bien laissée dans mon coin toute seule et en gros on m'a dit « tu ne feras rien dans ta vie » parce que de toute façon tu ne feras pas de métier,
- 453.
454. *On vous a laissée tomber*
- 455.
456. Tout à fait.
- 457.
458. *Alors comment vous avez avancé ?*
- 459.
460. Je suis restée un peu de temps sans rien faire, après je suis partie en formation, j'ai travaillé pendant deux ans à l'ANPE, comme secrétaire à l'accueil et ensuite on m'a trouvé une place où je faisais de l'administratif au stock des voitures où j'ai travaillé pendant dix ans pour m'arrêter quand j'ai eu mon fils.
- 461.
462. *Vous étiez en couple depuis longtemps ?*
- 463.
464. J'ai rencontré mon conjoint en 2006, qui n'a pas de handicap. Là, je travaillais encore et puis j'ai habité avec lui dans un petit appart et on a acheté celui-là, où on est tous les trois. Je ne travaille plus depuis 2007 et je suis en invalidité. J'ai eu un accident de travail et je n'ai pas pu reprendre mon travail.
- 465.
466. *Qu'est-ce qui s'est passé ?*
- 467.
468. Je suis tombée en me relevant de ma chaise et je me suis fait une déchirure aux plis de l'aine, ça a mis trois mois pour cicatriser et après je n'arrivais plus à me lever de ma chaise et mon médecin a dit stop, on va éviter de...
- 469.
470. *Vous êtes en invalidité sécu ?*
- 471.
472. Oui 2ème catégorie.
- 473.
474. *Vous touchez l'AAH* ?*
- 475.
476. Oui un petit bout, le différentiel d'avec ma pension d'invalidité et j'ai un complément par ma société donc en fait j'ai le même salaire qu'avant, j'ai cette chance d'avoir travaillé dans un grand groupe qui pouvait se permettre de prendre ce genre de dispositions.
- 477.
478. *Donc vous n'avez pas trop de soucis financiers ?*

479.

480. Ah non, on n'en a pas, on a cette chance, on n'est pas riche, on n'est pas pauvre, on vit bien. Mon mari est comptable à l'ordre des avocats donc c'est bien. J'ai fait faire des travaux financés par la Maison Départementale des Personnes Handicapées en Prestation de Compensation du Handicap (PCH), ça a pris deux ans mais je vais enfin avoir ma salle de bain l'année prochaine, j'ai bataillé, il a fallu aller voir un médiateur et justifier...

481.

482. *Vous avez l'impression qu'il faut souvent se justifier ?*

483.

484. Oui, moi j'ai juste demandé mon dû, ce à quoi j'ai droit, mais je trouve que deux ans pour avoir un financement de moins de 10 000€, c'est aberrant, bon je l'ai eu mais il y avait A.Bo de l'AFM qui nous a aidés.

485.

486. *C'est pour cela qu'elle vous a contactée ?*

487.

488. Oui on se connaît bien, je la connais depuis avant 1998.

489.

490. *L'AFM c'est important pour vous ?*

491.

492. Oui je trouve que déjà quand il y a un petit problème, ils sont là. Ils représentent aussi la recherche, c'est grâce à eux que j'ai pu avoir mon bébé, parce que on n'avait pas les tests voilà quelques années en arrière et sur une prise de sang savoir le sexe de son bébé, ça existe depuis très peu de temps et ils nous ont aidés pour aménager une maison accessible et après ils nous ont aidé sur tout.

493.

494. *C'est quelqu'un sur qui vous pouvez compter ?*

495.

496. Oui, A.Bo il n'y a pas de soucis !

497.

498. *Spécifiquement elle ?*

499.

500. Non c'est parce que je la connais elle, mais bon, quand la secrétaire me répond c'est très sympathique, donc vraiment top...

501.

502. *Vous participez au Téléthon ?*

503.

504. En donnant oui, mais sans m'investir autrement. Ça représente le moyen de faire avancer la recherche pour un jour pouvoir soigner à peu près tout, ils vont bien y arriver un jour, je pense. Ils ont fait d'énormes progrès surtout sur la myopathie de Duchenne.

505.

506. *Vous êtes un peu les chouchous !*
- 507.
508. Ils ne font pas semblant quand ils cherchent !
- 509.
510. *Vous êtes déjà allée à Evry ?*
- 511.
512. Non, jamais.
- 513.
514. *Comment diriez-vous que la maladie retentit dans votre vie ?*
- 515.
516. Depuis ma grossesse je suis beaucoup plus fatiguée, je suis obligée de prendre un fauteuil pour sortir parce que j'ai trop mal au dos.
- 517.
518. *Un fauteuil manuel ?*
- 519.
520. Oui manuel, je me fatigue moins, j'ai moins mal au dos, pour l'instant il n'est pas électrique en plus on avait un problème pour le mettre, moi il m'en faut un où je puisse me relever parce que c'est ça mon problème c'est que je ne peux pas me relever d'une chaise.
- 521.
522. *Alors comment vous faites ?*
- 523.
524. Là j'ai une chaise électronique qui monte à 85 cm et qui me met debout, sinon c'est mon mari qui m'aide à me relever.
- 525.
526. *Donc chez vous, vous avez cette chaise ? Elle a été prise en charge par la MDPH ?*
- 527.
528. Oui
- 529.
530. *Eh bien, ils ne sont pas si mauvais !*
- 531.
532. Non mais c'est long, mais je n'ai eu aucun problème pour les toilettes qui sont normales mais avec un système qui vous soulève et qui monte la lunette, et il faut reconnaître que le matériel pour les handicapés est très cher. C'est normal qu'ils mettent du temps pour regarder, ils ne peuvent pas faire un chèque aux gens et allez hop... Je les comprends un peu. Mon fauteuil c'est un remboursement sécu et je n'ai choisi pas le luxe, c'est déjà ça...
- 533.
534. *Vous avez de l'aide humaine ?*
- 535.
536. Oui c'est mon mari, il est considéré comme aidant une heure par jour.
- 537.

538. *Vous l'avez pris en emploi direct ou en dédommagement ?*
- 539.
540. C'est la MDPH qui ...
- 541.
542. *Non c'est vous qui décidez... Vous pouvez le prendre en emploi direct et c'est vous qui le rémunérez ou en aidant*
- 543.
544. Oui c'est-cela, je n'ai rien d'autre.
- 545.
546. *Une journée habituelle comment ça se passe ?*
- 547.
548. Mon mari m'aide pour le lever du lit, et pour la douche (c'est une baignoire) je me lave le soir il peut m'aider, je m'habille et pas de soucis pour la cuisine.
- 549.
550. *Votre atteinte est surtout au niveau des quadriceps ?*
- 551.
552. Oui enfin si on peut encore parler de quadriceps...
- 553.
554. *Vous sortez l'après-midi ?*
- 555.
556. Non pas toute seule sauf s'il y a ma maman alors j'en profite sinon je sors le we, avec mon mari et sans difficultés depuis que j'ai le fauteuil. Avant on n'allait pas loin parce que je marchais pas beaucoup mais, maintenant, il n'y a plus de limites.
- 557.
558. *Et votre petit bonhomme qui est-ce qui s'en occupe ?*
- 559.
560. C'est moi, je m'en suis toujours occupée ! Là, il est à l'école, il a commencé à plein temps, il avait l'habitude parce qu'il allait à la crèche deux fois par semaine et il aime bien et comme je ne peux pas sortir toute seule, là au moins il a des activités. C'est mon mari qui l'emmène le matin à la garderie qui est intégrée à l'école, le lundi et le vendredi c'est ma belle-sœur qui me le ramène à 16h30 et le mardi et le jeudi c'est mon mari qui va le chercher à 17h30 à la garderie. L'école est à 500 m donc c'est très pratique.
- 561.
562. *Qu'est-ce que vous diriez de la manière dont vous vivez votre maladie aujourd'hui ?*
- 563.
564. Moi je trouve que je la vis pas trop mal, des fois je peste un peu contre elle, mais je me dis que j'ai le droit...il y a un moment soit on vit avec, soit on vit pas du tout, donc on vit avec et, comme ça, ça va mieux parce qu'on a beau vouloir la laisser de côté, elle est toujours là, et elle nous le rappelle de temps en temps et elle nous dit « coucou, je suis toujours là ! »
- 565.

566. Par contre j'ai eu cette chance que pendant mes 8 mois de grossesse elle ne m'a pas gênée, au contraire, c'était même mieux qu'avant, plus mal au dos, plus de crampe, plus rien, je marchais même mieux qu'avant et pourtant j'étais plus lourde. J'ai juste eu des problèmes d'équilibre à la fin, mais moi elle ne m'a pas fait de misère, pas évolué, rien. On m'a dit que c'étaient les hormones qui nous boostaient...

567.

568. *Votre petit bonhomme il vous parle de votre maladie ?*

569.

570. J'ai l'impression qu'il vit bien avec. Pourtant c'est vrai que parfois il veut être kiné parce que maman elle est malade, il me masse les jambes, il fait comme le kiné mais il ne pose pas encore de réelle question, mais il comprend que maman est différente des autres.

571.

572. *Vous lui en parlez ?*

573.

574. Oui, je lui dis que maman est malade, qu'elle ne peut pas faire comme tout le monde parce qu'elle a une grave maladie,

575.

576. *Vous dites malade, vous ne dites pas handicapée ?*

577.

578. Oui c'est vrai, je ne fais pas attention mais je ne dis pas « handicapé », mais ça ne l'a jamais choqué de me voir sur le fauteuil. Quand on se promenait et qu'il était petit, il était sur mes genoux et il aimait bien !

579.

580. *Après le généticien avez-vous vu un autre médecin ?*

581.

582. Non, je suis restée avec mon diagnostic, j'en ai parlé avec mon médecin traitant par la mise en place des séances de kiné. Maintenant il est à la retraite.

583.

584. *Il a été compréhensif ?*

585.

586. Oui mais je dirai que le nouveau sait plus de choses que l'ancien donc c'est plutôt un bien, mais la maladie il connaissait. On a contacté l'AFM bien après dans les années 95, pour aménager la maison.

587.

588. *Comment considérez-vous votre maladie et celle de vos frères ?*

589.

590. Moi je ne suis pas malade, en comparaison, alors pas du tout. La myopathie de Duchenne chez un garçon, ça fait du mal et vite, c'est pas progressif. Et du temps de M, ils connaissaient la maladie c'est le prof R. qui a fait le diagnostic, et mon premier frère est passé à la fondation T, mais maintenant c'est un centre de jour et l'autre ils ne l'ont pas voulu parce qu'il y avait une

machine pour respirer et ils ne savaient pas faire, alors que le premier il n'y avait pas de machine mais il est parti si vite...

591.

592. *Donc, pour vous, c'est presque deux maladies différentes ?*

593.

594. Oui c'est pas du tout la même maladie que les garçons, mais si, c'est la même maladie mais elle n'évolue pas du tout pareil que chez un garçon.

595.

596. *Vous êtes allée chercher des informations, ou bien on vous l'a expliquée ?*

597.

598. Oui on me l'a expliquée et puis j'y vois, depuis l'âge de 16 ans où j'ai cette maladie, je ne suis pas réellement handicapée comme eux. Là, on m'a fait une biopsie pour être sûr que je n'avais qu'une maladie et pas une autre associée.

599.

600. Donc ça a confirmé que j'avais bien un Duchenne mais qui touche mes muscles directement et pas mes gènes, parce que pour mes gènes je suis limitée en protéines et normalement ça ne devrait pas me gêner comme cela leur a fait, d'où leur hypothèse que cela touche mes muscles directement.

601.

602. *Et la mutation a été cherchée où ?*

603.

604. Sur ma biopsie mais je n'en sais pas plus pour le moment... Parce qu'ils sont en train de l'étudier, mais comme mes protéines sont limitées... Mais oui j'ai la mutation sur le gène, sinon ça serait encore plus bizarre.

605.

606. *Avez-vous vu des personnes qui ont le même problème de santé que vous ?*

607.

608. Que moi, non, aucune femme, qui soit atteinte comme moi, non.

609.

610. *Même au Téléthon ?*

611.

612. Non. Au Téléthon on parle de la myopathie de Duchenne mais chez les garçons, on ne parle jamais des filles parce que pour eux c'est tellement rare qu'on n'en parle pas...

613.

614. *C'est rare dans la rareté ?*

615.

616. Oui c'est ça [*rire*]. On parle que la femme est porteuse.

617.

618. *Comment vous appelez votre problème de santé, plus malade que handicapée ?*

619.

620. Oui c'est ça !
- 621.
622. *Quand vous en parlez à quelqu'un que vous ne connaissez pas comment vous dites ? Vous donnez le nom de la maladie ?*
- 623.
624. Non, je dis que j'ai des problèmes, généralement je dis seulement myopathie.
- 625.
626. *Ils comprennent ?*
- 627.
628. Je ne sais pas, je ne vérifie pas !
- 629.
630. *Qu'est-ce que vous diriez de la réaction des gens ?*
- 631.
632. Ça dépend de l'âge, les personnes de ma génération sont très compréhensives, handicapée-maman ça passe bien, mais il y a certains couples de personnes âgées qui me regardent très méchamment : « mon Dieu, elle a fait un enfant, c'est pas possible ! » je pense que c'est l'ignorance qui les fait réagir de cette façon...
- 633.
634. *Vous avez l'impression qu'ils jugent ?*
- 635.
636. Oui tout à fait ! Et jugent négativement !
- 637.
638. *Vous l'avez entendu ou vous vous l'imaginez ?*
- 639.
640. Non je regarde les yeux des gens, ils parlent, les yeux !
- 641.
642. *Vous ne les avez jamais remis à leur place ?*
- 643.
644. Non vaut mieux pas, parce que je vais vite m'énerver et je préfère continuer ma route, les cons c'est des cons et je ne cherche pas à discuter avec eux, ça ne sert à rien de parler avec des gens comme ça et j'avance, je fais ma vie.
- 645.
646. *Avez-vous d'autres expressions pour expliquer ou exprimer votre problème de santé ?*
- 647.
648. Non,
- 649.
650. *Est-ce que quelque chose a causé votre maladie ? Ou d'autres événements ont joué un rôle ?*
- 651.
652. Non, pour moi non. La maladie s'est déclarée mais je l'avais depuis que j'étais petite.

653.

654. *Est-ce que vous en avez voulu à vos parents ?*

655.

656. Non, pas du tout. Si on se met à vivre en pensant que c'est la faute de quelqu'un, mais ça m'a jamais effleuré l'esprit.

657.

658. *Considérez-vous que vous avez une maladie rare génétique ?*

659.

660. Je ne dirai pas qu'elle est rare, elle est rare chez moi mais pas chez les garçons, mais chez moi, oui.

661.

662. *Qu'est-ce que le terme « maladie rare génétique » évoque pour vous ?*

663.

664. On ne fait pas de recherche dessus, parce que cela rapporte moins d'argent ! c'est cruel d'entendre des trucs pareils mais c'est tellement vrai, quand ça rapporte on cherche, et quand ça ne rapporte pas on ne cherche pas, et on devrait se mettre plus à la place du malade qu'à la place de l'argent, je crois qu'on ferait de meilleure chose

665.

666. *Génétique signifie quoi ?*

667.

668. Notre patrimoine génétique c'est ce qui nous constitue,

669.

670. *Comme la journée du patrimoine, c'est un beau terme !*

671.

672. Oui c'est ce qui nous constitue.

673.

674. *Que se passe-t-il habituellement pour les malades ?*

675.

676. Je ne sais pas comment ils sont diagnostiqués, comment ils sont pris en charge, comment on peut savoir comment ça va évoluer ? Quand on parle de Duchenne on sait ce qu'elle fait... Mais comment on fait pour mettre un nom dessus, qui met le nom dessus, qui dit que c'est comme cela ?

677.

678. *Vous connaissez des malades qui ont une maladie rare qui ne soit pas une myopathie ?*

679.

680. Non,

681.

682. *Quelle est la réaction des gens ?*

683.

684. Il y a trop de non dits... On croit savoir des choses et puis on ne sait pas. Des fois je le dis que l'ignorance ça rend un peu bête et méchant ...

685.

686. *C'est-à-dire ?*

687.

688. Je ne sais pas si c'est de la méchanceté parce que comme ils ne savent pas et est-ce qu'ils ne préfèrent pas juger et de dire ouf c'est pas nous qui l'avons, on est bien tranquille, même moi je me suis dit « pourquoi moi et pas quelqu'un d'autre ? »

689.

690. *Et cela vous a entraîné quel type d'émotion ?*

691.

692. Je dirai de la rancœur, c'est pour cela que je dis que quand on apprend à vivre avec de la rancœur on n'en n'a plus.

693.

694. *De la rancœur contre quoi ou qui ?*

695.

696. Je ne sais pas, seulement de la rancœur contre ma maladie, je ne sais pas !

697.

698. *Mais il n'y a pas de bonne réponse, c'est vraiment le vécu de chacun, je veux simplement être sûre d'avoir bien compris ce que vous voulez exprimer !*

699.

700. *Lorsque vous avez eu votre diagnostic est-ce que l'on vous a dit qu'il y avait un traitement ou vous a-t-on dit ce qu'il fallait faire ?*

701.

702. Des séances de kiné, mais pas de traitement.

703.

704. *On vous a donné un rythme, on vous a dit ce qu'il fallait faire ?*

705.

706. Trois séances de kiné par semaine. Cela m'aide au niveau des chutes, j'en fait beaucoup moins qu'avant. Mais je peux en faire 4 dans une semaine et rester un an sans tomber, c'est vraiment très variable, et en fonction de la fatigue et de mon activité.

707.

708. *Et ça vous faites cela depuis vos 16 ans ?*

709.

710. Depuis 22 ans.

711.

712. *Avec un traitement médical ou d'autres thérapeutiques ? Ou des médecines parallèles ?*

713.

714. Non, je vais seulement chez mon ostéopathe j'y vais régulièrement et une fois qu'elle m'a tout remis en place c'est bien j'y vais deux fois par an. Elle ne connaît pas ma maladie mais elle

soigne une malade qui est atteinte de la maladie des os de verre donc elle sait comment il faut faire, il ne faut pas être brusque, voilà... Elle n'est pas kiné, mais ostéopathe.

715.

716. *Par rapport aux sports, est-ce que l'on vous avait donné des consignes ?*

717.

718. Dès que l'on m'a diagnostiquée j'ai été interdite de faire du sport, on fait de l'entretien mais pas du sport, pas de musculation parce que si on force on abîme la fibre musculaire, donc le but c'est d'entretenir.

719.

720. *On vous a interdit autre chose ?*

721.

722. Non

723.

724. *On prend soin de vos muscles ! Est-ce que vous arrivez à prendre soin de vous ?*

725.

726. Bien sûr esthéticienne, coiffeur, enfin des choses de femme, on va dire ! J'apprécie !

727.

728. On vérifie l'évolution une fois par an à l'hôpital X. pour un bilan complet avec le Docteur P, bilan cardiaque, radio des poumons de la colonne, prise de sang, bilan respiratoire, bilan des apnées mais je fais de l'hypopnée donc c'est pas grave.

729.

730. *Avez-vous recherché des aides non thérapeutiques ?*

731.

732. Je me suis juste fait aidée quand j'ai perdu mon bébé par la psychologue de la X, à l'hôpital et par mon ostéopathe qui m'a réellement aidée parce qu'elle fait de la biométrie comportementale et elle a essayé pour que je me sente moins coupable, parce que elle m'a dit si vous restez coupable vous ne tomberez jamais enceinte et ça a bien marché, je suis tombée enceinte six mois après !

733.

734. *Comment le problème de santé a changé votre façon de vivre ?*

735.

736. Ne plus pouvoir monter les escaliers, ne plus sortir toute seule, mais je peux encore conduire toute seule, on a pris une voiture automatique, c'est plus facile et moins fatigant.

737.

738. Mais il faut que mon mari m'aide pour les transferts parce que je n'arrive pas à me relever toute seule, il m'emmène jusqu'à la voiture et hop et comme je suis plus fragile du côté gauche si je suis du côté du conducteur c'est bon, de l'autre côté il faut qu'on m'aide.

739.

740. Pour le ménage j'avais droit à quelqu'un de la Diaf mais la directrice a trouvé que je n'étais pas assez handicapée... Donc c'est bon, il fallait mieux que je me taise... Je me disais « bon, c'est

bon, prenez ma place 5 mn et vous allez voir », c'est pas possible d'entendre des choses pareilles donc j'ai préféré ne plus avoir à faire à eux...

741.

742. *Donc entre les personnes âgées qui vous disent que c'est une honte d'avoir fait un enfant et ceux qui vous disent que vous n'êtes pas assez handicapée, c'est un peu compliqué de se situer entre les deux !*

743.

744. Je me suis dit de quoi elle parle ? Et qu'elle ne savait pas que j'étais une myopathie de Duchenne, parce que me dire que je n'étais pas assez handicapée, à la XR ils ont dit « mais c'est du grand n'importe quoi » donc je me suis dit : je me débrouille je me suis dit c'est bon c'est d'un ridicule, je me suis pas battue, il y a un moment où il faut passer à autre chose !

745.

746. *Quelle est la façon dont vous regardez la vie ?*

747.

748. Positive et battante c'est ma devise.

749.

750. *Vous diriez que cela vous a donné une manière différente de voir la vie ?*

751.

752. Oui je me pose moins de questions, il faut que je vive à fond parce que dans dix ans je ne sais pas comment je serai !

753.

754. *C'est une inquiétude pour vous ?*

755.

756. Ouais, je ne voudrais pas qu'elle évolue tout de suite, je voudrais que mon fils soit grand et autonome, c'est surtout cela. Quand on est parent, on ne voit plus la vie que pour soi.

757.

758. *Quelle est la façon dont vous vous percevez vous même ?*

759.

760. Ce qui me gêne le plus, c'est ma façon de marcher et c'est ce que les gens regardent tout de suite, « mon Dieu c'est pas possible ! », les enfants je ne leur en veux pas mais les adultes ils sont scotchés, ils bougent plus, et ça, ça a le don de m'énerver ! il faut qu'ils passent à autre chose et qu'ils ne me regardent pas... Donc c'est vrai que dans le fauteuil personne ne me regarde marcher et du coup c'est plus facile !

761.

762. *Est-ce qu'ils regardent le fauteuil ?*

763.

764. Non, ils ne regardent même plus cela, mais ce n'est pas ce qui me gênait. Ils vivent dans leur monde, j'ai même l'impression qu'on me regarde moins dans mon fauteuil que quand je marchais, c'est peut-être une idée que je me fais ?

765.

766. *Vous expliqueriez cela comment ?*

767.

768. Pour moi dans ma tête une personne handicapée c'est dans un fauteuil, c'est clair et net, donc ça ne choque pas, donc c'est normal que l'on soit en fauteuil quand on a un handicap.

769.

770. *Le fauteuil ne se voit plus ou est-ce parce qu'il est banalisé ?*

771.

772. Il est banalisé

773.

774. *Au niveau de l'AFM vous avez l'impression que c'est un sentiment qui est partagé ?*

775.

776. Je ne sais pas

777.

778. *Vous voyez d'autres gens de l'AFM ?*

779.

780. Ah non pas du tout ! Et j'ai pas envie de vivre avec des handicapés, j'ai envie de vivre comme tout le monde ! J'espère qu'ils pensent comme moi parce qu'après s'il faut vivre en cercle parce que lui est noir ou lui est handicapé, non !

781.

782. *Vous n'avez pas de rencontres entre vous ?*

783.

784. Non pas du tout, et si on veut essayer de vivre comme tout le monde, c'est pas qu'ils me font honte, mais c'est comme ça que je vois... Après ce doit pas être évident de vivre avec des gens de notre entourage qui ont la même chose que nous, qui vivent ce qu'on vit, et puis moi j'ai un mari, un enfant, des amis et je suis soutenue, je ne suis pas toute seule dans mon coin à me morfondre, donc c'est peut-être cela aussi. Avec mon mari on peut dire que mon handicap il est là, sans être là, ça l'a jamais gêné, il m'a toujours connue comme cela.

785.

786. *Comment votre famille, vos amis vous ont-ils aidée ?*

787.

788. Comme il faut, ils sont là quand j'en ai besoin ! Et quand j'ai besoin je demande.

789.

790. *Vous savez demander ?*

791.

792. Oui je demande quand j'en ai besoin !

793.

794. *Est-ce que cela veut dire qu'il y un pacte de compréhension entre vous et qu'ils ne sont pas toujours là à vous demander s'ils peuvent vous aider ou si vous avez besoin !*

795.

796. Heureusement, ça me gonflerait vite ! Quand je demande, c'est que j'en ai besoin et c'est vrai qu'on n'est pas sur moi en permanence

797.

798. *Est-ce que la foi, la religion vous a aidée ?*

799.

800. Non, je ne suis pas du tout croyante

801.

802. *Souhaitez-vous ajouter quelque chose ?*

803.

804. Non, ce que j'ai dit me paraît correct.

805.

806. *Un immense merci.*

3 - Entretien avec Marie, atteinte d'un SED hypermobile, 62 ans, veuve, 4 enfants, chez elle, durée 2 h 30

807. Je ne vais sans doute pas aller dans l'ordre chronologique !... Nous avons eu l'occasion de rencontrer le prof P, par ma fille qui avait à l'époque 14 ans et qui, toutes les 3 semaines avait une entorse quelque part : genoux, chevilles, doigts des mains. Nous avons dû aller voir à G. un spécialiste qui les lui avait mis sur une planchette. Un jour le professeur de sport du collège me dit « moi j'ai vu le ballon, il a à peine effleuré votre fille, c'est pas possible, il y a un problème. »

808.

809. *Sans en savoir plus ?*

810.

811. Je crois qu'il avait déjà vu un cas similaire, mais sans en connaître le nom. Puis mon médecin m'a mis en relation avec une dame, qui avait déjà à l'époque au moins 70 ans. Je suis allée lui rendre visite. Tout est adapté pour qu'elle puisse rester chez elle. Elle a la chance d'avoir un mari qui lui fait ses repas, et l'aide dans chacun de ses mouvements. A deux c'est beaucoup mieux !

812.

813. *Vous êtes toute seule ?*

814.

815. Oui je suis veuve depuis 18 ans. Je suis née en 1950. En 1999 j'en avais 49 et jusque-là, je vivais tant bien que mal avec entorses sur entorses, problèmes de dos, difficultés pour accoucher. Je n'ai jamais pu pratiquer de sport, même scolaire.

816.

817. J'ai eu 4 enfants. Le 2ème a été un accouchement difficile. On m'a fait une délivrance artificielle. Puis, j'ai attendu le 3ème. A l'époque j'habitais l'Yonne et j'ai dû aller voir un gynécologue sur P. qui m'a bien prise en charge. J'avais encore mal de mon 2ème accouchement. Il m'a dit "écoutez madame, je ne peux pas vous cautériser maintenant il faut attendre d'accoucher, si toutefois vous allez jusqu'au bout de cette grossesse ». J'ai été beaucoup surveillée. Je suis même allée chez lui dans sa maison de campagne des dimanches pour qu'il me fasse des piqûres de je ne sais quel produit, que l'on ne trouvait qu'en milieu hospitalier, pour essayer de garder mon bébé. Il m'avait fait faire des dosages hormonaux et en fait il m'a dit « vous êtes vraiment un cas exceptionnel, parce que vous seriez venue me voir sans être enceinte, je vous aurai dit Mme vous êtes stérile et vous ne pourrez pas avoir d'enfant ». Je n'avais pas d'hormone de nidation alors que j'étais enceinte, ni rien de ce qu'il fallait !

818. Donc au 7ème mois il avait prévenu mon mari que lorsque je viendrai pour la visite je devais apporter ma valise, parce qu'il se pourrait que je reste pour accoucher. Mais je ne le

savais pas. Cela s'est réalisé au 8ème mois. Le bébé était terminé, et il souhaitait qu'il naisse naturellement, sans césarienne.

819.

820. Je lui avais dit : « J'irai accoucher là où vous accouchez ». Bien m'en a pris puisque après 3 jours de perfusions j'ai accouché avec crise de tétanie, alors que je ne savais pas ce que c'était, et que je ne comprenais pas ce qu'il m'arrivait. Mais le pire, c'était mon bébé.

821.

822. Dès que le bébé s'est présenté, ils ont vu qu'il y avait un problème parce qu'il a crié alors qu'il n'était pas encore sorti. Le liquide amniotique était infecté et il avait « bu la tasse » ! J'étais dans une clinique qui pratiquait bien les accouchements mais n'était pas équipée pour les prématurés. Il a fallu faire des examens tout de suite mais la température baissait Ils ont transféré mon bébé à l'hôpital de C. Pour moi c'était l'inconnu. Ils ont été très gentils, sont venus me le montrer avant son départ. J'étais à P, je ne connaissais personne. Je n'avais pas mon bébé ni de visite. J'ai appris plus tard que si j'avais accouché à S. on n'aurait pas sauvé mon bébé donc j'avais bien fait d'accoucher à P. En moins de 48 h, ils ont trouvé quelque chose aux poumons. Il a fait un « pneumothorax bilatéral interstitiel »

823.

824. *Interstitiel ?*

825.

826. Oui il y a bientôt 40 ans... et il en porte toujours les cicatrices. On me disait : « il est extraordinaire, il a faim, il se nourrit quand même ». Moi j'étais dans ma clinique, lui il était ailleurs. Ils étaient très gentils, m'ont donné un téléphone : je pouvais appeler quand je voulais mais au début ils ont donné des noms savants, je ne savais même pas ce que cela voulait dire ! Mon gynécologue très compréhensif, venait me voir plusieurs fois dans la journée quand il pouvait et me donnait des nouvelles. En clair, il m'a dit « c'est fini vous n'aurez plus d'enfant », j'ai répondu que j'en voulais 4 et que je les aurais, « non non, moi je suis médecin et je vous dis qu'il n'y en aura plus. » J'ai été en traitement, tous les 15 jours j'allais le voir, je montais à P. je faisais garder les 3 enfants, et au bout de 10 ans il m'a dit « si vous en voulez toujours un 4ème, je vous donne le feu vert ».

827.

828. Dès que je suis sortie, je suis allée voir mon fils à l'hôpital, qui était une vraie petite ville. Au dernier étage je monte. Chaque bébé est dans un petit box avec un numéro. Je suis arrivée entre midi et deux et je ne savais même pas quel numéro il avait. Certains étaient dans une petite boîte avec du coton. Il fallait que je trouve un « gros » ! Le mien faisait quand même 2,9 kg ! Je vois arriver un interne qui me dit « vous cherchez le numéro ? »

829.

830. Et je lui réponds « peut être ! je suis Mme G. »

831.

832. Il me dit « il vous ressemble ».

833.

834. « Est-ce que vous pouvez me donner des renseignements ? »

835.

836. « C'est simple, si le cerveau a manqué d'oxygène, votre enfant aura des séquelles toute sa vie ! »

837.

838. Moi ça m'a (*geste de couic*) et je n'ai pas pu poser une autre question. Je ne sais même pas comment j'ai fait pour rentrer, car me dire cela dans un couloir, entre deux portes, le type n'était même pas un médecin, j'ai trouvé ça vraiment ignoble. Il aurait pu me le dire autrement...

839.

840. Nous sommes allés chercher notre bébé un peu plus d'un mois après sa naissance. En fait à la date où il aurait dû naître. Il n'avait pas encore récupéré son poids de naissance. Ensuite il a été beaucoup suivi, tous les mois, tous les 3 mois, tous les 6 mois... pour faire des contrôles, et cela me rassurait. On se disait comment va-t-on payer tout cela ? Le prix d'une journée à l'hôpital était supérieur au salaire mensuel de mon mari ! Puis, un jour, est arrivé un monsieur de la mairie « Mme je viens vous dire que la ville de S. prend en charge les frais hospitaliers de votre enfant ».

841.

842. Mon deuxième bébé, à chaque fois que je le changeais se mettait à hurler et je n'arrivais pas à savoir s'il avait mal aux fesses ou si c'était moi qui lui faisais mal quand je lui prenais et soulevais les jambes pour mettre la couche. Je n'ai pas voulu attendre la visite du 1er mois d'autant qu'ils avaient fait tous les examens à la sortie de la maternité. À l'examen le pédiatre trouve « un signe du ressaut » au niveau d'une hanche et me dit que comme elle était jeune on allait la guérir. Il a fallu attendre pour faire une radio, mais il m'a appris à la langer en « batracien ». J'avais été secrétaire dans une pharmacie et c'était l'année où les couches métatitane devaient être jetées, mais moi j'en mettais plusieurs dans un lange, elle avait donc les jambes écartées, les pieds un peu en l'air. A 9 mois, à la radio la tête du fémur s'était bien remise en place et ce n'était plus la peine de la langer. Lorsqu'elle s'est mise à marcher elle avait un pied qui tournait en dedans et elle tombait souvent. Elle était vite fatiguée.

843.

844. Mon 3ème n'avait pas 6 ans lorsque nous sommes partis en Afrique. Puis j'ai dû rentrer pour un problème de santé. C'est à ce moment-là que j'ai eu le feu vert pour le 4ème. J'ai eu plein de problèmes, elle est née là-bas. Il a fallu déclencher... puis hémorragie... Elle est née à terme, et a poussé comme un champignon. Mon gynécologue de P. me l'avait dit « le soleil et l'eau vous allez voir la belle plante ! » Nous sommes rentrés en France elle avait 5 ans. et Mlle, comme elle était très souple, avait décidé de faire de la gym. Elle avait 4 heures d'entraînement par semaine, plus les compétitions. Tous les clubs se l'arrachaient, quand elle était au sol, souple comme elle était il n'y en avait pas deux comme elle ! Aux barres parallèles, elle était nulle, rien dans les bras, pas de muscle. Au bout de 3-4 ans, les vrais problèmes ont commencé. On m'appelle « Mme vous irez récupérer votre fille à l'hôpital » et la gym, c'est terminé. Elle n'a le droit de faire que de la piscine, mais elle n'aimait pas ; elle en a fait 3 mois. Au bout d'un an,

mais sans me dire pourquoi, le club n'a pas voulu la reprendre. Le médecin était contre aussi. En fait elle s'était mal reçue sur le cheval d'arçon et elle s'était « éclaté » le dos. Ensuite, elle a essayé le basket, mais elle s'est retournée tous les doigts... Puis en 1994 son papa est décédé. Un jour, je suis convoquée par le juge des tutelles, à mon retour elle était tombée en jouant : entorse du genou. Je l'ai retrouvée à l'hôpital ! ils avaient déjà plâtré quand je suis arrivée. Au bout d'un mois, il a fallu la déplâtrer en urgence. Les os s'étaient déplacés. Donc re-plâtre... et à partir de ce moment-là, le genou n'a fait que sauter. Elle a été beaucoup en kiné mais cela n'a pas été très efficace... Ensuite elle est allée au collège et faisait le sport... quand elle n'était pas dispensée pour une entorse quelque part. En 1996, appendicite qui a traînée 2 mois. Elle était malade, pas bien. Je la conduisais chez le médecin, au laboratoire : les globules blancs n'étant pas très élevés donc ce ne pouvait pas être cela. Je leur signalais que sa sœur avait déjà été opérée d'un diverticule de Meckel. Le médecin nous a même envoyées au CHU à G. en consultation de pédiatrie. On m'a dit : c'est probablement les règles et nous sommes ressorties avec une ordonnance. Moi, j'étais sûre que c'était l'appendicite, jusqu'au jour où j'ai dû la conduire en urgence à la clinique à V. pour voir un chirurgien. Il examine ma fille, décide de l'opérer d'urgence. J'étais malheureuse et très en colère !

845.

846. Elle a voulu des petites boucles d'oreille, cela s'est bien passé, puis elle est partie chez sa sœur aînée en vacances. Elles ont un peu oublié d'en prendre soin et le trou s'est refermé. L'année d'après elle veut recommencer. Nous retournons chez un bijoutier. Puis elle commence à avoir une boule sur l'oreille comme si elle avait une boucle. Le médecin nous envoie consulter un dermatologue qui nous jette, et me dit : « j'ai eu une fois des problèmes avec ça et je ne veux pas recommencer ». « Mais ma fille ne peut pas rester comme ça... c'est le médecin qui m'envoie ... et vous ne voulez pas l'examiner ! »

847. Mon médecin me dit d'en voir un autre, et j'essaie de prendre rendez-vous avec une certaine dame très connue. La secrétaire me propose dans six mois ! Alors je demande à voir quelqu'un d'autre, pas connu, mais qui pouvait me prendre dans 8 jours ! Je prends !

848.

849. Nous allons à G. Et là, quand elle voit les oreilles de ma fille : « mais qu'est-ce que c'est que cela, j'ai jamais vu un truc pareil ! » alors elle l'examine et demande l'avis de sa collègue : « désolées, ce n'est pas de notre ressort, il faut aller voir un chirurgien plasticien de la face, » et « où je le trouve ? »

850.

851. « Il y a un médecin qui travaille à l'hôpital mais aussi en cabinet et c'est à deux rues derrière ».

852.

853. Nous y allons. On sonne : un monsieur tout en costume-cravate nous ouvre la porte « je viens pour prendre un rendez-vous » il me dit « j'attends mon patient, vous n'avez qu'à rentrer dans mon bureau je vais vous voir tout de suite. » Miracle ! et il me dit « il n'y a pas une maladie dans votre famille ? Je ne sais pas bien ce que c'est mais j'ai déjà vu cela ! » et je

demande alors pourquoi elle ne cicatrice pas. Il répond « mais non, elle cicatrise trop vite : j'ai déjà vu cela sur quelqu'un qui avait été opéré du cœur et toute la cicatrice était boursouflée comme cela, c'était une horreur ! » mais elle a été opérée de l'appendicite et sa petite cicatrice est pratiquement invisible ! Et il me dit « je ne sais pas pourquoi c'est tout ce qu'il y a au-dessus de la ceinture, en dessous ça cicatrise bien mais, au-dessus ça cicatrise très mal et ce n'est pas beau ! »

854.

855. « Vous pouvez faire quelque chose, Docteur ? »

856.

857. « Oui il faut venir régulièrement au CHU pour des injections - très douloureuses - et lui mettre des pinces aux oreilles. Le prothésiste lui a confectionné des clips en silicone, qu'elle devait porter au maximum.

858. C'était en bonne voie, les boules avaient bien diminué. Au bout d'un an il restait encore une petite boule d'un côté et elle a arrêté le traitement. C'était de plus en plus douloureux.

859.

860. Quand j'ai dit cela au prof P. ça ne l'a pas du tout étonné mais plutôt conforté dans le diagnostic d'un SED. Nous l'avons donc vu en avril 1999 pour ma fille. Quand il l'a vue il a dit « ma petite chérie, je sais ce que tu as. » Il a appelé sa secrétaire pour annuler tous ses rendez-vous. Il m'a demandé l'autorisation de faire des photos, principalement des mains et des pieds. Les coudes, les genoux, partaient dans tous les sens et elle était souvent par terre, il lui a dit « ma petite chérie, le sport c'est terminé... pour le bac tu essaieras de te faire des points ailleurs ! » Pour ma fille c'était la catastrophe !... Elle s'est mise à pleurer... Le sport, c'était toute sa vie ; elle lui disait « je ne peux même pas faire du tennis ? » « non » et du ? « non ».

861.

862. Il lui dit : par contre je te verrai bien faire du théâtre, or elle en faisait déjà et je me suis dit là il a trouvé la faille, ça va faire passer la pilule, mais pourquoi a-t-il eu cette idée ? Après les photos il m'a posé un tas de questions et m'a dit : « Mme ça peut être un gène mutant mais ça peut aussi être héréditaire. D'après ce que vous me dites », je lui ai raconté mes difficultés, il m'a dit « il me semble que ce n'est pas mutant chez elle. » Dans ma famille il y a toujours eu des problèmes, ma grand-mère est décédée d'un anévrisme, ma maman a eu beaucoup d'entorses, moi j'ai toujours eu des problèmes aux intestins, entre autres. Je ne sais pas si cela vient de là mais... Et j'ai très souvent des bleus. On m'a expliqué que j'avais une enveloppe des veines qui était très mince et que ce n'était pas une histoire de sang. Il m'a demandé si j'étais d'accord pour faire une biopsie, j'ai accepté. Je n'ai jamais eu le résultat, et un jour il m'a dit qu'elle était toujours au congélateur parce qu'il n'avait personne pour la lire !

863.

864. Nous l'avons revu 2 ou 3 fois puis il nous a envoyés dans un Centre spécialisé. Là-bas ils connaissent bien le SED. A partir de 50 ans ma santé s'est beaucoup aggravée et en 2002 on a découvert une hernie discale. Quand la jambe s'est paralysée, j'ai été opérée par micro chirurgie, génial ! Ensuite je suis allée à V. où je suis restée 4 semaines.

865.

866. Avant cela, 3 jours après avoir fait le mariage de ma fille, j'ai fait un œdème lymphatique. Puis j'ai pris des douleurs aiguës dans le genou. J'ai viré la chaussette de contention et le médecin m'a envoyée chez un orthopédiste qui, après plusieurs radios m'a dit « Mme il faut que je vous opère d'une ostéotomie. » Le jour où il m'a dit cela, l'opération de la hernie discale était déjà prévue. Ensuite le chirurgien du dos me dit « ah non pas d'intervention tout de suite je vous en supplie attendez un peu ! » j'ai attendu 6 mois. Et là, « Mme B vous n'avez pas de chance parce que je peux vous opérer mais je ne ferai pas le suivi médical parce que je pars à la retraite donc je préfère vous envoyer voir un confrère à L, à la S. » Je vois le Dr D. qui me fait entrer dans son cabinet et me demande quel est mon âge ? et il me dit « vous êtes trop jeune pour vous opérer ! » j'ai dit « mais je ne comprends pas... J'ai un courrier et votre confrère était prêt à m'opérer... Docteur, je ne peux plus conduire, ça me fait vraiment trop mal », « vous reviendrez vous êtes trop jeune ! » J'étais déçue et en colère : tout ce voyage pour rien. J'ai compris plus tard, que lui pensait à une prothèse. L'état du genou ne s'est pas arrangé. Le kiné me disait qu'il fallait le faire travailler et, quand je sortais, il était tellement gonflé que j'allais voir mon médecin qui me donnait des médicaments pour l'inflammation. Il me disait d'arrêter de le faire travailler et moi je ne savais plus quoi faire... Et ça a duré... Un jour, après examen, sans doute à force de tomber, j'avais le ménisque qui s'émiettait... et on m'a fait trois petits trous...

867.

868. Je porte un coutil baleiné depuis plusieurs années. Actuellement, j'ai aussi deux autres hernies plus hautes que la 1ère. Parfois j'ai une sciatique ou une cruralgie et les jours passent. Voilà quelques années je souffrais d'une sciatique importante quand ma fille arrive avec les enfants (4 et 2 ans). Pour leur dire bonjour, je me suis baissée pour ne pas être obligée de faire des mouvements trop importants. Le lendemain à 6 heures, les petits viennent dans ma chambre, à l'étage, et mon petit me dit « je suis fatigué, tu peux me porter ? » et on descend pour déjeuner en passant d'abord par les toilettes. Et là fente-avant je le prends et... hop coincée ! j'ai dû le laisser tomber sur le siège ! Je me suis dit il faut que tu arrives à te suspendre à la porte pour te décoincer. Mais impossible de me tourner, j'appelle ma fille... on était un samedi. Elle appelle le 15. Il y avait une demi-heure d'attente. Elle m'approche une chaise et... je tombe dans les pommes.

869.

870. Elle rappelle le 15 : « il n'y a pas de médecin avant 14 h », et « si votre mère tombe dans les pommes laissez-la par terre ! À 14 h il y aura un médecin ! ». Avec les béquilles que j'avais à la maison et l'aide de mes enfants, je suis arrivée à l'hôpital de G. On m'a demandé de m'allonger mais c'était impossible. J'ai eu droit à deux doses de morphine, et quand enfin j'ai pu être examinée, je suis allée à la radio. A 17 h j'ai vu un médecin qui me dit « vous devez être hospitalisée, mais nous n'avons pas de place. Nous avons appelé plusieurs hôpitaux, mais soit ils ne font pas d'admission le samedi soit ils sont complets. « Je vais vous prescrire des calmants pour tenir jusqu'à lundi »

871.

872. J'avais un rendez-vous 15 jours après, au Centre. C'était ma bouée de sauvetage. Mais je ne supportais pas la morphine et ne mangeais plus alors je trouvais logique de ne pas aller aux toilettes... Quand je suis arrivée au Centre, ça faisait 16 jours que la situation durait. Le Docteur A. me dit « il faut qu'on vous hospitalise, elle appelle le Docteur X. Je la connaissais déjà car j'avais été hospitalisée dans son service quelques années auparavant. Habitant l'I. le médecin de l'hôpital de jour avait pensé qu'il serait moins fatiguant pour moi, de rester 3 semaines, plutôt que de faire tous les allers-retours. J'avais été mal reçue. Elle avait dit « moi j'en ai marre d'être la poubelle. » Elle n'avait pas apprécié que je sois passée par un autre médecin pour décider de l'hospitalisation... Je n'en gardais pas un bon souvenir... Et nous étions exactement dans la même situation... Je l'ai entendue au téléphone : elle parlait si fort..., elle ne voulait pas de moi, elle n'avait pas de place. Je suis revenue le surlendemain croyant que je serai admise en hôpital de jour, mais j'étais attendue chez le Docteur X. Quand elle m'a vue elle me dit « 18 jours sans aller aux toilettes ce n'est pas possible ! vous allez voir je vais vous donner une purge et, avec moi vous serez soulagée ! » il fallait boire 2 ou 3 litres d'eau d'un produit infâme. Le soir, rien. Le lendemain matin pour le petit déjeuner je bois du thé. En rejoignant ma chambre, je suis vraiment mal, j'ai la nausée, un ventre énorme, comme si j'étais prête à accoucher. Je marchais toujours courbée en 2 avec mes béquilles puisque j'étais toujours coincée !

873.

874. Je vais voir les infirmières et leur dis : je n'en peux plus. Elles me rassurent, puis arrivent à deux pour me sonder. Sauf que la poche n'était pas assez grande. Elles ressortent, laissant la porte grande ouverte... bref. Elles ont dû re-sonder dans l'après-midi. Le soir le médecin de l'étage passe et lorsque je lui dis que j'avais été sondée deux fois il dit qu'il faut poser une poche. Avec tout cela, je n'étais toujours pas allée aux toilettes. Avec la poche, je n'avais plus le droit de me lever. Je n'allais toujours pas en rééducation. Au bout de deux jours il y eu du sang dans la poche.

875.

876. Comme c'était un samedi le Docteur X m'avait donné l'autorisation de sortir. Mais là j'avais 40° et elle a décidé d'arrêter la morphine sur le champ. on m'a fait un prélèvement d'urine pour l'infection urinaire, on m'a donné des antibiotiques. Et puis au bout de 5 jours « et mon examen d'urines ça donne quoi ? » « Ah oui, on ne sait pas ! »

877.

878. Au bout d'une semaine, toujours rien, l'infirmière téléphone au laboratoire qui n'avait jamais reçu le flacon. Il était resté dans un placard... Il y en a une qui me dit : « c'est pas grave on va refaire un prélèvement » et je lui réponds « Non Mme, on ne prélève pas quand on est sous antibiotique depuis plus d'une semaine ». J'ai cru que j'allais devenir folle dans ce service, je n'avais qu'une hâte : c'était de sortir, sauf que, j'étais toujours coincée. Au bout de 2 semaines je vais enfin en salle de rééducation, mais la kiné ne savait pas trop quoi faire. Un jour elle me met sur le dos avec un ballon que je devais serrer avec les genoux en comptant jusqu'à 10. Je sers le ballon et aïe! Une douleur m'a transpercée de haut jusqu'en bas comme Zorro avec son Z et j'ai hurlé parce que je ne m'y attendais pas ! tout le monde est accouru en me demandant ce

qui se passait : « j'espère que ça s'est décoincé parce que sinon je ne sais pas ce que j'ai. » La kiné m'a aidée à me mettre debout et m'a ramenée dans ma chambre, « vous ne faites plus rien pendant 24h, reposez-vous » et effectivement j'ai senti que je pouvais me redresser et j'étais enfin décoincée.

879.

880. Maintenant je ne peux plus vivre sans le corset, parce que, au fur et à mesure de la journée, je ne peux plus me tenir droite et j'ai une douleur atroce.

881.

882. À ma première consultation avec le rhumatologue, pour la hernie discale, il me trouve une jambe plus courte que l'autre. J'avais 50 ans et lui me dit « vous avez une colonne de vieille, mais je ne sais pas pourquoi » et à ça moment-là, je n'ai pas pensé au SED car pour moi, le SED n'était pas encore confirmé. Après, le professeur P. me dit : je suis sûr que vous avez un SED. Plus tard j'ai dit à ma fille si j'avais su cela avant, je n'aurais pas eu 4 enfants. C'était sans doute un peu égoïste et borné que d'en vouloir 4 et ma fille de s'éclater : « ah non maman certainement pas ! moi je suis trop contente d'être là et il y a pire comme maladie, ce n'est pas grave... on s'en fiche de tout ça... on est bien.. ». Plus tard j'ai eu des petits enfants et pour quelques-uns d'entre eux, je m'inquiète... Il y a celui que j'ai « laissé tomber ». Sa grande sœur lui avait dit tu vois « c'est de ta faute, c'est toi qui a coincé mamou » et le petit, malheureux, était parti s'enfermer dans le cellier, dans le noir. Il a été vraiment choqué. Depuis sa naissance il a des problèmes physiques et il est très fragile psychologiquement ; au moins un petit est touché chez chacun de mes enfants. J'ai une petite fille fragile de la peau. A la naissance, sa peau du ventre saignait.

883.

884. *Mais de façon certaine vous n'avez que une fille de touchée ? Vous connaissez la transmission ?*

885.

886. Chez mes enfants il y en a un qui n'a pas voulu aller faire le test. Il est toujours dans le déni du décès de son papa, depuis 18 ans... Il y en a deux qui sont atteints de la maladie, mais moi je ne dis pas qu'on est malade, parce que je ne conçois pas les problèmes comme une maladie. On est un peu diminué parce que l'on n'est pas libre de faire ce que l'on a envie. Nous portons des attelles pour améliorer le confort. Ma fille a eu jusqu'à trois paires d'orthèses rien que pour les mains : une pour dormir, une pour le jour et une pour tenir son stylo pour écrire. Quand vous avez 14-15 ans, ce n'est pas facile : un jour vous êtes bien et le lendemain, c'est le contraire... Vous avez du mal à porter votre sac, vous ne pouvez pas faire du sport alors, que vous aimez cela, mais vous vous accrochez. Un soir ma fille a trouvé le moyen, alors qu'elle était dispensée de sport, de revenir avec des béquilles : elle avait glissé sur une feuille mouillée. Malgré une entorse au genou elle était rayonnante !

887.

888. *Pour vous est-ce une maladie ou un handicap ?*

889.

890. Pour moi, ce serait plus un handicap qu'une maladie, car nous n'avons pas d'organe vital de touché. Je ne pars jamais avec l'idée que je ne peux pas faire. Il est vrai que certains jours je ne suis pas au top de la forme. A ce jour, même si je suis diminuée dans quelques mouvements, je suis encore libre d'aller au cinéma. Je suis inscrite dans un club du 3ème âge et nous faisons des petites sorties d'une journée. Je mets 3 jours à m'en remettre mais je m'en fiche j'ai rencontré du monde, j'ai vu de belles choses, j'ai échangé des recettes, ça m'a changé les idées ! je suis seule et ne vis que pour mes enfants et petits-enfants. Dès qu'il y a des vacances, je les accueille chez moi ou je vais chez eux. Maintenant je ne garde principalement que les grands. Les petits, pas trop, parce que je ne suis pas capable de les porter, et je ne veux pas les laisser tomber. Depuis qu'ils sont nés, les 4 grands, je les ai toujours gardés. Ils savent que j'ai des problèmes pour me baisser et me lever et ils m'aident. Ils sont très gentils. Maintenant c'est ma vie. Je n'ai pas été reconnue handicapée par la Cotorep. Quand j'ai eu cette hernie discale, j'allais travailler même avec les sciatiques et c'est le médecin de la Sécurité Sociale qui m'a arrêtée. A l'époque j'étais bibliothécaire. C'est lui qui m'a mise en invalidité Sécurité Sociale 2de catégorie en 2003, j'avais 53 ans.

891.

892. *Comment avez-vous vécu cette mise en invalidité ?*

893.

894. J'étais à la fois soulagée et frustrée. Frustrée, parce que j'aimais beaucoup mon travail. Et soulagée parce que moi qui ai travaillé toute ma vie avec les 4 enfants, je ne me suis jamais écoutée et je n'en pouvais plus de tous ces trajets en voiture. Je sais que le jour où je vais faire mes courses en grande surface, je suis cassée pendant les deux jours qui suivent mais ce n'est pas important. Depuis que je suis à la retraite, à 60 ans, j'ai une aide-ménagère et je lui fais faire surtout du repassage parce que ça je ne peux pas le faire. Elle est prise en partie en charge par l'APA. Quelqu'un est venu du conseil général pour évaluer les besoins. Après mon passage au Centre, l'assistante sociale avait mis aussi en place une aide, qui est restée 6 mois. Il y a des personnes vraiment bien au Centre. Tous ne sont pas comme le Docteur X, une chance. Qu'elle soit en colère après ses collègues, soit, mais rejeter sa colère sur les patients c'est inadmissible et totalement incorrect ! Lorsqu'on se retrouve en milieu hospitalier, ce n'est pas de gaieté de cœur... mais parce qu'il n'y a pas d'autres solutions. Alors ce n'est pas pour s'entendre dire des méchancetés, on a plutôt envie qu'on nous remonte le moral.

895.

896. *Est-ce que vous avez pu dire au dr X tout ce ressenti que vous avez eu ?*

897.

898. Non sûrement pas ! Je ne suis pas d'un tempérament belliqueux... ni qui aime se faire remarquer. Je fais partie des personnes qui ne répondent pas et qui « encaissent » sans rien dire. Et si on ne trouve pas un peu de chaleur humaine, nous, on aimerait mieux rester chez nous... Déjà que nous avons beaucoup de mal à trouver, près de chez nous, un médecin ou un kiné qui connaît le SED...

899.

900. *Qu'est-ce qui vous a le plus touchée dans ce qu'elle a dit ?*

901.

902. C'est la poubelle parce qu'elle l'a redit 4 ans après. Mais la seconde fois je ne l'ai pas accepté parce j'étais dans un état dépressif, de fatigue extrême. Savoir que vous êtes un déchet, un moins que rien, ça ne vous remonte pas le moral. Lorsque je suis partie, elle m'a dit : « j'espère ne jamais vous revoir ! »

903.

904. *Pourquoi vous n'avez-vous pas pu lui dire ?*

905.

906. Est-ce qu'un patient peut répondre au médecin ?... et puis, dans ces cas-là, j'ai un nœud dans la gorge et je ne peux plus parler. Ca ne veut plus sortir. Cette année, on m'a proposé d'y retourner. Je n'y tenais pas. Et comme depuis juillet je fais un régime sans gluten et sans produits laitiers j'ai eu une bonne excuse pour dire que je ne pouvais pas aller en hôpital... Maintenant la prothèse est programmée pour le genou. J'ai appris que, après l'intervention, j'irai 4 semaines en rééducation... je redoute d'aller dans le service du dr X.

907.

908. Cela m'a bien aidée de ne plus travailler et la mise en invalidité m'a permis de me retourner. Maintenant, le matin, j'ai besoin de plus en plus de temps pour me dérouiller et me préparer. Je deviens lente dans mes mouvements.

909.

910. Ma fille, elle, n'a pas dit qu'elle avait un SED pour être engagée. Seule la médecine du travail le sait. Pourtant, dans son travail, elle porte des cartons et c'est pas bon pour elle. Lorsqu'elle s'est trouvée enceinte, elle a eu un cerclage et a été en arrêt.

911.

912. *Il faut qu'elle demande une Reconnaissance de Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) !*

913.

914. Son 100% à été refusé et depuis qu'elle est à L. son médecin ne voit pas l'utilité ni qu'elle aille chez le kiné ni au Centre. Ma fille voulait y retourner et la secrétaire lui a dit que pour avoir une consultation il fallait une lettre du médecin traitant. C'est le protocole. Sauf que son médecin traitant ne veut pas lui faire ce courrier. Elle estime qu'elle n'a pas besoin d'aller au Centre. Comment peut-elle en juger puisqu'elle ne connaît pas le SED et qu'elle ne cherche pas à savoir ? Depuis qu'elle n'a plus son 100% elle ne peut plus aller chez le kiné 2 fois par semaine. Je ne vous dis pas dans quel état elle se trouve...

915.

916. *Comment parlez-vous de votre problème de santé à quelqu'un qui ne connaît pas :*

917.

918. « J'ai des petits problèmes articulaires, je dis que j'ai des moments où ça va mieux que d'autres »

919.

920. « Ah bon ! parce que tu es malade ? Ça ne se voit pas ! »

921.

922. Mais je suis contente que l'on me dise cela car je fais des efforts pour sourire, pour ne pas me négliger dans ma tenue vestimentaire. Je mets du rouge à lèvres (lunettes obligent). Donc j'aime autant que cela ne se voie pas. Au début que je portais les orthèses aux mains, et que j'allais faire les courses, j'avais les caissières qui me disaient « Mme c'est vachement bien ce que vous avez et où est-ce que vous avez eu ça ? » Je leur répondais : « je ne vous les conseille pas trop quand même - et je leur montrais la barre à l'intérieur - Si vous y tenez, achetez-vous des mitaines, ces choses-là sont un peu spéciales ! » « oh, excusez-nous ! »

923.

924. *Le fait que ça ne se voit pas ça vous semble être plus compliqué à faire comprendre ?*

925.

926. Parfois c'est dur. Par exemple, pour expliquer que j'ai du mal à monter les escaliers... J'ai dû quitter ma maison, en plein village, parce que j'aspire à me faire livrer les courses, à ne plus prendre ma voiture, (même si j'ai acheté une automatique qui m'a bien résolu mon problème de genou, heureusement, le gauche). C'est comme les aides-ménagères qui me demandent pourquoi elles viennent chez moi ? Je ne pense pas qu'elles aient à connaître les raisons de leur venue. La première fois, j'étais tellement étonnée par la question que je ne sais plus ce que j'ai répondu. Depuis je leur dis « vous savez Mme, le handicap n'a pas d'âge ! Et j'ajoute : vous savez je suis à la retraite ! » « mais alors, vous avez quel âge ?

927.

928.« Si l'on fait appel à vous c'est qu'on a des problèmes : je suis un peu limitée dans mes mouvements ».

929.

930. *Qu'est-ce que le terme maladie rare génétique veut dire pour vous ?*

931.

932. Génétique cela se transmet. Rare... Quelque chose qui n'est pas en grand nombre. De plus, très souvent on s'en aperçoit tardivement et c'est très mal connu. Quand j'arrive chez un nouveau médecin et que je dis que j'ai un SED il me dit, c'est quoi ?

933.

934. *Et là, vous vous dites que c'est rare ?*

935.

936. Deux sortes de médecin l'un qui va se renseigner et la fois suivante vous constatez qu'il s'est bien documenté, et l'autre qui n'en a rien à faire.

937.

938. *Que faire avec ceux-là ?*

939.

940. Malheureusement, c'est la majorité. Que faire ? je ne sais pas trop... J'en connais un qui ne supporte pas de dire qu'il ne connaît pas ! J'ai la chance d'avoir un médecin traitant qui se renseigne sans arrêt et se tient au courant régulièrement. Il en est de même pour l'ophtalmologiste que j'avais sur G. Par contre, chez les kinés, c'est plus difficile ! A part ceux du

Centre, je n'en connais pas qui soient informés.... Et toute ma vie j'ai été en rééducation. Je continue régulièrement deux fois par semaine (dont une fois en balnéothérapie). C'est essentiel pour nous. Depuis quelques années, je n'arrête pas de prendre du poids. Et quand je suis arrivée à plus de dix kg, pour moi, c'est ce qu'il y a de pire. J'ai déjà fait des hépatites qui m'ont laissée très fatiguée.... et maintenant j'ai peur de prendre les médicaments... On m'a dit qu'à VF il y avait un acupuncteur. Je suis allée le voir en juillet et il me dit « régime sans gluten et sans produit laitier ». L'autre jour je lui ai apporté une plaquette du SED et il m'a crié « vous croyez que je ne sais pas ce que c'est ! » Mon médecin traitant à qui j'en ai parlé est ok pour le sans gluten mais n'est pas d'accord pour qu'on me supprime les produits laitiers. La rhumatologue du Centre n'est pas d'accord non plus. Et lorsque je lui ai dit que j'avais trouvé du pain sans gluten, il n'était pas content car en fait, il ne voulait pas que je mange du pain.

941.

942. *Est-ce qu'il faut qu'on rende le médecin content ? Est-ce que c'est notre rôle de malade ?*

943.

944. Il me pèse à chaque visite, et si je n'ai pas perdu de poids, il n'est pas content. Je ne sais pas si c'est notre rôle, mais moi cette situation me met mal à l'aise.

945.

946. *Est-ce que vous lui dites ?*

947.

948. Non, bien sûr que non. Le soir j'avais mangé du jambon et lui aurait voulu que je mange de la viande.

949.

950. *Vous êtes en lien avec une association ?*

951.

952. Je lis le journal de l'AFSED avec attention.. Je regrette que les we de Pentecôte soient précisément à cette date. Cette année c'était trop loin et je suis toute seule pour conduire. Peut-être faudrait-il penser au co-voiturage ! Mais je vis « bien », et si le matin je peux poser le pied à terre me lever et marcher, j'y vais ! et je dis Merci mon Dieu !

953.

954. *Mille mercis*

4- Entretien avec la mère d'Aline, atteinte d'un syndrome de Rett, 18 ans, chez elle, durée 1h 12 mn.

955. *La question de départ est vraiment très ouverte : ce qu'a Aline, ses conséquences, comment vous avez appris le diagnostic, comment vous vivez cette situation ?*

956.

957. Donc moi j'ai 4 enfants, Aline est la 3ème de mes 4 enfants, je me suis vite aperçu qu'il y a un problème de développement, en plus je suis éducatrice spécialisée et j'ai travaillé avec les enfants longtemps. Très tôt pour moi, il y avait des signes de retard, des choses particulières que je ne comprenais pas à l'époque, mais j'étais beaucoup rassurée par le pédiatre qui me disait que je suis juste angoissée et que ça va aller. Je pense que vous avez eu peut-être ce genre de témoignages ?

958.

959. Elle avait 1 an, elle avait du mal pour changer de position, pour s'asseoir, la marche c'était très très loin, donc on a tiré les sonnettes d'alarme et on a obtenu un rendez-vous avec un neuro-pédiatre à G.

960.

961. Moi, entre temps, j'ai mis toute seule en place la psychomotricienne pour l'aider un peu à changer ses positions, à être mieux dans son corps, je l'emmenais une fois par semaine, deux fois même, à la T, c'est un peu loin, j'ai fait cette démarche en me disant que ça ne pouvait pas faire de mal... Donc, on a eu une consultation à l'hôpital, je vais passer les détails mais c'était...

962.

963. *Elle avait quel âge ?*

964.

965. Elle avait 14-15 mois, un peu plus à l'époque, et effectivement le médecin nous a dit qu'il voit des difficultés de développement et que ça peut s'arranger avec le temps, qu'il y a des enfants qui se développent différemment, mais ça je le savais bien, et je voyais bien qu'il y avait un souci, parce qu'il y avait plusieurs choses à la fois qui, pour moi, n'allaient pas très bien, aussi bien au point de vue moteur que son développement, ses réponses à des sollicitations etc. Bon.

966.

967. Donc on a eu deux rendez-vous, après tous les 5-6 mois, je me souviens plus, à l'hôpital et finalement au fil du temps, ils nous ont proposé un entretien avec un pédopsychiatre, on a accepté. Je dis «on» parce que avec mon mari, pour voir un petit peu comment on peut réagir auprès d'Aline, dans cette situation, comment on peut se rendre plus disponible. On cherchait de l'aide de ce côté-là, donc il y a eu une prise en charge avec le pédopsychiatre. Je continuais les soins avec la psychomotricienne qui avait une deuxième casquette de kiné, donc Aline s'est mise à marcher à 28 mois, difficilement mais elle a réussi à prendre l'équilibre et puis le neuro-pédiatre nous disait qu'il pensait nous proposer des tests. C'était pour le syndrome d'Angelman, donc il y a eu plusieurs fois les tests pour ce syndrome parce que avec les difficultés de

diagnostic, les analyses se sont perdues, il a persisté dans le sens du syndrome d'Angelman pour Aline, alors que moi j'étais certaine que ce n'était pas ça du tout parce que j'ai vu des enfants porteurs du syndrome d'Angelman et ça me disait rien.

968.

969. Ça me parlait pas pour Aline, donc finalement au bout de 3 fois il a abandonné cette piste et c'est seulement par hasard en 2005 quand Aline a commencé à faire les crises d'épilepsie dont avant elle était épargnée. Il y a eu plusieurs examens et quelqu'un qui faisait le compte-rendu, c'était jamais la même personne, c'était un médecin ou radiologue qui était de service à ce moment-là, avec les difficultés de diagnostic, les analyses se sont perdues. Moi, je connaissais pas du tout ce nom-là, et je suis allée sur l'Internet et bien sûr par Internet on trouve tout et n'importe quoi, j'en étais bien consciente, mais il y avait quand même des critères. Alors j'ai trouvé une association et ils donnaient des critères de la maladie et quand je l'ai vu je me suis dit "ma fille elle a ça " il y avait toute une liste des critères et de symptômes qu'ils décrivaient et que je trouvais, bon c'était ma fille !

970. On a rencontré à nouveau le neuro-pédiatre et j'ai soumis cette piste "Ecoutez il y avait l'électro et il y avait cette piste là et je pense que Aline, a ça.. ».

971.

972. « non, les petites filles Rett elles se frottent les mains et Aline ne se frotte pas les mains votre fille, ce n'est pas du tout ça, il y a peut-être quelque chose qui ressemble mais.. ».

973.

974. Pendant 1 an et demi j'ai demandé les tests pour syndrome de Rett et il ne voulait pas me prescrire la prise de sang, pourtant c'est pas du tout compliqué la prise de sang.

975.

976. *C'est quoi comme test ?*

977.

978. C'est une prise de sang pour le caryotype et le gène a été trouvé en 99, donc quand Aline est née le gène n'était pas connu, parce qu'elle est née en 97, mais quand j'ai demandé l'examen pour confirmer, le gène était connu et en fait vraiment il voulait pas, il n'a pas voulu et ça a duré un an et demi.

979.

980. Je demandais à chaque visite, moi j'étais persuadée qu'elle a ça ma fille. Ce médecin qui était le chef de service, bien connu, on le voyait tous les 6 mois, c'était des rendez-vous habituels et avant de partir à la retraite, à nouveau j'ai demandé, il y avait une histoire des examens qui se sont perdus, toujours pour les tests de Angelman. Entre temps, et il me dit avant que je parte pour être tranquille on va faire ça ; il m'avait prescrit le test et le test était simple parce que pour le syndrome d'Angelman, il faut les deux parents parce que - j'y connais rien en génétique - mais pour le syndrome de Rett les parents ne sont pas porteurs du tout donc c'est un accident génétique. Donc, il suffisait de la prise de sang pour Aline, donc j'ai eu une prescription, on a fait au labo.

981.

982. Quelques mois après, en fait ils ont dû recevoir les résultats qui étaient positifs et ils les ont mis dans le tiroir, ils les ont reçus à l'hôpital au mois de janvier - je trouve cela scandaleux - je vous dis cela car je suis encore en colère, on a fait le test à l'automne. Novembre décembre, on peut retrouver la trace et on m'a appelée au mois de mars ! En fait, c'est l'assistante sociale du centre de l'hôpital de jour où Aline était placée comme soi-disant autiste qui m'a appelée, elle souhaitait un entretien et j'ai dit est-ce que c'est au sujet des examens ? Parce que on m'avait jamais appelée, et je me suis dit, il y a bien une raison. Elle me dit oui, mais je peux pas dire par téléphone etc, donc en fait j'étais très en colère et je l'ai obligée à me dire tout de suite, au téléphone

983.

984. Elle m'a dit au téléphone mais j'étais tellement en colère, c'est très rare, je me mets pas souvent en colère, je suis quelqu'un de très calme ! mais, voilà. Donc quand j'ai récupéré le résultat il y avait un tampon, à l'hôpital ils l'avaient reçu en janvier, et moi on m'avait contactée au mois de mars pour me prévenir que le test était positif, bon ça ne changeait rien... mais, si un petit peu, pour la prise en charge parce qu'ils l'ont changée tout de suite d'établissement. C'est une maladie où il n'y a pas de médicament, mais il y a quand même tout ce qui est kiné et que j'ai mis en place parce que je trouvais qu'il y avait besoin, j'ai senti qu'il y avait ça à faire, mais je trouve que c'est un manque de respect.

985.

986. *Vous avez pu leur dire ?*

987.

988. Oui bien sûr, je me suis débrouillée pour que le neuro-pédiatre le sache, donc il le sait, il nous a même écrit récemment une petite carte, on ne peut pas dire que ce sont des excuses mais presque. Je pense qu'il ne nous a pas écoutés, à l'époque. Au niveau de l'établissement où elle était, ils étaient plus ou moins pour rien parce que l'orientation était prononcée parce que, eux, ils ne savaient pas ce qu'elle avait et quand on ne sait pas, on dit qu'ils sont psychotiques et autistes et ces enfants-là sont à l'hôpital de jour. Donc voilà pour diagnostic et c'est vraiment j'ai encore toujours ce sentiment, je suis en colère encore ; c'est un manque de respect et [silence] on peut pas réagir par rapport à la famille et l'enfant aussi qui est concerné [silence]

989.

990. *Elle avait quel âge quand vous avez su ?*

991.

992. 9 ans.

993.

994. *Donc pendant neuf ans vous avez erré ?*

995.

996. Oui, moi je savais très bien qu'elle n'était pas autiste, mais oui et pendant un an et demi j'ai pensé qu'elle a un syndrome de Rett, mais bon je n'ai peut-être pas assez insisté. Mais quand même on insistait lourdement auprès du neuro-pédiatre, on aurait pu demander au médecin de

famille qu'il nous prescrive des trucs... mais on est un peu perdu, on ne sait pas qui prescrit quoi et comment, c'est quand même des examens qui sont un peu spécifiques.

997.

998. *Et c'est pas à vous de la faire !*

999.

1000. En plus ...donc voilà ça c'est moyennement bien passé et pour l'anecdote, ce même médecin a suivi une autre petite fille et elle a eu son diagnostic à 18 mois, donc je n'ai jamais compris. Le diagnostic a été fait avant Aline, cette petite elle est plus jeune il a vu tout de suite ce qu'elle avait ... On n'a jamais compris, c'est vrai qu'elle est peut-être un peu plus touchée qu'Aline, parce que elle n'a jamais marché, elle a un peu plus de symptômes très classiques syndrome de Rett cette petite fille mais il a été très réactif, il a fait ce qu'il fallait, pour nous non, bon je sais pas, j'ai pas bien compris.

1001.

1002. *Comment avez-vous interprété cela ?*

1003.

1004. Ben après il nous a parlé de son statut de médecin, de grand-père mais c'était pas par rapport au diagnostic. Quand on a eu des entretiens avec lui, il nous disait qu'il était un peu fatigué et content de partir à la retraite... Je raccourcis mais l'idée c'était ça, que ses propres petits enfants puissent être touchés, c'était insupportable pour lui. Il en a tellement vu qu'il n'a plus envie de voir, je pense qu'il en avait marre, on a peut-être fait un peu les frais de cela, pourtant je pense parce que c'était vraiment le médecin référent quand un enfant avait un problème c'est lui qu'on consultait.

1005.

1006. *Mais c'était trop, il avait atteint son seuil.*

1007.

1008. Je pense, on s'était dit c'est pas possible, il faisait grand-père, très accueillant, il était disponible, il écoutait, mais il ne m'avait pas écoutée, il fallait qu'il écoute...

1009.

1010. *Et le neuro-psy que vous aviez vu, il ne disait rien ?*

1011.

1012. C'était une pédopsychiatre, mais elle, elle était sur des choses un peu plus relationnelles, c'est différent

1013.

1014. *Elle vous a accompagnée ?*

1015.

1016. Non, mais notre demande n'était pas là non plus, notre demande c'était comment on pouvait faire pour communiquer mieux avec Aline pour qu'on ne retombe pas... Elle ne fait pas les choses, donc c'est acquis qu'elle ne fait pas les choses et nous on ne vient pas la chercher et c'est ça souvent les difficultés avec des enfants qui répondent pas, comment les solliciter et comment ne pas perdre le très peu qui existe. C'est un peu là où elle a travaillé, maintenant elle a

quitté la région, elle est chef de service à L, elle était très fine, notre besoin était là, elle nous a accompagnés, on n'a pas perdu du temps. Mais je souhaite pas me battre avec des médecins, mais c'est vrai quand on discute encore des fois avec mon mari ou que l'on rencontre quelqu'un et que l'on parle de cette histoire là, c'est vraiment une colère, mais je sais que je suis pas seule, il y a des parents souvent maltraités.

1017.

1018. *C'est bien d'être en colère ?*

1019.

1020. Oui, sinon ça bouge pas, et puis c'est vrai que nous on était moins là-dedans parce que on s'est pas laissé faire. Mais tous ces enfants étiquetés comme autistes, les parents ils sont maltraités, j'ai eu beaucoup de témoignages... ben nous c'est quand même un petit peu, on m'a quand même dit que je m'étais fabriquée un cas à la maison, parce que j'ai travaillé avec les personnes handicapées, parce que je me suis arrêté pour ma 4ème fille, et je me suis fabriquée un cas à la maison.

1021.

1022. C'est une psychologue qui m'avait dit cela, ça... ça reste et puis des propos du style « c'était une dernière, et du coup on n'a pas laissé la place pour qu'elle puisse s'épanouir et du coup elle n'a pas pu faire comme les autres » très peu de temps après j'ai eu des propos comme quoi c'était ma dernière et j'ai pas eu de temps du tout, du coup je la laissais un peu dans son coin, donc elle a pas pu bien se développer. »

1023.

1024. *Donc c'était votre faute ?*

1025.

1026. Bien sûr ! Typiquement quand on est dans la situation où on n'est pas bien parce que l'enfant va pas bien et on se pose des tas de questions et l'équilibre de la famille est beaucoup perturbé, mais c'est pas une aide, des propos comme cela et ça reste gravé ce genre de choses, mais voilà... Les témoignages des parents maltraités par les psy, j'en ai par l'association, du coup on côtoie un peu dans le monde associatif du handicap, en gros les psy pour beaucoup de cas, ils ont pas joué leur rôle.

1027.

1028. Je vous ai parlé de cette pédopsychiatre qui a bien répondu à notre demande spécifique, je trouvais qu'elle était fine, elle ne nous a pas enfoncés, les autres propos, les 3 phrases que je vous ai citées toute à l'heure ça reste, c'est comme un sceau : « c'est la faute de la mère ! »

1029.

1030. *Alors comment vous avez réussi à ne pas être écrasée par tout cela ?*

1031.

1032. Et bien vous voyez ça a réussi ! Je me suis dit c'est pas possible, déjà tous ces propos-là, on se les prend en pleine figure, surtout quand on n'est pas bien, on se dit « ils ont peut-être raison ces gens-là ! » Après je me suis dit : « c'est pas possible, il faut tout dégager là, garder ce qui est important. A ce moment-là, c'était trouver quelque chose d'adapté pour ma fille, c'était la

prise en charge, comment adapter la vie de famille donc c'était ça la priorité et il faut que tu te dégages des autres choses sinon tout va devenir infecte..."

1033.

1034. *Vous avez trouvé de l'aide pour redémarrer ?*

1035.

1036. Non, je suis très costaude et j'ai pas cherché, le contact avec le pédopsychiatre c'est pour Aline qu'on l'a eu, pour ma part j'ai jamais eu de prise en charge et je me débrouille comme une grande !

1037.

1038. *C'est bien !*

1039.

1040. Bien sûr, si je me sentais fragilisée, par exemple, ne pas assurer avec mes autres enfants, mais on fait beaucoup de choses avec mon mari, on est marathonnier, on court beaucoup, on est bien entouré aussi, on a beaucoup de copains.

1041.

1042. On a créé une association en 2007 qui s'appelle « au nom d'Aline ». L'idée était de regrouper les gens autour d'elle puisqu'elle-même elle ne peut pas solliciter les gens, donc on l'a fait pour elle. Après c'est classique, parce qu'on propose des choses, par contre la particularité, on ne récolte rien du tout pour Aline. On récolte tout pour la recherche.

1043.

1044. Le but principal c'est de donner une existence sociale à Aline, parce que on s'était aperçu bien avant le diagnostic que les enfants handicapés, ils disparaissent très vite du circuit classique, on peut habiter dans un quartier et les gens ils ne savent même pas qu'il y a un enfant handicapé. Un taxi vient les chercher et les ramener, mais ils ne sont jamais nulle part, ils ne sont pas invités par les autres enfants, ils ne les connaissent pas. Encore nous on a eu de la chance, on a eu trois enfants avant, donc on s'est créé les liens sociaux par l'école, on a créé des amitiés, des connaissances, mais les parents dont c'est le premier enfant sont vite exclus et l'enfant n'est pas connu. Donc notre but, c'est par cette association de maintenir ces liens qu'elle a eu un petit peu parce qu'elle est allée à l'école maternelle et le centre de loisirs. Je fais vraiment ça pour elle pour qu'elle puisse être connue par les autres et l'association c'est ça. Quand on organise des choses c'est pour qu'elle existe dans son village, on les fait au nom de Aline. Ça c'est le premier but.

1045.

1046. Le 2ème, on récolte des fonds pour la recherche, on donne beaucoup d'argent dès qu'il y a des possibilités à la FSR. On ne peut pas donner l'argent directement au biologiste qui fait la recherche, car ce sont des appels à projets, ça passe par la SFR et eux reversent à Marseille au centre de l'Inserm pour les projets en cours.

1047.

1048. Dernier but autour des personnes handicapées, ce qui est reconnaissance, intégration et par le biais du téléphone, on s'organise comme on peut. On a essayé de fonder un lieu d'écoute

qui a existé pendant deux ans mais qui n'a pas marché, on a eu 2 appels, on a formé une équipe etc. On a pensé que ça pouvait être utile mais ça n'a pas marché, on s'est peut-être mal pris, bref c'est un exemple, on essaie d'aller vers une personne handicapée pas forcément syndrome de Rett et peu importe.

1049.

1050. *Et comme manifestations, vous organisez quoi par exemple ?*

1051.

1052. Ah ! Le Téléthon c'est la grande classique ! mais on ne le fait pas chaque année parce qu'on ne voulait pas au niveau de la commune que ce soit rattaché à notre association. On fait une fois sur deux. C'est classique, on fait des choses, des concerts, on verse l'argent à l'AFM.

1053.

1054. On a fait un truc super qu'on va refaire en 2013, on a fait une course à pied de Lille à Marseille en traversant la France. L'histoire c'est de courir pendant 15 jours et accompagner la course à pied par des manifestations pédagogiques et éducatives pour grand public, pour les enfants, donc il y avait 7 conférences pendant les 15 jours, une exposition itinérante autour du polyhandicap, on a fabriqué un super poster, il y en avait 13 et ça peut être prêté aux écoles. Il y en a sur la génétique, le polyhandicap, la prise en charge etc. A la FSR ils ont un conseil scientifique médical et paramédical, il y a des médecins, des kinés, des diététiciens qui nous ont aidés à mettre en place cette expo, qui sert toujours et les conférences sont sur des thèmes ouverts sur épilepsie, scoliose, le professeur Lévy sur les grands projets de génétique. Cette course à pieds on l'a organisée avec mon mari, on avait des partenaires, 600 coureurs et c'était un gros truc, super sympa et Aline était présente sur les 15 jours, on avait un camping-car pour qu'elle ait des conditions dignes !

1055.

1056. C'était très très bien parce que la course à pied, c'est convivial, solidaire, il y avait toujours quelqu'un qui courrait pendant les deux semaines, il y avait des groupes mais au moins 1 ou 2 personnes couraient toujours, des fois il y en avait 150. À l'arrivée à Marseille, il y avait 5 000 personnes. En 2013, on le refait de Strasbourg à Nantes et en partenariat avec SFR parce que au début ils nous connaissaient pas, ils se sont dit ils font un truc... mais, là, on a signé une convention, donc voilà on travaille dessus et on veut faire ça pour les 25 ans de la FSR, avec exposition itinérante, on va faire intervenir handi-chien il y aura beaucoup de monde à l'arrivée car ce sera l'assemblée générale et la réunion annuelle des familles. Elle change de lieu chaque année et là, c'est à Nantes. Pour la réunion annuelle, on aura au moins 300 familles et ça sera accompagné par des spectacles donc ça va être festif avec l'arrivée de la course.

1057.

1058. Nous, c'est cet aspect de promotion du polyhandicap qui nous intéresse et pouvoir parler de la place de la personne handicapée, de parler aux enfants parce qu'on a eu des super trucs avec l'école.

1059.

1060. Sinon on a fait plein de trucs : une année c'est à la piscine, car en général ces enfants-là, ils aiment bien l'eau et c'était une journée du matin au soir avec des très jeunes enfants, des personnes âgées des groupes à la piscine municipale de D, ils nous ont prêté la piscine et tout le revenu est reversé à l'association, on a fait un cabaret etc.

1061.

1062. *La course vous a permis de rapporter combien ?*

1063.

1064. L'an dernier on a reversé 25 000 € à la recherche, on a fait beaucoup plus mais il fallait bien payer les frais de tous les tee-shirt.

1065.

1066. *Est-ce que vous connaissez le site « ça me regarde » qui met en lien des entreprises et des projets associatifs ?*

1067.

1068. Pourquoi pas ? On ne sait jamais il y a des pistes qui peuvent arriver...

1069.

1070. *Donc vous êtes très engagée dans votre assoc !*

1071.

1072. Oui on est occupés... mais c'est intéressant, c'est super intéressant, on rencontre les gens et l'impact sur les familles suite à cette course à pieds nous a donné la motivation et ça on n'a pas mesuré cette solidarité qui s'est créée autour des familles touchées. Ils ont créé un facebook autour de ça, on était étonné de l'importance que cela a eu pour les familles qui se sentaient soutenues et considérées. C'était vraiment un événement pour eux. Aline a été opérée pour les pieds donc il faut suivre aussi le quotidien et cette année on a décidé de refaire l'événement c'est déjà bien engagé...

1073.

1074. *Vous cherchez des conférenciers ?*

1075.

1076. Oui, ça peut vous intéresser ?

1077.

1078. *(Échange sur les thèmes éventuels d'une intervention)*

1079.

1080. Ça m'intéresse parce qu'il y a des médecins qui sont intervenus mais pas seulement

1081.

1082. *Vous insistez beaucoup sur la considération et l'écoute des familles et l'importance de ce qu'elles disent ... Ça fait écho à votre propre expérience ?*

1083.

1084. C'est normal, je suis aussi déléguée pour les familles sur Rhône-Alpes, parce que ça fonctionne par délégation régionale et s'il y a une famille qui arrive, je fais l'accueil, oui c'est assez souvent que j'ai des coups de fils.

1085.

1086. *Dans votre association, vous êtes combien ?*

1087.

1088. Je sais pas dire exactement ... Dans l'association au nom de Aline on est à peu près 150.

1089.

1090. *Et dans la fédération ?*

1091.

1092. 500 adhérents mais je ne connais pas le nombre exact, ici 150 après ça sont des gens qui ont payé une adhésion, après dans le Conseil d'Administration il y a une dizaine de personnes, ce sont les gens qui travaillent sur les projets.

1093.

1094. *Vous pouvez me dire où elle en est Aline aujourd'hui ?*

1095.

1096. Elle va bien ma fille ! Bon, euh je pense que ça a changé beaucoup pour nous le fait qu'on ait eu le diagnostic. La prise en charge est allée vers Aline qui est mieux car c'est adapté pour elle, le projet est fait vraiment fait pour elle. On sait que c'est une maladie qui est évolutive et grave donc il n'y a rien à faire.

1097.

1098. Je ne devais pas me réjouir qu'elle a le syndrome de Rett mais quand je l'ai su, j'étais contente. Je ne sais pas si les gens vous disent cela, mais c'est important de pouvoir mettre le nom sur la maladie, ça soulage et du coup pour elle tout allait mieux à partir du changement d'établissement où tout est fait pour elle. On a rencontré des professionnels qui avaient l'habitude des enfants polyhandicapés.

1099.

1100. Je dis pas que c'était pas facile parce que les gens travaillent très peu ensemble et on s'épuise à faire le lien entre les différents corps de métiers.

1101.

1102. Ce sont les parents qui font beaucoup, je parle de nous, mais c'est pour tous, ceux qui ont des moyens se débrouillent mieux, ceux qui n'ont pas de moyens intellectuels ou d'énergie, ils ne le font pas... Donc entre les prises en charge CHU c'est encore des choses qui sont à améliorer mais globalement la prise en charge est adaptée et Aline se retrouve bien dans l'établissement qui a été prévu pour...

1103.

1104. Elle, c'est une maladie évolutive et pour la plupart des enfants ça s'aggrave avec l'âge et c'est vrai qu'elle a des soucis de santé mais globalement elle va mieux que la plupart des petites filles alors pourquoi ? Elle est peut-être moins touchée, elle marche pas très bien mais elle marche quand même. On a accepté une proposition d'opérer ses pieds l'année dernière et c'était une réussite donc elle pose mieux les pieds. Avec les conseils du médecin rééducateur (on a changé aussi parce que ça n'allait pas, on râlait !) et donc ça va très bien maintenant. Il y a la scoliose où ça peut aller très très vite pendant la période de croissance et ils nous ont proposé une intervention dans un an peut-être, donc on ne sait pas encore, on va prendre un deuxième

avis à Paris pour décider mais sinon ça se fait à G. Il y a un service qui connaît bien, avec un professeur qui a une grande expérience dans le domaine et il connaît le syndrome de Rett parce que c'est particulier, c'est une scoliose neurologique, c'est mieux que c'est un service qui connaisse.

1105.

1106. Sinon c'est une petite fille qui est beaucoup sollicitée depuis qu'elle toute petite et c'est une grande famille. Ils sont 4 et maintenant il y a les petits enfants qui viennent à la maison donc elle est entourée, il y a beaucoup de copains, donc je sais pas, est-ce que c'est à cause de cela ou bien elle avait des capacités pour développer du relationnel ? Donc elle parle pas, mais elle est en communication avec les gens, elle est souriante, elle dort bien, elle ne fait plus de crises d'épilepsie.

1107.

1108. Elle est stabilisée depuis deux ans, par le service de G par une jeune neuro-pédiatre qui est arrivée en remplacement du médecin qui est parti, donc lui il n'avait pas pu stabiliser, je crois qu'il n'en n'avait pas envie... On a tout fait par mail avec la jeune parce que un rendez-vous tous les six mois pour stabiliser une épilepsie vous pouvez y aller, vous n'allez jamais y arriver... Donc là, il y avait plusieurs essais avec plusieurs molécules donc je lui relatais tout ce qui se passait pour Aline, tous les symptômes et on a tout fait par mail, il a fallu six mois.

1109.

1110. *C'était pas gênant de faire par mail ?*

1111.

1112. Non au contraire, je ne pouvais pas la voir tous les deux jours, c'était pas possible d'avoir les rendez-vous au CHU tout le temps donc elle a accepté ça et on se voyait quand même, et je lui décrivais les comportements, les choses que j'observais et elle adaptait les choses.

1113.

1114. *Elle faisait confiance à ce que vous lui disiez !*

1115.

1116. Oui, oui, c'était dans la confiance et elle a fait un protocole de soins parce qu'à l'époque Aline faisait vraiment des grosses crises d'épilepsie et nous on bouge beaucoup. Elle a été hospitalisée à Albertville, pendant une tempête de neige où les pompiers sont venus la chercher dans la neige aussi et il y avait un protocole de soins fait par la neuro-pédiatre. Elle avait mis une phrase en bas où elle disait « vous pouvez faire confiance aux parents pour la description des symptômes dans le but d'adapter le traitement » et je me suis dit : c'est quand même sympa ! Maintenant ça fait deux ans qu'elle ne fait plus de crises donc elle va plutôt bien pour sa santé hormis des graves problèmes mais on le savait en lien avec l'évolution de la maladie mais c'est une gamine qui est sympathique, attirante, elle est jolie, souriante, elle nous sollicite, elle est marrante.

1117.

1118. *On a envie de la connaître ! [Rires]*

1119.

1120. Nous, on la voit tous les jours, elle est chipie, elle tire les cheveux, elle mord, elle enlève les lunettes, tire les boucles d'oreilles, mais bon... mais avec un sourire jusqu'aux oreilles donc on lui pardonne tout ! Dans la famille elle a vraiment sa place, c'est la 3ème de mes filles et la 4ème de mes enfants, j'ai un grand garçon et 3 filles et la dernière c'est Aline.

1121.

1122. *Pour vous le syndrome de Rett c'est un handicap ou une maladie ?*

1123.

1124. Ah ah, alors c'est un polyhandicap, pour moi maladie c'est quelque chose qui est curable qui a un médicament qui est à donner pour soigner, après on est dans le handicap.

1125.

1126. *Pour vous il n'y a pas de médicament donc ce n'est pas une maladie ?*

1127.

1128. Eh, c'est une bonne question !..

1129.

1130. *Vous m'en parlez beaucoup comme une maladie d'où ma question...*

1131.

1132. J'ai déjà réfléchi à ça comme je travaillais avec les personnes handicapées mais ça reste toujours une question...

1133.

1134. *En fait c'est pouvoir dire comment vous sentez les choses ?*

1135.

1136. En fait oui c'est les symptômes que l'on cherche à soigner comme l'épilepsie qui est stabilisée après il y a scoliose, etc. mais globalement le syndrome de Rett c'est un polyhandicap donc ça veut dire que c'est pas une maladie.

1137.

1138. *Les symptômes sont des maladies ?*

1139.

1140. D'accord. Par contre elle est née comme ça, pour l'instant on peut soigner certains troubles par exemple l'épilepsie, il y a des essais thérapeutiques en cours pour le problème respiratoire, Aline elle en n'a pas donc elle participe pas à ces essais thérapeutiques mais ils ont trouvé des choses pour atténuer les apnées, ils ont fait des essais sur les souris, apparemment c'est concluant avec des médicaments qui sont antidépresseur, l'imipramine, donc ça joue sur le problème respiratoire, donc tout ça pour moi, ce sont des maladies, voilà !

1141.

1142. *Donc c'est intéressant de séparer comme cela !*

1143.

1144. Par contre ce qu'elle a, c'est une erreur qui s'est faite à la conception. On l'a bien compris on sait d'où ça vient et c'est quelque chose qui n'est pas réparable pour le moment ; bon ils font des recherches et ils vont trouver des choses mais au stade actuel il y a encore des progrès et des années de recherche à faire.

1145.

1146. *Donc c'est génétique, qu'est-ce qu'une cela a voulu dire pour vous ?*

1147.

1148. J'étais contente, parce que tout ce qu'ils m'ont dit l'histoire de l'autisme où la mère était noire.

1149.

1150. *La mère noire ?*

1151.

1152. Dans le sens de mauvaise, mauvaise mère, décrite comme mauvaise.

1153.

1154. *Le fait que ce soit génétique ça vous libérait un peu ?*

1155.

1156. Ouais, c'est bête !

1157.

1158. *Non c'est important de pouvoir parler de la mère noire...*

1159.

1160. Oui moi je la vois comme ça. [*silence*]. Ça reste vrai pour l'autisme moi je pense que c'est génétique et un jour les mères vont se libérer, c'est un peu en route... Je les plains vraiment et j'ai eu un pied dedans...

1161.

1162. *Votre mari a vécu la même libération ?*

1163.

1164. Je pense que oui. Il était encore plus en colère contre tout ce qui est psychiatrie, analyse etc. Alors que moi je trouve qu'on n'était pas très. .. on était un peu maltraités, mais, il y a pire...

1165.

1166. *Mais ça ne justifie pas...*

1167.

1168. Il ne faut pas lui parler de psychologue, de psychiatre parce que c'est tout... Moi je nuance un peu car j'ai encore pas mal de contact par le biais de mon travail.

1169.

1170. *C'est important ce que vous dites autour de la liberté mais du coup vous n'avez pas senti de responsabilité particulière d'avoir donné naissance à un enfant qui avait des difficultés, je ne sens pas du tout cela dans ce que vous dites donc c'est important car c'est souvent vécu comme cela.*

1171.

1172. Non pas du tout, c'était ce volet où ils chargent les mères que je sentais... Mais pas de culpabilité, je me dis qu'il y a tellement de choses... j'ai vu les personnes handicapées de plusieurs sortes dans mon travail et je ne vois pas comment on peut rendre responsables les parents.

1173.

1174. Il faudrait peut-être que je pose la question à mon mari, j'ai pas pensé, parce que pour nous c'est les spermatozoïdes qui sont défectueux, c'est rarement... Donc pour le syndrome de Rett ils ont une explication mais, peu importe, parce que c'est à la conception...mais il n'a jamais exprimé cela.

1175.

1176. *Peu importe la vie n'est pas parfaite... (échange)*

1177.

1178. Mais ce qu'il nous disait le neuro-pédiatre celui-là qui ne voulait pas faire les tests. Il disait : nous «les parfaits on a tellement de chance et il disait c'est un miracle quand ça se passe bien !» et je me disais il a raison, et en voyant les choses autour de moi. Bon je ne vous ai pas dit j'ai fait quand même amniocentèse pour les enfants parce que je voulais pas avoir un enfant handicapé, parce que je voyais les familles détruites, je voyais cette culpabilité, des tas de choses très destructeurs par rapport à la famille, le divorce, le suicide et je me suis dit si tu peux faire quelque chose pour ne pas avoir un enfant handicapé il faut le faire, donc je me suis payée mes amniocentèses parce que j'étais trop jeune. Tout était parfait.

1179.

1180. *Même pour Aline ?*

1181.

1182. Bien sûr ! ils font le caryotype pour les choses les plus connues et à l'époque - Aline est née en 99 et le gène n'était pas connu - donc j'aurais pas pu savoir et on peut pas tout contrôler non plus, mais je me suis dit j'ai fait ce qu'il fallait faire, au moins tu peux pas te dire que... C'était dans le but d'avoir un avortement thérapeutique donc j'ai même rencontré un généticien avant. Donc c'était une démarche raisonnée et après c'était très personnel.

1183.

1184. *Et si quelqu'un aujourd'hui vous posait la question compte tenu de votre expérience avec Aline est-ce que vous auriez le même avis ? Vous n'êtes pas obligée de répondre !*

1185.

1186. Pas de soucis elle nous a appris beaucoup, c'est une richesse, mais bon à faire le choix, c'est difficile de revenir en arrière...

1187.

1188. *Vous pouvez dire qu'Aline est une richesse !*

1189.

1190. Oui tout à fait, notre famille s'est ressoudée, on a fait beaucoup de choses autour de ça, sinon on aurait peut-être vécu comme des cons au bord de la piscine, en servant les apéros...

1191.

1192. *Ça donne du prix à la vie !*

1193.

1194. Oui tout à fait ! Après, je sais pas à l'époque j'étais vraiment décidée de ne pas avoir d'enfant handicapé parce que cela peut être un facteur qui peut être très déstabilisant dans la famille avec des catastrophes, des vies brisées et même pour l'enfant, je ne pense pas qu'Aline

ait conscience, en tout cas elle ne l'exprime pas, mais il y a certaines personnes qui portent lourdement le handicap. Je l'ai fait pour la grande qui est née en 90, pas pour André parce qu'il est né en Pologne et il n'y avait pas ces nouvelles techniques, et Isabelle en 93. On verra comment Aline va évoluer parce que c'est fragile, c'est une maladie évolutive et on sait pas trop et l'opération est lourde sur la colonne, mais pour le moment Aline vit plutôt bien et la famille aussi !

1195.

1196. *En tout cas c'est-ce que l'on perçoit quand vous en parlez !*

1197.

1198. C'est notre choix, on peut aussi sombrer, c'est possible mais ça n'apporte rien, ça avance pas ni pour l'enfant ni pour la famille, mon choix c'était pas décidé comme pour l'amniocentèse mais c'est une version positive qui a été choisie au fil des jours

1199.

1200. *Vous travaillez encore ?*

1201.

1202. Oui toujours comme éducatrice spécialisée. Je travaille à la mairie de D où je suis chargée des assistantes maternelles, je suis "relais assistantes maternelles », c'est un pôle pour professionnalisation des assistantes maternelles et un service juridique pour les familles qui cherchent un mode de garde et j'ai mis ça en place ça fait 12 ans,

1203.

1204. *Et votre mari ?*

1205.

1206. Il est ingénieur. Notre vie est remplie.

1207.

1208. *Qu'est-ce qui vous permet de tenir ?*

1209.

1210. J'ai jamais pensé que je peux ne pas tenir, je pense que c'est des profils psychologiques et c'est pas de ma faute ! J'avais mes parents surtout mon père - toujours en vie mais bien malade - c'était quelqu'un de très investi qui tenait debout, après, on hérite d'un modèle dans les familles, j'aurai jamais pensé que ça pouvait être autrement, mais j'ai pas de profil ni dépressif, j'ai jamais fait... Non, mais c'est pas de ma faute ! Parce que, en fait, il suffit de très très peu...

1211.

1212. *Oui mais il y a un petit espace qui nous appartient.*

1213.

1214. J'ai jamais pris de médicament, ni consulté.

1215.

1216. *Et vous n'avez jamais craqué ?*

1217.

1218. Non, mais c'est des profils psychologiques et la famille nous aide bien, c'est un contexte, l'entourage, un ensemble de choses, mais j'ai jamais pensé que c'est possible de craquer, on a des activités diverses et variées qu'on aime bien.

1219.

1220. *Les marathons ?*

1221.

1222. L'an dernier on a fait en avril, mais moi je suis pas très forte, on n'est pas des pro, il faut s'entraîner et ça joue sur la tête, c'est intéressant comme remède !

1223.

1224. *Dans votre famille il n'y avait pas de problème de santé similaire ?*

1225.

1226. Non, aucun.

1227.

1228. *Et vos filles ont-elles posées des questions ?*

1229.

1230. Oui on en a parlé parce qu'elles étaient au courant depuis le début, de nos questionnements quand on n'avait pas le diagnostic et quand on a eu le diagnostic je leur dis que c'est pas transmissible. Elles ne sont pas porteuses par contre il y a un examen possible si elles veulent se rassurer et en cas de projet de maternité elles peuvent demander à voir un généticien pour une consultation par rapport au syndrome de Rett, mais il y a seulement quelques cas au monde où la mère est porteuse, c'est des mutations un peu particulières.

1231.

1232. *Vous avez cherché pour vous ?*

1233.

1234. Non, c'était ma dernière fille, on m'avait proposé mais comme j'avais eu des enfants avant et que les filles n'avaient pas le syndrome de Rett je savais que je ne suis pas porteuse, en principe les filles non plus c'est plus pour leur confort et il y en a une qui est en médecine donc elle va être bien placée pour trouver ses réponses, elle se débrouille !

1235.

1236. *Donc les infos vous les avez cherchées sur Internet, vous avez eu d'autres sources ?*

1237.

1238. Non pas spécialement, en Pologne quelqu'un m'avait filé un petit bulletin mais c'était pas de l'information. Internet, oui. Mon médecin de famille ne connaissait pas du tout, parce que c'est une maladie rare, on n'est pas obligé de savoir. Moi j'ai dû en entendre parler une fois pendant mes études parce que c'était associé à l'autisme, c'était un syndrome autistique à l'époque, maintenant il est sorti de cette classe donc j'ai entendu parler de ce nom-là, mais sans détails. Quand j'ai lu le compte-rendu dont je vous ai parlé j'ai dit ça me dit quelque chose mais je ne sais pas à quoi ça ressemble, c'est pour ça que je suis allée tout de suite voir sur Internet.

1239.

1240. *Vous l'avez revu ce médecin qui a évoqué le diagnostic ?*

1241.

1242. J'ai cherché, c'était une femme et elle est partie à Paris, j'ai cherché parce que je voulais lui dire que ça m'avait servi, elle était du service qui fait l'électro, une femme, je suis allée exprès dans le service pour voir, j'ai pas cherché plus...

1243.

1244. *Quels mots vous mettriez sur la survenue de cette mutation, est-ce qu'elle est due à quelque chose ?*

1245.

1246. Un accident, une délétion.

1247.

1248. *Il y en a qui disent le destin, le hasard...*

1249.

1250. Non accident, c'est un peu comme une trisomie 21.

1251.

1252. *L'environnement ?*

1253. Non ça joue pas, non c'est vraiment un accident. Après le développement de l'enfant selon l'environnement, mais pas à l'origine, c'est comme on dit pour l'autisme multifactoriel ça me fait rire,

1254.

1255. *Qu'est-ce que le terme « maladie rare génétique » évoque pour vous ?*

1256.

1257. Méconnaissance, peut-être isolement et solitude si c'est le mot qui vous intéresse, [silence], surprise aussi,

1258.

1259. *Et pour les personnes ?*

1260.

1261. L'important c'est le diagnostic, la recherche d'une prise en charge adaptée, et gestion du quotidien à part, et le regard des autres.

1262.

1263. *Qu'est-ce que vous pourriez en dire du regard des autres ?*

1264.

1265. Je m'en fous ! Je ne suis pas du tout sensible à ça, je pense que ça peut être très important et très destructeur ou au contraire ça peut donner la pêche si c'est positif. Mais c'est ma fille qui est touchée et j'ai de la chance, elle est jolie, je me sens pas visée je me présente partout avec elle mais je ne suis pas ma fille, c'est pour ça qu'on a appelé l'association au nom de Aline parce que c'est un peu par procuration, mais moi ça me gêne pas d'aller au cinéma, au restaurant avec elle, n'importe.

1266.

1267. J'ai eu une ou deux fois où quelqu'un a fait une remarque désagréable à ma fille mais en pensant qu'elle peut comprendre et là ça m'a mise en colère et j'ai réagi. Ma fille tire les

cheveux d'une autre fille, ça date de très longtemps et cette dame elle s'est mise à crier après ma fille et ça m'a mise en colère, il faut essayer de comprendre avant de porter un jugement !

1268.

1269. *Que pensez vous du Téléthon ?*

1270.

1271. Bon, on est bien renseigné puisqu'il fallait qu'on prenne la décision est-ce que l'on participe ou pas ? Il y a eu des grandes discussions mais on a décidé de participer depuis longtemps parce qu'on sait que désormais le Téléthon reverse les fonds à Marseille à la recherche pour le syndrome de Rett. On pense que c'est une journée de solidarité, en espérant que les fonds sont bien distribués et on a des familles qui venaient parce qu'ils se sentaient concernés, que c'était pour eux, on en revient toujours à cette considération pour les familles. Et même si ce n'est que pour cela, ça vaut la peine d'être là ce soir là, parce que ça donne symboliquement la première place.

1272.

1273. Arrivée de Aline. (*échanges par geste et sourires*)

1274. *Mille mercis*

5 - Entretien avec Fred atteint d'une myopathie, célibataire, chez moi, durée 1 h15.

1275. Je suis né en 1992, le 31 août avec une maladie qui s'appelle *l'amyotrophie spinale* dont le diagnostic a été fait en 1999. Je n'arrivais pas à maintenir la tête, donc à un an, ça a inquiété mes parents qui ont fait faire plusieurs analyses. On est d'abord allés à Mon. où l'on habitait, et ce n'est qu'à sept ans, à L. où a été fait le diagnostic immédiatement, à l'H. par le prof H. Puis on est allé à P. qui nous a renvoyés vers l'hôpital de G. vers le professeur B, que l'on voit à la télé et au Téléthon. Elle est maintenant à la retraite.

1276. Aujourd'hui je suis toujours suivi par l'hôpital R. où je suis suivi par le prof E, tous les deux ans. J'ai été suivi à l'E. mais juste pour une période.

1277.

1278. Atteint à la colonne où j'avais une torsion, j'ai été opéré d'une arthrodèse en 2001 à P, à l'hôpital Saint V. J'avais un corset depuis l'âge de 3 ans. L'arthrodèse initiale était progressive sans être réopéré, donc j'allais à Paris tous les six mois où l'arthrodèse pouvait être rallongée sans opération. Ça a duré de 2001 à 2006, où j'ai été réopéré pour une arthrodèse définitive. Jusqu'en 2006 j'avais une ventilation non invasive, mais en 2006 on m'a fait la trachéotomie et la ventilation permanente.

1279.

1280. Jusqu'en septembre 2010, j'étais chez mes parents en Ardèche. J'ai suivi une scolarité normale, j'étais en fauteuil électrique (je n'ai jamais marché) et il n'y avait pas de problème. J'ai passé mon bac ES avec toujours la même AVS depuis la maternelle jusqu'en terminale.

1281.

1282. Je suis venu à Lyon, pour mes études supérieures et pour vivre ma vie. Je suis en résidence universitaire dans l'appartement du gardien qui a été aménagé pour une personne avec un handicap, tout est accessible. J'ai des auxiliaires de vie 24/24 et une infirmière pour les pansements de la trachéotomie. Pour la toilette, du lundi au vendredi j'ai des auxiliaires de vie. Mes parents viennent le vendredi soir jusqu'au dimanche soir, ils sont indemnisés comme aidant familial. J'ai un service prestataire qui est "Vivre et domicile", les auxiliaires ont été formées par l'ALLP pour la trachéo. J'ai six personnes, et 3 changements sur une journée, ce sont toujours les mêmes.

1283.

1284. À l'université c'est la Mission Handicap qui a embauché une auxiliaire de vie universitaire, elle est là pendant les cours, je vais à l'université avec une de mes auxiliaires de vie en métro et en tram. Je n'ai encore jamais essayé de prendre l'avion !

1285.

1286. À la fac j'ai peu de relations avec les autres, je me contente d'être au cours, de travailler et de réviser. Mon objectif est de me concentrer et de travailler. Etre avec les autres, ce n'est pas une priorité pour moi. Les professeurs sont très compréhensifs, ils me donnent les cours directement et j'ai un ordinateur de l'éducation nationale avec un clavier sur l'écran et un bouton

très sensible. C'est le rectorat qui finance le matériel, et l'adaptation est faite par la DRAC (direction de recherche d'activités de communication) de l'AFM.

1287.

1288. En fait ce qui est difficile à supporter, c'est de ne jamais être seul, parce qu'il y a toujours une surveillance d'une tierce personne, avec des aspirations le matin et le soir et la salive tout le temps. On s'habitue mais je ressens parfois de la lassitude et j'en ai assez, j'en ai marre, même si je me fais une raison.

1289.

1290. Il n'y a jamais eu de problème en urgence ?

1291.

1292. Je n'ai pas de copains mais c'est une habitude à prendre, je n'ai jamais eu d'amis et ce n'est pas une difficulté pour moi.

1293.

1294. J'ai une soeur qui n'est pas malade

1295.

1296. Votre problème de santé est-il pour vous une maladie ou un handicap ?

1297.

1298. C'est bien d'être handicapé ! On apprend à voir les choses du bon côté avec certaines valeurs, on apprend à vivre dans la difficulté, en ayant de la force. J'ai la Foi et je suis très croyant, je ne vais pas aux offices, je n'ai pas besoin d'y aller.

1299.

1300. Je suis quelqu'un qui aime bien les défis et les gagne ! Le seul que j'ai perdu est celui de la trachéo, mais je n'ai pas eu le choix en 2006. Mon rêve est de revenir en ventilation non invasive, ce qui me permettrait d'être moins dépendant, comme avant quand j'étais ventilé dix heures par jour.

1301.

1302. J'ai de la kinésithérapie 2 à 3 fois par semaine à domicile, je suis au SAMSAH de l'ALLP où j'ai les Kinés, les infirmières et les auxiliaires de vie.

1303.

1304. Mes passions : je suis fan de rugby, j'aime aller voir des matchs. Je suis déjà allé 4 fois au stade de France, ou à Toulon et Gerland. J'aime bien l'informatique, l'ordinateur et inventer des programmes. J'aime bien lire des policiers et je vais bientôt avoir un tourne-pages électrique, pour l'instant ce sont les auxiliaires de vie qui me tournent les pages ! Je ne déteste rien !

1305.

1306. Je suis très heureux et je n'ai pas besoin de soutien psychologique. J'ai fait deux années de licence en gestion, mais je n'arrivais pas et franchement je n'étais pas intéressé, maintenant je fais une première année de licence en langues étrangères.

1307.

1308. Le rôle de l'AFM ?

1309.

1310. C'est une association qui est vitale pour les personnes handicapées, elle les soutient dans leur vie quotidienne.

1311.

1312. Le Téléthon c'est une ambiance fantastique, avec des personnes formidables, une grande expérience de solidarité qui donne l'espoir. Nous, sans le Téléthon, on n'est rien, on a besoin de ces gens-là aussi bien sur le plan financier que pour l'accompagnement et nous soutenir et garder l'espoir.

1313.

1314. C'est ce qui me fait vivre.

1315.

1316. Je le regarde et je donne, mais je n'ai jamais participé directement. L'AFM m'a aussi mis en contact avec le CARPA, j'y suis comme bénévole et je m'occupe de tous les problèmes de communication.

1317.

1318. *Vous a-t-on donné toutes les explications que vous souhaitez sur votre maladie ?*

1319.

1320. Ce sont mes parents qui m'ont expliqué, jamais aucun médecin ne m'a expliqué l'ensemble de ma maladie, on ne parle que des problèmes particuliers. Je n'ai pas cherché d'explication sur Internet.

1321.

1322. *Souhaitez-vous rajouter quelque chose?*

1323.

1324. Non.

1325.

1326. *Un immense merci*

6 - Entretien avec Amélie, atteinte d'un SED hypermobile, en couple, sans enfant, chez moi, 60 mn.

1327. Mes premiers symptômes j'étais très petite c'est mon plus vieux souvenir j'étais assise en grenouille et je n'ai pas pu me relever, j'avais 5 ou 6 ans. Après je me luxais les genoux très régulièrement, c'était surtout les genoux quand j'étais petite, on arrivait aux urgences, mais ça luxait et ça revenait en place.

1328.

1329. *C'était fréquent ?*

1330.

1331. Tous les jours, voire 2 ou 3 fois par jour, on allait aux urgences et la seule chose que les urgences disaient à mes parents c'était que c'était impossible de se luxer les genoux sans un très gros choc et que c'était du "flan", que je disais des bêtises parce que je ne voulais pas aller à l'école et pas faire du sport. Ça a duré jusqu'à toujours. Quand j'étais adolescente, quand je prenais le bus pour aller en cours ou quand je faisais les courses, j'avais des luxations tout le temps donc j'ai été dispensée de sport. A l'école avec les profs de sport j'ai été prise en grippe parce que c'est pareil avec les sauts de haie, le saut à la perche je ne voulais pas le faire et pour les médecins c'était de la mauvaise volonté ! mon médecin de famille m'a mise en inaptitude aux sports donc je ne faisais pas de sport à l'école et ça s'est passé comme ça, toujours avec une étiquette de fainéante, les petits copains aussi.

1332.

1333. C'était de l'incompréhension au début, parce que déjà quand on arrivait à l'hôpital, mes parents disaient que je m'étais déboîté les genoux, et dans ma tête c'était tout à fait cela parce que mes genoux se dérobaient et je tombais. Mais c'était notre vocabulaire à nous, et les médecins disaient que ce n'était pas possible, donc déjà j'avais cette étiquette de menteuse ou bien ce n'est pas possible et ma mère disait mais je l'ai vue tomber ! j'avais mal et le genou était gonflé mais non ce n'était pas possible et c'était pour ne pas aller à l'école.

1334.

1335. *Ils te le disaient à toi ?*

1336.

1337. Ils le disaient à mes parents, mais j'étais avec eux.

1338.

1339. *Qu'est-ce que tu disais ?*

1340.

1341. Je ne disais rien parce que j'étais toujours impressionnée devant les adultes, j'étais encore enfant, mais c'était difficile d'avoir cette étiquette de menteuse... j'ai grandi mais ça se déboitait toujours. On me faisait des radios, scanner, IRM mais on ne voyait rien de particulier, il n'y avait qu'une chose qu'on voyait c'était ma prise de poids donc il faut maigrir et c'était de la mauvaise volonté... Toujours cette idée je ne voulais pas travailler, je suis une menteuse et c'était toujours cette étiquette que j'avais sur la tête.

1342.

1343. Après j'ai commencé ma vie au travail comme vendeuse mais c'était compliqué parce que j'avais mal au dos. Après le magasin a été vendu donc j'ai été licenciée et j'ai trouvé dans une pâtisserie mais à temps plein, donc c'était pas simple, mais j'ai fait avec.

1344.

1345. Quand ça n'allait pas, eh bien je ne le disais pas, j'essayais de le cacher.

1346.

1347. *En tant qu'adulte tu réagissais ?*

1348.

1349. Non je ne réagissais pas parce que j'avais vraiment trop peur qu'on me traite de menteuse jusqu'à ce qu'à mon dernier emploi, à la pâtisserie, ça dégénère vraiment ; j'avais de plus en plus mal, j'allais voir mon médecin qui me disait la maladie du dos c'est le mal du siècle, donc il me donnait des antalgiques et je retournais au travail.

1350.

1351. Après le peu de fois où j'ai eu des arrêts de travail, je n'ai pas osé les poser parce que ma patronne me regardait de travers. Un jour je me suis luxée la rotule du genou gauche, donc je me suis arrêtée, après j'ai repris ; j'avais toujours du mal à marcher mais on n'a pas écouté et le médecin du travail m'a dit : « votre genou il a rien, on ne voit rien à la radio, vous retournez au travail » et là ça a vraiment dégénéré. Je suis allée voir un chirurgien et en fait j'avais fait une algodystrophie, et j'arrivais toujours pas à marcher donc j'ai été opérée. J'ai été trois mois en arrêt mais j'avais toujours mal.

1352.

1353. Je suis allée voir des médecins qui comprenaient toujours pas et j'ai changé plusieurs fois de médecin qui me disaient vous avez eu trois mois d'arrêt de travail, il faut retourner au boulot ! Donc je suis retournée au travail, et ça ne se passait pas très bien, je suis retournée voir mon chirurgien qui m'a envoyée voir un rhumatologue qui m'a examinée et ne trouvait rien de particulier mais il m'a dit « je crois en vos douleurs, c'est pas normal d'avoir des douleurs comme ça, allez voir un neurologue ! »

1354.

1355. *Ça t'a fait quoi d'avoir enfin quelqu'un qui te disais « je vous crois » ?*

1356.

1357. Ça m'a fait bizarre. Je m'attendais à ce que l'on me dise « vos radios il n'y a rien et je m'attendais à me faire jeter ! » Mais il m'a dit, « vos douleurs vous les expliquez très bien, je vous crois mais je ne vois pas ce que c'est ». La neurologue m'a fait des tas d'exams, elle ne trouvait rien mais en m'examinant elle m'a trouvée hyperlaxe et m'a dit « ça me fait penser à une maladie qui s'appelle le SED et je vous conseille d'aller voir le prof P. à Lyon. »

1358.

1359. J'ai donc pris rendez-vous avec lui, j'y suis allée avec mon conjoint, c'était important de ne pas être toute seule. J'avais un petit peu peur, je ne voulais pas venir à Lyon toute seule et je venais de perdre mon père et me retrouver dans le système médical, j'avais peur de mes

réactions. Les deux médecins m'avaient écoutée et m'avaient crue, ça m'avait déjà déstabilisée et, comme on m'écoutait je n'étais plus dans mon élément, c'est paradoxal !

1360.

1361. Le professeur P. nous a reçus, il m'a posée des questions et m'a examinée. Il y avait d'autres médecins et élèves médecins, ils ont fait des tas de mesure et il m'a confirmée que pour lui c'était bien le SED. Après il est parti et il y a une dame qui est rentrée dans le bureau et elle s'est assise en face de nous. Je me suis demandée qui c'était ? En fait c'était une psychologue ! Et quand le professeur H. m'a dit que c'était un SED je n'ai pas dû bien comprendre ou je n'ai peut-être pas voulu comprendre...

1362.

1363. Et la psychologue m'a demandé comment j'avais réagi en ayant mon diagnostic, et c'est là que j'ai réalisé qu'il m'avait donné un diagnostic, je me suis mise à pleurer, je me suis effondrée, on en a beaucoup parlé, elle m'a donné les coordonnées de l'association, elle m'a dit que je pouvais la rappeler et c'était la première fois que... il a fallu trente ans pour qu'on pose le diagnostic sur : « je suis pas bien, je me déboite dans tous les sens et le fait que ce n'était pas dans ma tête ! »

1364.

1365. Le diagnostic a été posé en 2009.

1366.

1367. *Tu as eu des questions à ce moment-là ?*

1368.

1369. Le prof P. m'a demandé ce que je faisais comme travail et quand je lui ai dit que je travaillais dans une pâtisserie, il m'a dit qu'il fallait que j'arrête tout de suite, ça m'a déstabilisée parce qu'au début il n'y avait pas un médecin qui voulait m'arrêter et lui c'était vous arrêtez tout ! Donc je suis partie sur un mi-temps.

1370.

1371. Après on a parlé de la question d'avoir des enfants parce que ça faisait 7 ans qu'on essayait d'avoir des enfants et ce médicalement, et là on ne savait plus... Le prof P. nous a dit qu'on avait une chance sur deux de transmettre la maladie, donc un enfant oui, deux c'était embêtant. Mais en fait je n'ai pas eu de questions tout de suite, j'en ai eu après.

1372.

1373. Au début je me suis retrouvée seule, je me suis battue avec la Sécurité Sociale qui me refusait le mi-temps et heureusement je me suis fait une entorse de genou et ils ont bien été obligé de l'accepter et après j'ai contacté l'association. J'ai pu poser mes questions, j'avais besoin d'en parler.

1374.

1375. *Pour revenir à l'annonce, est-ce que l'intervention de la psycho a été aidante ou pas ?*

1376.

1377. Oui parce que je crois que cela m'a permis de prendre conscience. Si elle n'était pas venue je serais repartie avec ma question : j'ai quelque chose oui ou non ? Alors que cela avait été dit.

Elle ne s'est pas présentée comme psychologue c'est après qu'elle l'a dit. J'ai beaucoup pleuré et je pense que sa présence a été essentielle. Le fait que mon compagnon soit là a aussi été très important parce qu'il a entendu le diagnostic lui-aussi. Ca faisait 7 ans qu'on habitait ensemble et j'avais beau lui dire que j'avais des douleurs, c'est pas qu'il ne me croyait pas mais bon il ne savait pas trop...

1378.

1379. Comme ça ne se voit pas et là, le fait que les médecins l'annoncent et mettent un nom c'était rassurant, tu vois les médecins le disent ! C'est pas moi qui l'invente et puis j'avais son épaule !

1380.

1381. *Le fait qu'il y ait eu un nom de mis sur la maladie a-t-il été important ?*

1382.

1383. Oui, très parce que comme dans toute la première partie de ma vie, ça n'existait pas, ça ne se voyait pas, il n'y avait pas de nom, c'était dans ma tête.

1384.

1385. À partir du moment où il y a eu un nom, on savait enfin ce que j'avais. Ça confirmait que ce n'était pas dans ma tête. Il y avait bien quelque chose et maintenant que l'on savait quel était ce quelque chose, on allait pouvoir mettre les choses en application par rapport à cela.

1386.

1387. Parce qu'être dans l'inconnu c'est ce qu'il y a de pire. Après mettre un nom de ce qui ne va pas, ça a été un soulagement.

1388.

1389. *Tu dis dans la première partie de ma vie ça n'existait pas ! Tu peux préciser ?*

1390.

1391. Oui, ça n'existait pas parce que on n'avait pas de nom de maladie, on croyait pas en ce que je disais, ça ne se voit pas donc ça n'existe pas.

1392.

1393. Dans les yeux des médecins j'étais la menteuse.

1394.

1395. Après quand il y a eu le diagnostic et que je suis allée à la médecine du travail, j'avais beau avoir un courrier d'un professeur qui avait diagnostiqué la maladie, il n'y avait qu'une chose c'était que j'avais 38 ans et que je devais aller travailler... Elle me regardait de la tête aux pieds et voilà... Alors que maintenant que j'ai été reconnue en invalidité, je me suis arrêtée de travailler et avec le nom de la maladie, elle existe. On ne peut plus dire que c'est dans ma tête et ça a été posé.

1396.

1397. *Qu'est-ce que cela représente pour toi que l'on t'ait dit que c'était dans ta tête ?*

1398.

1399. Ça a été un très gros traumatisme, très dur de ne pas être crue, être traitée de menteuse et penser que j'exagérais les douleurs.

1400.

1401. C'est un harcèlement quelque part parce que même maintenant si j'ai mal au dos je vais rencontrer quelqu'un qui est en fauteuil et je vais me dire Amélie tu exagères par rapport à cette personne et j'en arrive à culpabiliser d'être malade parce que on m'a tellement dit que j'exagérais et que j'étais une menteuse que j'en arrive à le croire !

1402.

1403. *Parce que c'est dans la tête ça voulait dire menteuse ?*

1404.

1405. Oui

1406.

1407. *Ça ne voulait pas dire maladie psychique ?*

1408.

1409. Non, pour moi c'était vraiment le mensonge, j'étais menteuse et fainéante, j'avais de la mauvaise volonté et quand j'étais en arrêt de travail, je n'osais pas le faire et j'y allais mais c'était une catastrophe !

1410.

1411. *Tu craignais quoi ?*

1412.

1413. Le regard de ma patronne et de n'être pas crue, d'avoir cette étiquette : elle s'arrête et n'a pas de volonté.

1414.

1415. *C'était un jugement ?*

1416.

1417. Bien sûr et très négatif !

1418.

1419. *Tu dirais que cela a eu des retentissements sur ta construction d'adulte ?*

1420.

1421. Oui parce que les jours où je ne me sens pas bien, je m'oblige à ne rien montrer, à tout cacher pour ne pas être jugée, je vais avoir super mal mais je vais m'obliger à sourire, à ne pas m'allonger parce que comment ça va être perçu par les autres ? Oui, ça m'a vraiment traumatisée.

1422.

1423. *Tu as fait un travail par rapport à cela ?*

1424.

1425. Oui je travaille avec une psychologue sur mon enfance et par rapport à la mort de mon père, je crois que je progresse mais le regard et le jugement des autres pour moi est très difficile.

1426.

1427. *Est-ce que tu verrais ce qui pourrait t'aider pour vivre cette peur ? Est-ce que tu crois que tu es la seule à vivre cela ?*

1428.

1429. Au début quand on nous annonce la maladie on se croit seule au monde, avec ce problème là on se dit « qu'est-ce qui se passe ? »

1430.

1431. Mais avec le contact de l'association et un marché de Noël où je suis allée je ne me suis plus sentie seule au monde.

1432.

1433. Et puis avec ma participation au PrEduSED®, on partage avec d'autres qui ont la même maladie, et les mêmes problèmes et ça fait du bien et pendant ces jours j'ai pu être moi-même sans être jugée et en fait je crois que c'est-ce qui peut nous aider, ne pas être jugée sur l'apparence !

1434.

1435. *Le fait que ce soit une maladie qui ne se voit pas est-il important ?*

1436.

1437. Oui, parce que je pense que si j'avais été en fauteuil ou avec quelque chose qui se voyait, j'aurais été plus crue ! Et il y en a beaucoup qui vont se mettre des trucs qui ne servent pas à grand-chose mais qui vont être plus crus, parce que sinon ça ne se voit pas donc ça n'existe pas !

1438.

1439. *Dans ton histoire on s'est arrêté à l'annonce du diagnostic ... Tu as pris contact avec l'association, cela t'a-t-il aidée ?*

1440.

1441. Énormément, même si au début je n'osais pas appeler. Je ne savais pas comment m'y prendre, qu'est-ce que j'allais dire... donc j'ai appelé, ça s'est très bien passé et j'ai rencontré du monde au marché de Noël et ça a été une bouffée d'oxygène, c'était génial et vraiment très important que l'association soit là à ce moment-là.

1442.

1443. Quand on est avec un diagnostic, on ne sait pas quoi en faire, on ne sait pas qu'elle démarche il faut faire, quels sont vos droits, rien. Vous êtes livrés à vous-mêmes ; alors que l'association m'a conseillée, soutenue, on peut laisser nos coordonnés pour être contactée par d'autres, il y a un journal régulier.

1444.

1445. Le fait de rencontrer d'autres personnes ne m'a pas fait peur. Mais je ne suis pas allée au week-end parce que j'étais prise à chaque fois et j'avais dit à mon conjoint que je ne voulais pas y aller toute seule parce que j'appréhendais un peu, malgré tout, la rencontre avec d'autres. Pour l'école je n'ai pas eu de soucis parce que je connaissais déjà un peu plus de monde et ça a vraiment été très bénéfique.

1446.

1447. *La maladie a évolué comment après l'annonce diagnostique ? Tu te rappelles de ce jour précisément ?*

1448.

1449. Oui, le 7 juillet 2009 ! Enfin un nom ! Pour moi ça a été un soulagement, ça fait peur de s'entendre dire « vous avez telle maladie ! » mais quand ça fait 30 ans que vous avez plein de choses et que vous ne savez pas ce que c'est, le jour où l'on dit c'est ça, c'est un soulagement !

1450.

1451. *Cyrułnick parle de seconde naissance !*

1452.

1453. Oui c'est cela.

1454.

1455. *Après qu'est-ce que tu as fait ?*

1456.

1457. Je suis passée en mi-temps thérapeutique, j'ai pris rendez-vous avec les Massues, où je suis allée en hôpital de jour pendant 10 séances. Dans la suite, j'ai eu de nouveau contact avec la médecine du travail. On est partis sur l'idée que je ne pouvais pas reprendre mon travail dans la pâtisserie, donc j'ai été arrêtée et ça a pris 6 mois avec le parcours du combattant pour que je sois reconnue en invalidité.

1458.

1459. Je ne travaille plus depuis janvier 2010. J'avais le site où je vendais de la vanille dans mes possibilités quand je pouvais, ça me donnait une occupation et me permettait de ne pas me sentir inutile.

1460.

1461. *Actuellement comment tu t'organises ?*

1462.

1463. J'avais surtout l'impression de servir à rien et de culpabiliser de ne pas être au travail, D'autres qui ont la maladie et qui travaillent ça me fait encore plus culpabiliser donc maintenant j'essaie de m'investir encore plus dans l'association parce que si je peux aider quelqu'un qui comme moi qui était perdu, c'est super ! C'est mon objectif du moment.

1464.

1465. *L'évolution de la maladie ?*

1466.

1467. Elle s'est beaucoup aggravée quand je travaillais. À partir du moment où je me suis arrêtée, malgré la culpabilisation, il m'a bien fallu 6 mois pour que j'arrive de nouveau à dormir la nuit et en travaillant aussi avec la psycho sur le fait que si je ne travaillais plus ce n'était pas parce que je ne voulais pas mais parce que je ne pouvais pas. Donc c'est bien.

1468.

1469. *Tu vois d'autres choses ?*

1470.

1471. Non.

1472.

1473. *Tu dirais que c'est une maladie ou un handicap ?*

1474.

1475. Une maladie c'est peut-être due à un virus ou une bactérie et on peut faire quelque chose alors que là, avec le handicap, on ne peut pas faire quelque chose avec des médicaments.

1476.

1477. C'est handicapant parce qu'on ne peut plus faire. Par exemple j'adore faire de la calligraphie et je ne peux plus, pour le sport c'est pareil. Je ne fais plus mes courses toute seule, je ne fais plus le repassage.

1478.

1479. Mais si on en revient au jugement, quand je fais les courses avec ma maman, mais quand c'est elle qui porte les packs d'eau et que vous avez les gens à côté qui me regardent de travers parce que c'est elle qui porte les paquets et que je suis à côté...

1480.

1481. *Si on trouvait une thérapie génique, ça deviendrait une maladie ?*

1482.

1483. Je parle toujours de mon SED comme de ma « maladie » et je ne dis jamais mon « handicap ! » Effectivement, la maladie donne une connotation de traitement que n'a pas le handicap. Mais pour moi, être handicapée est quelque chose que l'on voit.

1484. Pour résumer, je dirais que j'ai une maladie handicapante.

1485.

1486. Pour moi le handicap c'est aussi moteur, c'est dans le mouvement parce que mes articulations ne tiennent pas alors que la maladie c'est plus interne, dans le sang, les organes... Je suis gênée par les mouvements... Par une maladie du gène !

1487.

1488. *Est-ce que tu as eu toutes les informations que tu souhaitais ?*

1489.

1490. Avec le professeur P, non, parce qu'il a fait ses mesures et il est parti. Après je me suis renseignée par l'association, sur Internet et le partage d'information et avec le PrEduSED®, maintenant je la connais bien.

1491.

1492. *Tu la connais ou tu la comprends bien ?*

1493.

1494. Je ne sais pas.

1495.

1496. *Le fait que ce soit génétique pour toi cela représentait quoi ?*

1497.

1498. On a cherché pour savoir si c'était héréditaire ou si c'est un gène qui a muté.

1499.

1500. Du côté de ma maman c'était compliqué parce qu'elle est orpheline depuis qu'elle est toute petite donc on ne sait pas. Du côté de mon papa, on ne sait pas si sa famille l'avait.

1501.

1502. Mon plus gros souci était de savoir si je pouvais le transmettre. On m'a dit qu'il y avait un risque sur deux à chaque fois. Génétique ? Ça touche les gènes ! Ça veut dire aussi maladie incurable, un gène défectueux donc maladie peu connue, orpheline.

1503.

1504. *Tu en as voulu à tes parents ?*

1505.

1506. Non, pas du tout ! Par contre c'est ma maman qui culpabilise beaucoup, elle me dit toujours « ma pauvre fille qu'est-ce que je t'ai donné ! Je ne t'ai pas faite comme il faut ! » et en fait cela m'a fait beaucoup réfléchir si moi j'avais une grossesse.

1507.

1508. *Elle pense que c'est de sa faute ?*

1509.

1510. C'est elle qui m'a faite ! Donc même si elle n'a pas la maladie elle m'a mal faite... mais pour moi elle n'y est pour rien du tout et en plus elle ne le savait pas, alors si moi j'ai un enfant comment je vais réagir ?

1511.

1512. *Est-ce qu'un événement particulier a pu provoquer la maladie ?*

1513.

1514. Non.

1515.

1516. *Est-ce que cela ressemble à autre chose qui serait dans ta famille ?*

1517.

1518. Non.

1519.

1520. *Pour toi qu'est ce qu'une maladie rare génétique :*

1521.

1522. Peu connu, pas de traitement, Incompréhension, solitude, recherche.

1523.

1524. *Et ton expérience ?*

1525.

1526. Solitude, ne pas être cru, les médecins ne sont pas formés et difficultés à se faire comprendre. Mon médecin traitant actuel m'écoute mais je ne sais pas s'il s'est renseigné, mais déjà il me croit...

1527.

1528. *Quelles sont les réaction face à la maladie ?*

1529.

1530. Impuissance, et il faut leur expliquer la maladie. Maintenant j'explique ma maladie. Quand j'ai su ce que j'avais je l'ai dit à tout le monde et pour moi le fait d'en parler c'est concourir à faire connaître la maladie.

1531.

1532. *Connais-tu des malades atteints d'une autre maladie rare ?*

1533.

1534. Non.

1535.

1536. *Que penses-tu du Téléthon ?*

1537.

1538. Je ne sais pas trop, mais je ne sais pas ce que c'est vraiment. Je n'ai jamais regardé la marche des maladies rares.

1539.

1540. *Le problème de santé a -t-il interagi sur ta façon de vivre ?*

1541.

1542. J'apprends et j'essaie de m'écouter plus, je fais plus attention à moi, je vis avec et fais en sorte d'aller le mieux possible avec tous les outils que l'on m'a donnés. Je me suis toujours intéressée aux autres et le fait d'avoir la maladie a renforcé mon côté de ne pas juger sur les apparences, la tolérance ! profiter de tout ce que je peux faire, parce que c'est quand on ne peut plus faire qu'on réalise la chance qu'on a eue. Maintenant, quand j'ai mal à la cheville je me dis ok j'ai mal mais je marche !

1543.

1544. *Est-ce que cela a changé le regard des autres sur toi ?*

1545.

1546. Oui un œil un peu plus attentionné quand j'ai besoin et en fait je demande à ma maman mais c'est tout, j'ai aussi une très bonne amie à qui je peux aussi demander.

1547.

1548. *La religion ?*

1549.

1550. Le bouddhisme pour apprendre à laisser passer les choses et vivre le moment présent pleinement !

1551.

1552. *Tu souhaites ajouter quelque chose ?*

1553.

1554. Non, c'est tout bon !

1555.

1556. *Mille mercis.*

7 - Entretien avec Marine, atteinte d'une Myopathie facio-scapulo-humérale, célibataire, sans enfant, 40 ans, chez elle, durée 2 heures.

1557. À l'âge de 14 ans j'étais en randonnée un été avec les amis de mes parents. On avait fait des grandes randonnées, j'aimais et j'aime toujours beaucoup marcher. Il y avait dans ce groupe 5-6 adultes et autant de jeunes de ma génération. Je devais être la plus jeune. Enfant, les jeunes de mon âge marchaient vite devant et moi, j'étais toujours à la traîne et je me retrouvais en gros entre les deux groupes. Je me souviens d'un moment où je me suis même perdue parce que je n'avais pas pris le bon chemin, et m'étais retrouvée toute seule entre les jeunes qui étaient devant et les plus âgés qui étaient derrière et je ne comprenais pas pourquoi je n'arrivais pas à marcher au même rythme. Pourtant je sentais que physiquement j'étais au max de ce que je pouvais faire.

1558.

1559. Je ne comprenais pas et ça me mettait très mal à l'aise, j'étais mal par rapport au groupe de jeunes parce que du coup je n'étais plus dans le groupe et à 14 ans c'était pas très simple parce qu'on a besoin de reconnaissance et de se sentir intégré dans le groupe avec d'autres. J'étais mal par rapport aux plus anciens dont une m'avait fait une réflexion. Je ne me souviens plus exactement de ce qu'elle avait sorti, mais je me souviens simplement du sentiment que j'ai ressenti qui était d'avoir été blessée, et très affectée dans ce que j'étais. Le mot qu'elle a employé n'était pas « nulle » mais en gros je ne faisais pas d'effort. Donc ça c'était à l'âge de 14 ans !

1560.

1561. Deux ans après c'était la dernière séance chez le podologue que j'allais voir depuis l'âge de 10-11 ans, j'avais un problème de pieds plats et la dernière séance le médecin me dit que c'est tout bon au niveau de la voûte plantaire mais il lève le nez et il constate que j'ai le mollet droit, le muscle intérieur qui est moins développé que de l'autre côté. Effectivement à 16 ans mon corps changeait. Il demande à ce que je sois examinée par un spécialiste.

1562.

1563. Avec mon père, pendant un an, on est passé d'un spécialiste à un autre, où j'ai fait tous les examens possibles et imaginables, des scanners, radio, PL, IRM jusqu'au moment où j'ai abouti chez le Docteur X qui a fait faire d'autres examens dont des EMG qui sont affreux, extrêmement douloureux avec un médecin qui disait « mais non ça fait pas mal ! » Après je suis allée voir le professeur Y à H. qui m'a fait d'autres examens encore plus longs où je tombais en syncope et ils n'arrivaient pas à faire un diagnostic.

1564.

1565. Je me souviens de mon père qui demandait « est-ce que cela pourrait être une myopathie ? » et le Docteur X. de lui répondre qu'il ne pensait pas cela, mais qu'il allait explorer une dernière piste avec une biopsie. On me l'a faite au niveau de l'épaule droite et là, là aussi j'ai un très mauvais souvenir. J'avais 17 ans, mon père m'avait amenée le matin parce que j'avais rendez-vous tôt à jeun. On nous a fait poireauter jusqu'en fin de matinée pour l'opération et on ne m'a pas assez anesthésiée donc j'ai tout senti et je suis tombée dans les pommes.

1566.

1567. De cette opération-là, le médecin a diagnostiqué pour la première fois une myopathie mais il n'y avait tellement plus rien dans les tissus que ce n'était pas totalement certain et le Docteur X a dit que c'était probablement cela, et j'ai vraiment eu très peur pour la seconde biopsie.

1568. Peu de temps après l'opération, je me souviens bien de la manière dont il m'a dit les choses et cela ça m'a quand même... J'ai beaucoup d'amitié pour le Docteur X. qui est est compétent mais n'est pas psychologue pour trois sous !

1569.

1570. En fait je crois que cela m'a marquée comme si l'on m'avait imprimé quelque chose dans ma peau, il m'a regardée dans les yeux et m'a dit : « tu as une myopathie, tu » - comment il m'a dit cela ? « c'est bien simple tu as deux possibilités, soit elle évolue et tu finiras dans un fauteuil roulant, soit elle se stabilise et là tu pourras vivre à peu près normalement » et dans ma tête je me souviens m'être dit « eh bien pour moi ce sera la réponse B ! » Cela s'est passé dans son bureau, mon père était avec moi, il a reçu aussi un coup de bambou puisqu'il avait soupçonné quelque chose et que cela s'est avéré être cela. Je me souviens que de-là, le Docteur X. m'a prescrit un traitement avec deux médicaments dont je devais aller chercher l'un des deux à la pharmacie centrale de l'hôpital P.B, un petit flacon qu'il fallait que je boive et l'autre c'était des ampoules que je trouvais en pharmacie.

1571.

1572. On a monté un dossier pour que je sois prise à 100% et le Docteur X a proposé que l'on fasse un examen sur le reste de la famille, mes deux sœurs cadettes et mon père et ma mère pour voir si mes sœurs étaient atteintes et d'où pouvait venir la maladie. Je ne me souviens pas des examens qui ont été faits sur mes sœurs mais, je crois, pas d'EMG. Il les a examinées pour voir si elles avaient des symptômes musculaires qui correspondraient à la maladie dont j'étais atteinte. Il y avait un soupçon pour la petite sœur mais qui aujourd'hui n'est plus du tout confirmé et pour mes parents, je ne sais pas quels examens ont été faits.

1573.

1574. L'autre jour j'ai demandé au Docteur X comment il avait su que c'était mon père qui était susceptible d'être porteur de la maladie et peut-être atteint lui-même, mais il ne s'en souvient plus et il faut qu'il aille chercher dans ses cartons, ce que je comprends parce qu'il n'a pas noté tous les examens qu'il a fait et les recherches sur les familles. Je me souviens après ce rendez-vous où le Docteur X. nous a annoncé le diagnostic, en me ramenant à la maison mon père est resté un très long moment silencieux puis m'a dit « tu sais, Marie, si tu as besoin de parler, tu sais que tu peux compter sur moi. » De là, on a eu une relation avec mon père qui a évolué, on s'est beaucoup rapprochés et on a eu beaucoup d'échanges mais pas forcément sur la maladie, mais sur plein de choses. En final on a constaté qu'on boitait du même côté, ça nous faisait rigoler, quand on faisait des randonnées, on était les deux derniers, on faisait la voiture balai, il y avait un jeu et une complicité à ce moment-là qui s'est tricotée d'autant plus quand le médecin a dit que la maladie pouvait venir de lui.

1575.

1576. Donc il s'est renseigné auprès de ma grand-mère, si elle avait entendu qu'il y avait dans la famille un problème musculaire, mais elle ne se souvenait pas de quoi que ce soit. Même si on ne donnait pas à l'époque les noms des maladies que l'on donne aujourd'hui, quelqu'un qui boitait, c'était le boiteux, on le savait, même s'il n'était pas rejeté, du coup du côté de mon père, ni son frère ni sa sœurs, ni leurs enfants n'ont quoi que ce soit comme symptômes d'une maladie qui pourrait être une forme de myopathie ou une variante. Donc on est les cas !

1577.

1578. À 17 ans j'avais l'impression, physiquement, qu'il y avait quelque chose d'abimé en moi... J'avais l'impression d'être pas complètement normale et en même temps je me suis toujours dit « cette maladie c'est pas moi, il y a moi et cette maladie, mais elle ne me mangera pas j'ai envie de vivre, j'avais des envies ».

1579.

1580. Je me souviens qu'à ce moment-là j'avais déjà l'envie de voyager et d'aller dans d'autres pays. Quand mon médecin a su la maladie dont j'étais atteinte, il m'a dit « il faut que tu oublies tous tes rêves ! » je ne lui ai rien répondu parce que j'étais pas de taille et c'était pas à moi de dire à ce monsieur d'un certain âge : « eh bien si ! » Et dans ma tête je me suis dit « pourquoi il me dit cela et je n'avais pas envie de me laisser enfermer dans l'idée que parce que j'avais une limite physique ma vie serait limitée ».

1581.

1582. Je me souviens aussi dans la façon dont ma mère réagissait : elle en parlait au téléphone à Pierre, Paul, Jacques que j'avais une myopathie, que c'était terrible comme si ma vie se terminait et le regard de pitié que je ne supportais pas et que je ne supporte toujours pas et j'ai réagi en lui disant qu'elle n'avait pas à raconter à droite et à gauche ce qui me concerne et ça me faisait mal... Bon on a un rapport entre elle et moi un peu compliqué parce que ma mère a une maladie bipolaire, depuis très longtemps et je pense que pour elle ça l'a complètement déstabilisée d'avoir une enfant malade, et en plus elle n'était plus la seule malade de la maison... Et moi, je ne voulais surtout pas être associée à la maladie et surtout pas à celle de ma mère.

1583.

1584. Je me souviens des soins dont j'avais besoin dans les suites de la biopsie avec des endroits qui me faisaient mal et je me suis faite envoyer sur les roses : « arrête de te plaindre » devant tout le monde avec une partie de mes tantes qui étaient là et n'avaient rien osé dire, mais l'une d'entre elles qui est aussi ma marraine m'avait dit « eh bien, dis donc elle est dure avec toi ! » et du coup à ma mère je ne lui disais pas ou plus ce que je ressentais parce que c'était compliqué.

1585.

1586. Je ne supportais pas non plus qu'on me dise « ne fais pas cela on va le faire » parce que je ne supporte pas - mais pardon parce que je n'ai rien contre les personnes qui ont un handicap plus lourd - mais je ne voulais pas qu'on me considère comme une handicapée et parce que j'avais une maladie qu'on me mette dans du coton... Et je me suis construite avec ça, parce que ce moment est un peu charnière dans la vie d'une jeune femme !

1587.

1588. Avec mon père c'était plus par pudeur parce que je ne voulais pas lui faire porter plus, mais sans les mots on se comprenait bien [...] dans ces années-là je me souviens m'être dit « eh bien finalement je n'aurai jamais d'enfant » parce que je ne voulais pas lui transmettre, et ça n'a pas duré. J'étais jeune j'avais quelque chose de génétique que j'étais susceptible de transmettre, du coup la réaction a été : « elle me bouffera pas mais elle ne bouffera pas non plus ceux qui viennent après ! Parce que le médecin l'avait dit il y a une chance sur deux que je transmette la maladie ! Et bien quelle chance ! » Et ma marraine m'a dit « il ne faut pas que tu dises cela, Marine tu peux avoir des enfants » et sa parole a fait son petit bonhomme de chemin et j'ai encore toujours envie d'avoir des enfants ; mais je n'en ai pas mais il y a d'autres choses qui se jouent avec mon histoire familiale...

1589.

1590. *Vous avez un compagnon ?*

1591.

1592. Non, je suis séparée, je n'en ai plus, j'en ai eu quelques-uns. On avait le projet de fonder une famille le dernier avec qui j'ai vécu mais on s'est séparés en 2008. Il a eu peur et moi je ne voulais pas avoir d'enfant avec quelqu'un qui n'en voulait pas. Et une des réactions qu'il a eues quand on venait de découvrir qu'il y avait une évolution au niveau de l'appareil respiratoire il m'a fait comprendre que c'était inhumain d'avoir des enfants avec un cas comme moi.

1593.

1594. *Il avait peur ?*

1595.

1596. Il avait peur d'autre chose, et je lui ai dit que c'était terrible ce qu'il me disait et qu'en fait il exprimait la peur qu'il avait de s'engager avec moi et qu'il essayait de m'atteindre par un autre biais, ce qu'il n'a jamais reconnu mais c'est là où j'ai compris que notre histoire était en train de partir en eau de boudin...

1597.

1598. Mais la réaction que suscite cette maladie : soit on s'en sert pour me le renvoyer en pleine figure, soit c'est la pitié, soit d'autres qui ont eu de la compréhension soit on n'en parle pas, soit des réactions bienveillantes de reconnaître ce fait-là mais de ne pas faire que mon identité soit cela même.

1599.

1600. Mon chemin depuis l'âge de 14 ans fait que j'accepte, ce qui ne veut pas dire que j'approuve, mais elle est là, et c'est avec elle que je suis là.

1601.

1602. *Vous n'êtes pas réduite à la maladie ?*

1603.

1604. Tout à fait !

1605.

1606. De toute façon, il n'y a pas d'indifférence et cela provoque et renvoie aux autres leur propre fragilité et de toute façon la maladie fait peur ou alors donne un regard plus attentif et du

coup j'ai toujours été prudente de la manière dont j'en parlais parce que je ne voulais pas de l'amitié et je ne voulais pas que l'on me traite différemment parce qu'il y a cette maladie, je reste Marine !

1607.

1608. *Vous avez beaucoup de recul, c'est un vrai travail !*

1609.

1610. Oui et il y a des gens qui m'ont aidée à cheminer et il se trouve que je suis croyante et cela m'aide à donner du sens à ma vie pour que je ne m'enferme pas sur une limite. Accepter que nous sommes des êtres limités et que ce n'est pas une tare mais au contraire c'est ce qui fait notre pâte humaine, notre richesse.

1611.

1612. J'ai eu autour de moi des gens qui ont compté sur moi, mon père en fait partie, qui m'ont aidée sur ce chemin de vie et ce regard là sur moi et j'ai pas fini, c'est tout un chemin de vie

1613.

1614. *Votre foi, vous la vivez dans un groupe ?*

1615.

1616. J'ai fait depuis gamine partie de l'action catholique des enfants, pendant longtemps, j'ai milité au sein de la jeunesse ouvrière chrétienne où j'étais permanente nationale, et depuis un peu plus de dix ans je suis membre de l'action catholique ouvrière, l'ACO et à la base ce sont des petits groupes où l'on partage ce que l'on vit, ses doutes, ses engagements et le sens qu'on leur donne même quand c'est trop troublant et comment peut-on agir là où l'on est avec ce que l'on est. On se retrouve tous les mois.

1617.

1618. *Vous arrivez à y parler de votre maladie ?*

1619.

1620. Oui je ne parle pas que de cela mais il m'arrive d'en parler !

1621.

1622. *[rires partagés !]*

1623.

1624. Pour moi, ça a été des moments importants. J'étais à la JOC quand j'ai eu mon diagnostic et je me souviens en avoir beaucoup parlé à ce moment-là et d'avoir eu des premiers regards bienveillants, qui ont accueilli la nouvelle avec moi et de ne pas en faire quelque chose de particulier mais de quelque chose qui arrive et de voir toute la vie que j'avais en moi.

1625.

1626. Je me souviens du regard des copines et du prêtre qui nous accompagnait, accueillait tout simplement, sans jugement, sans dire « ah ma pauvre ! » Je me souviens que le prêtre avait posé beaucoup des questions, et avec des gens comme lui, pouvoir me dire que ma vie a un sens quoi qu'il arrive et qu'il y en a un Autre qui est là et qui m'accompagne, enfin ça c'est ma conviction et je comprends qu'on ne puisse pas la partager....

1627.

1628. *Du coup est-ce que cela a changé votre regard sur Dieu ?*

1629.

1630. Je crois que cela a fait évoluer mon regard sur Dieu mais de toute façon j'étais à une période de ma vie où je changeais moi-même en passant d'une vie d'enfant vers une vie d'adulte, ce qui m'amenait à changer mon regard sur Dieu. La JOC m'aidait aussi à changer mon regard en dehors de la maladie parce que je venais d'une famille qui était du côté de mon papa très traditionnelle, même s'il avait de son côté évolué parce qu'il faisait aussi partie de l'ACO. En tout cas j'ai eu le sentiment que je n'étais pas toute seule, que Dieu était là et qu'il me portait.

1631.

1632. Après j'ai eu un prêtre qui m'a dit un jour - parce que j'avais demandé à avoir un accompagnement spirituel - que nos fragilités c'est nos forces, et avoir découvert que là aussi, Dieu nous attend, pas pour appuyer là où ça fait mal mais parce que quand on est fragile et qu'on est justement grand !

1633.

1634. *Mais, c'est saint Paul !*

1635.

1636. Oui justement l'épine, l'écharde, on avait pris ce texte-là et ça m'avait marquée au point de me dire, qu'il y avait quelque chose qui chemine en moi d'un Dieu qui me prend avec tout ce que je suis et que ce qui importe c'est que je sois humaine !

1637.

1638. Je me souviens après avoir terminé mes études, j'avais 20 ans et je venais de passer un BTS. Ca faisait 4 ans que je savais que j'étais atteinte d'une myopathie, je cherchais du boulot que je ne trouvais pas et j'ai décidé de partir en Angleterre. La recommandation du médecin de famille je l'avais enterrée définitivement !

1639.

1640. Je suis partie comme jeune fille au pair en passant par une agence et je me souviens d'une première famille, qui était intéressée par ma candidature et comme je voulais être honnête et qu'un jour il ne soit pas surpris s'ils tombaient sur un médicament, je leur ai expliqué que j'étais atteinte d'une myopathie à évolution lente et que cela n'avait pas d'incidence majeure sur le quotidien et que j'étais en capacité. La question de la dame au téléphone a été de savoir si c'était une maladie contagieuse ! Heureusement, j'étais assise ! Et j'ai dit bien sûr que non, mais elle ne sait pas, tout le monde ne sait pas ce qu'est une myopathie, et là elle m'a dit « non, je ne suis pas intéressée » et elle m'a vraiment blessée, quand bien même si j'avais été contagieuse je n'aurais pas fait n'importe quoi mais... du coup après je me suis dit est-ce que je le dis ou non et finalement oui, je vis dans une famille et prends des médicaments, il faut bien qu'ils sachent pourquoi je prends ce traitement.

1641.

1642. Quand on dit les choses c'est bien mieux sinon il y a tous les fantasmes... Pourtant, je lui avais dit qu'elle pouvait se renseigner sur des sites, mais non. La seconde famille a donc finalement accepté et je suis partie en Angleterre, c'était la première fois que je quittais la

famille pour une longue période. Je suis partie 6-7 mois et je me souviens avoir à ce moment-là tenté une expérience. Je prenais un traitement depuis 4 ans et je ne savais pas trop l'effet que cela faisait en plus ou en moins et je me suis dit « je vais pas en parler mais je ne vais pas le prendre... » [Rires]... J'ai arrêté les ampoules et le petit flacon et en fait je me suis rendu-compte que cela ne faisait ni chaud ni froid, que cela ne changeait rien du tout. Je suis rentrée en France et pris rendez-vous avec le dr X et je lui dis que j'ai tenté une expérience, en fait il est assez stoïque...et il me demande « ça vous a fait quoi d'arrêter ? » « rien ! » Je n'ai pas eu de sentiment de diminution, donc on a arrêté.

1643.

1644. Par contre j'ai continué les séances de kiné, avec celui qui me suivait depuis l'âge de 17 ans, mais quand je sortais de chez lui, j'étais épuisée, j'avais les muscles tétanisés par les exercices, et j'ai réalisé que ses exercices n'étaient pas adaptés à la situation. Quand je suis partie à Paris j'ai trouvé un kiné ostéopathe et il prenait les choses différemment et quand je sortais de chez lui j'étais bien ! en plus il me réapprenait à marcher en prenant conscience de ce qui se passait quand je faisais des pas ou quand je boitais. J'ai trouvé son approche vraiment intéressante !

1645.

1646. Et j'ai commencé à faire mon petit bonhomme de chemin sur la manière dont je voulais gérer la maladie et prendre soin de moi, où je réalisais aussi que mon corps est important. J'ai mis du temps à le comprendre, mais ça avance ! Quand je suis allée à Paris, j'ai expliqué à l'équipe nationale que j'avais besoin de temps parce que j'étais atteinte de myopathie. Cela m'a coûté parce que je ne voulais pas qu'on focalise là-dessus mais dans le même esprit d'honnêteté je voulais expliquer, ça fait partie de ce qui me compose, moi j'apprends à vivre avec - et cela a été entendu et accueilli sans jugement. Ils ont même fait attention de ne pas m'envoyer à pétaouchnoke-les-bains et ce qui était important pour eux ce n'était pas la maladie mais ce que j'étais...

1647.

1648. J'avais un rapport avec mon corps qui n'était pas simple, j'ai eu du mal, toujours dans un rapport de défiance où je me disais « cette maladie elle ne m'aura pas, mais du coup je n'étais pas bien avec mon corps.. ». Il y avait des choses que je ne pouvais plus faire : je ne pouvais plus courir parce que au bout de 10 m j'étais essoufflée comme si j'avais couru 2 km, monter les escaliers j'étais essoufflée au bout de deux étages, je pouvais pas porter des choses comme des femmes de ma corpulence pouvait faire...

1649.

1650. Et j'avais peut être tendance à transférer mon propre regard sur mon corps dans les yeux des autres, avec l'idée que de toute façon ils ne m'accepteront pas... J'avais peur de ne pas être aimée, j'ai toujours eu peur de la manière dont les hommes pouvaient me regarder et qu'ils auraient peur en apprenant que j'avais une myopathie et avec un mollet plus petit que l'autre, une épaule qui tombe c'est pas joli...

1651.

1652. À ce moment-là, on faisait les imbéciles sur la terrasse ou on était logés et on s'amusait à lever les bras - pour quoi faire ? Je ne sais plus ! - et j'ai réalisé qu'il y a un bras que je ne pouvais plus lever. J'ai pris conscience que la maladie évoluait par paliers avec une évolution, une stabilisation et de nouveau ... Et là on était en pleine phase où il y avait une atteinte de l'épaule donc j'en parle au dr X. qui constate qu'effectivement il y avait une évolution au niveau de l'épaule. J'arrivais plus à me redresser, mon corps n'avait plus les capacités de le faire, je me tordais le pied et je me rends compte que j'ai un pied qui s'affaisse du côté gauche. On fait des examens qui montrent que la maladie évolue du côté gauche mais sur d'autres muscles que à droite, voilà je ne peux pas siffler mais ça je m'en fous .. [Rires]

1653.

1654. Mon père est décédé en mars 98 et j'étais au début de mon mandat comme permanente nationale. En fait il a fait une crise d'épilepsie en septembre 97. Suite aux examens on lui diagnostiqué une tumeur au cerveau. Il est opéré, en décembre 97, puis il part en maison de convalescence et il décède en mars, c'était une tumeur cancéreuse mais sans métastase. Les médecins qui l'ont suivi ont souhaité faire une autopsie pour comprendre les causes directes du décès car pour eux il était dans une phase de rétablissement et en fait, ils ont trouvé une malformation cardiaque au niveau d'un ventricule qui en fait aurait pu s'arrêter à n'importe quel moment de sa vie. C'est une maladie très rare. Donc suite à cela, je demande que mes sœurs et moi on puisse avoir un examen, il s'avère qu'on n'a rien. Suite à cela je demande au dr X. s'il y a un lien éventuel entre cette maladie et le fait que mon père soit atteint éventuellement de la myopathie, le lien ne se fait pas... Pour moi on a renforcé la batterie des examens, il a aussi demandé un examen sanguin - j'avais mon diagnostic depuis dix ans - et il m'a envoyée à la S. On me dit que mon cœur fonctionne bien et que l'on ne trouve pas d'anomalie - mais en fait on ne voit pas toujours les anomalies qu'avaient mon père - mais l'analyse génétique confirme la présence d'une myopathie mais pas le type de myopathie en me disant que ce n'est pas une facio-scapulo-humérale... Et le dr X me dit alors ça doit être une orpheline ! Mais vous avez des symptômes qui se rapprochent, nian, nian...

1655.

1656. Et je me retrouve avec quelque chose dont je ne sais pas ce que c'est, sinon une myopathie orpheline ! Et là c'est assez troublant et je me suis dit qu'il y avait aussi des phases de digestion pour accueillir un corps qui s'affaiblit, période de turbulence où il faut accueillir la fragilité physique et l'incertitude de ce qui se passe, de l'évolution puisque j'ai des symptômes de la FSC mais quelle évolution, on n'en sait rien... Et le dr X. de me dire : « la seule certitude que l'on a, c'est que cela évolue lentement ! » soyons pragmatique ! Dont acte !

1657.

1658. Depuis plusieurs années, je savais que l'idée d'avoir des enfants étaient en moi parce que depuis le moment où l'on m'a annoncé le diagnostic à 17 ans j'avais envie d'enfant avec toujours la crainte par rapport à la maladie, mais en me disant que le plus important c'est la vie ! C'est de donner la vie, et je sentais bien que les choses avaient évolué et que j'arrivais à mettre des mots dessus. C'est dans ces années-là que j'ai pu évoquer avec le Docteur X cette perspective : «

comment ça se passerait, est-ce que je serai suivie particulièrement, et les enfants est-ce qu'ils peuvent être atteints ? » Et il m'avait dit qu'il avait eu une situation de jeune femme qui avait la même myopathie que moi et que leurs enfants étaient atteints du même type mais qui avait évolué, une variante. Il m'avait dit aussi qu'il fallait que j'envisage que la maladie pouvait évoluer pendant la grossesse avec une variation des symptômes. Je ne le sentais pas encourageant en même temps il ne m'a jamais dit qu'il ne fallait pas en avoir mais j'avais l'impression qu'il était plus sur les risques potentiels, mais c'était mieux qu'il me le dise, mais de la même façon qu'il m'a annoncé la maladie... Mais s'il n'a pas été formel pour cela et je discute souvent avec un copain qui est philosophe et qui travaille avec les médecins qui leur dit : « attention, vous annoncez des choses ! »

1659.

1660. Je me souviens que j'avais envie de creuser et de ne pas en rester au fait que cela évolue lentement et que ce n'est pas très grave ! Certes ce n'est pas grave mais j'avais envie de savoir de quoi il en retourne et de mettre un nom sur cette bête qui est derrière moi, et à ce moment-là c'était compliqué parce que j'avais toujours l'impression de tirer le Docteur X, de lui poser des questions, « et qu'est-ce que l'on fait après ? Et maintenant que l'on sait cela qu'est-ce que l'on va faire ? » Et il m'a proposé de faire une autre biopsie et là je suis devenue livide : encore !

1661.

1662. Et on allait la faire ailleurs, mais il me disait rien de la manière dont cela allait se passer et où on allait me la faire et là, je me suis fâchée avec lui, en lui disant que je n'étais pas un bout de viande et que j'avais besoin de savoir comment ça allait se passer et que je n'avais pas un souvenir réjouissant de la première fois, que c'était douloureux, que j'étais tombée dans les pommes... et j'ai besoin de savoir où on va me la faire, quand, comment, avec qui ? Je suis peut être anormale mais je ne suis pas au bout de viande où vous pouvez tester vos expériences, je suis un être humain... et en fait dans la journée il avait cherché à se renseigner auprès de la médecin qui allait m'opérer deux jours après, et la médecin chirurgienne me dit : « eh bien vous avez un médecin qui prend bien soin de vous parce qu'il m'a appelée je ne sais pas combien de fois ! » [*rire*]

1663.

1664. Ils n'ont jamais réussi à confirmer le type de la FSH, et à la suite de cela je suis revenue sur L., mais j'avais déjà fait mon petit bonhomme de chemin par rapport à la maladie et je commençais à intégrer qu'elle faisait partie de moi et que je devais avancer avec, et plus uniquement être « en guerre contre », du coup être plus en sérénité avec moi et peut-être aussi un chemin que peu à peu je continue à faire, d'accepter le corps que j'ai tel que je suis, avec cette limite-là, [*silence*]

1665.

1666. Entre temps le Docteur X. m'a renvoyée à la S. dans les années 2003-4 avant que je ne parte au Cambodge où je suis partie en coopération au développement en 2006. En 2004 j'étais déjà partie au Pakistan et en Inde.

1667.

1668. *Et votre médecin traitant ?*

1669.

1670. Je ne le voyais plus ! Et j'avais demandé au Docteur X si je pouvais partir et il m'avait dit que oui, simplement de faire attention de ne pas aller dans des pays où j'aurais dû prendre de la quinine contre le palu, donc je suis partie ! Les examens à la S. n'avaient pas montré plus que cela et à mon retour j'y retourne et là on voit un début d'atrophie au niveau de l'appareil respiratoire. Il m'envoie voir un pneumologue et toute une série d'examens avec des matériels techniques très sophistiqués, achetées suite au Téléthon, qui permettaient de mieux comprendre ce qui se passait au niveau des jambes par exemple, on m'a coupée de la tête aux pieds en milliers de petites rondelles, plusieurs prélèvements sanguins, une ordinaire, une pour le Généthon si j'étais d'accord.

1671.

1672. J'ai dit oui si cela peut faire avancer la recherche je suis plutôt favorable - et une autre qui allait être envoyée à Ma. où il y a un laboratoire de recherche spécifiquement orienté sur la myopathie FSC. Donc ils ont envoyé les échantillons là-bas et on m'a fait des examens cardiaques, un holter, et le pneumologue qui suspecte un début d'atrophie à l'expiration et peut-être à l'inspiration. Gloups, pour moi c'était compliqué parce qu'on touchait quelque chose de vital, ce n'est plus simplement ne pas lever les bras, courir ou marcher... C'est l'air qui rentre et qui sort et qui permet que l'on vive, on commence à rentrer dans des zones où dans ma tête ça fait pimpon ! Le vital est touché, ça n'a pas été facile d'accueillir cela - 2007 - et le pneumo voulait me revoir dans six mois pour voir quelle était l'évolution et de vérifier le problème d'inspiration et d'expiration. Et je me disais que tant que je peux expirer c'est qu'il y en a qui rentre...mais si j'ai plus rien qui rentre il n'y a plus rien qui sort ! [*Rires*]

1673.

1674. Six mois après je fais des examens, entre temps je m'étais séparée de mon compagnon, et là, les examens montrent que le problème de l'inspiration n'est pas confirmé mais que ce qui est confirmé c'est l'expiration. Il veut me revoir un an plus tard. Là, je me souviens avoir vécu ça comme une épée qui touche le haut de mon crâne. C'était pénible parce que en même temps je n'avais pas l'impression de ne pas pouvoir vivre normalement ni être en fin de vie, je savais simplement que je m'essoufflais plus vite que les autres et simplement j'avais l'envie de vivre, de vivre ce que j'avais à vivre ! J'avais des engagements, je continuais à faire des choses, à voir des amis, j'ai mis du temps à dire cela à ma mère parce que je ne voulais pas que cela prenne des proportions... J'en avais parlé à mes sœurs et je leur avais dit si vous avez des enfants, soyez attentives et moi j'avais envie d'enfants mais il n'y avait pas de père ! Et là, depuis, je suis toujours suivie par le pneumo qui me dit que l'évolution respiratoire est comme sur l'ensemble du corps avec une évolution lente, que ça reste plutôt mineur même s'il y a de fait une respiration qui est affectée quand je fais des efforts et que le problème est particulièrement sur l'expiration. Pourquoi la première fois il y a eu suspicion sur l'inspiration ? Et il m'a expliqué que parfois, quand on est fatigué il peut y avoir un examen qui pose question d'où l'intérêt de le refaire, pour éliminer un épisode passager.

1675.

1676. La dernière fois, il me dit mais vous avez une capacité vitale énorme ! Je lui ai dit que je savais, il me répond ce n'est pas de celle-là dont je parle [*rire*] et il me demande si quand j'étais plus jeune j'avais fait de la natation, ce qui est le cas et on a rigolé parce qu'il a bien compris à quelle capacité moi j'avais pensé et il me dit vous avez une capacité à emmagasiner de l'air dans vos poumons plus importante que l'ordinaire et dans une période de croissance vous avez dû développer une capacité qui vous aide maintenant beaucoup par rapport à l'atrophie que vous avez ! « bon, c'est bien, au moins il y a un truc bien ! » et maintenant on se voit tous les deux ans.

1677.

1678. Le Docteur X. a re-sollicité la S. pour connaître les résultats des examens de 2008 et en fait le retour du laboratoire de Marseille montrait quelque chose d'assez ambigu puisque cela démontrait j'avais une forme de myopathie proche de la FSH mais pas totalement et le Docteur X m'a dit que « j'avais une FSH mais pas vraiment ! »

1679.

1680. Ça veut dire quoi au juste, une ou pas une ? Et dans ma tête je voyais émerger quelque chose dont j'avais conscience depuis un petit moment : c'est les limites de la science, alors sans doute mon rapport au médecin qui a la science donc qui sait et là, lui-même il ne sait pas, et le Docteur X. m'a en fait expliqué que j'avais une variante !

1681.

1682. *Et comment vivez-vous cela ?*

1683.

1684. Pas mal, j'ai fini par intégrer le fait que la science a des limites et que l'on est toujours en recherche. Ce qui est aidant est que la myopathie évolue lentement, je sais qu'elle évolue mais je sais qu'elle est lente et comme dans le quotidien ça ne m'empêche pas de faire des choses de l'ordinaire, ce à quoi je tiens, je l'ai accueilli avec bienveillance. L'incertitude me fait moins peur, j'apprends à vivre avec, et pour moi ce n'est pas une résignation ni une fatalité et je ne m'écroule pas mais seulement je sais qu'aujourd'hui on ne peut pas faire plus, en revanche de mon côté j'ai fait un cheminement dans le choix des kinés qui me suivent.

1685.

1686. Récemment je suis allée un peu plus loin, en cherchant un kiné ostéopathe proche de mon domicile, la personne qui m'a accueillie m'a dit je suis sûre que vous seriez intéressée par quelqu'un qui pratique l'acupuncture et qui allie kiné, ostéopathie et médecine chinoise. J'avais fait du *tai chi* avant de partir au Cambodge et j'avais beaucoup aimé : sentir que le corps a des fragilités mais en même temps sentir comment il est, comment il vit les choses et il y a un processus dans ma tête pour accepter mon corps tel qu'il est et à en prendre soin peut-être de mieux en mieux !

1687.

1688. Récemment j'ai fait des gastro à répétition et mon médecin traitant traitait à base d'antibiotiques, tous les deux mois. Au bout d'un an je me suis dit c'est pas normal, les examens

ne donnaient rien et j'ai vu un auriculo-thérapeute qui me dit « vous faites une intolérance au saccharose », en expliquant que je ne l'assimilais pas, qu'il s'accumulait dans l'intestin ce qui favorisait le développement des bactéries et que le pancréas travaillait trop. J'ai essayé de remplacer totalement le saccharose par du fructose et effectivement je n'ai plus fait de gastro et tout un tas de symptômes ne se manifestent plus, du coup j'ai demandé au Docteur X. s'il pouvait y avoir un lien ! Mais pas de réponse !

1689.

1690. Récemment j'ai le TFL⁸⁴⁸ qui me faisait horriblement mal, un fil électrique tout le long de la jambe et depuis que je vais voir le kiné qui me fait des points d'acupuncture le long du trajet, j'ai quasiment plus mal. Aujourd'hui il y a un autre chemin que je prends par rapport à mon corps de femme, certes il y a une myopathie mais j'ai passé des caps dans la tolérance à la douleur et maintenant je ne me sens plus en guerre contre mon corps, je pense que j'apprendrais mieux à l'écouter, par exemple je fais des massages et cela m'apprend à me laisser toucher pour me faire du bien.

1691.

1692. *Est-ce que vous diriez que c'est une manière différente de prendre soin de vous ?*

1693.

1694. Oui complètement. Après je crois que j'ai conscience de là d'où je viens, ma famille a un rapport à la maladie compliqué. Ma mère a une maladie psychiatrique, ma grand-mère est décédée d'un cancer relativement jeune, mon grand-père maternel est décédé d'un cancer, mon père a perdu son propre père des suites d'une angine de poitrine, mes parents sont issus d'un milieu paysan où on y va ! Et une grand-mère qui avait une force de caractère. Si je veux je peux ! Et du coup, j'ai été construite avec tout cela et je suis un peu de ce tempérament mais j'ai appris avec le temps à être plus douce avec moi, plus tolérante, plus indulgente. Le rapport au médecin : mon père allait chez le médecin quand vraiment il ne tenait plus debout ! et je me souviens quand j'étais gamine et malade, par exemple, j'étais au lycée j'avais 39° et il a fallu que mon père m'engueule en me disant tu viens chez le médecin et tu ne vas pas à l'école, après j'ai eu la chance de rencontrer des gens qui avaient une autre façon d'appréhender leur corps...

1695.

1696. *Vous avez l'impression que les médecins aident à cette approche ?*

1697.

1698. Non, elle n'est pas facile notre approche, on est dans la maladie symptôme. La première que j'ai rencontrée qui avait un regard ouvert sur plusieurs approches et qui ne rejetait pas d'autres manières est celle que je vais voir et qui est homéopathe, mais c'était la première et c'est rare !

1699.

1700. Le rapport au corps que l'on a dans la médecine est très ... Les choses ont évolué dans la manière de dire la maladie Mais par exemple quand j'ai dit au Docteur X. que je n'étais pas un bout de viande, je suis persuadée que ce n'était pas la manière dont il me voyait, mais la

⁸⁴⁸ Tenseur du fascia lata, muscle fin, latéral, qui relie le membre inférieur à la ceinture pelvienne.

manière de faire me renvoyait cela et je me disais mais il n'y a pas moyen d'avoir une approche un peu plus globale ? Alors qu'on est des êtres de chair mais aussi avec un esprit, un cœur... et je continue d'aller le voir, il renouvelle mon ordonnance de kiné mais j'ai aussi un échange avec lui sur « est-ce qu'il a des nouvelles de la S, est-ce qu'il y a du nouveau dans la recherche, de nouvelles molécules.. ». Je le vois tous les six mois.

1701.

1702. *Vous avez été accompagnée pour faire tout ce chemin ?*

1703.

1704. Pas directement en lien avec la maladie en tant que telle, par contre j'ai fait le choix de faire une analyse pendant dix ans, où évidemment je parlais de la maladie mais ce n'était pas centrée sur elle. Le processus m'a permis de comprendre mon rapport à la maladie, de regarder qui je suis avec cette maladie, de me regarder avec indulgence et l'analyse m'a beaucoup aidée. Comprendre que dans mon rapport à la maladie, il y avait en arrière-plan la maladie de la mère, et moi je ne voulais pas être associée à ma mère et quand j'étais ado je me souviens que je ne voulais pas être elle et toutes les fois où on me disait que je lui ressemblais, je réagissais, même physiquement je ne voulais pas lui ressembler... C'est tout le cheminement de compréhension de ma famille qui m'a permis de faire mon propre chemin par rapport à la maladie.

1705.

1706. *Je ne sais pas si on peut faire tout ce chemin sans faire un travail sur soi ?*

1707.

1708. Oui je n'en suis pas certaine. Aujourd'hui ça va vous faire sourire, l'analyse je l'ai commencée en 2003 et j'ai arrêté en 2012, en mai. Et maintenant j'essaie de comprendre pourquoi à l'âge de 16 ans, ce truc me tombe sur la tête, alors que dans ma famille, personne qui boitait ou avait un problème musculaire parce que, dans une famille de paysans, cela se serait vu et avec un papa qui certes avait tendance à boiter mais plutôt en lien avec un mal de dos. Et la question actuelle est de savoir s'il peut y avoir un événement déclencheur d'une maladie certes génétique. Peut-être que je fais fausse route, mais maintenant je vois quelqu'un qui fait du décodage biologique ... On y croit ou on n'y croit pas mais j'aurais tendance à penser qu'il y a des événements qui sont tellement traumatisants que notre corps encaisse comme il peut le traumatisme, de la même manière je ne suis pas loin de penser que le cancer de mon père n'est pas né comme ça parce que pas de chance !

1709.

1710. Dans la configuration familiale je n'ai jamais pu compter sur ma maman, et quand j'essaie de me rappeler de la tête de ma mère quand j'étais enfant, la tête dont je me souviens est un personnage sans tête qui me revient... J'essaie de faire ce travail-là, j'en suis au début. Je suis quelqu'un qui a une estime de soi pas très élevée. Selon l'environnement et je peux très vite me sentir en insécurité intérieure surtout quand je ne me sens pas dans un environnement en confiance. La personne avec qui je fais cet encodage me disait que souvent les maladies de dégénérescence musculaire étaient liées à la question de l'estime de soi...

1711.

1712. *Vous avez dit cela au Docteur X ?*

1713.

1714. Pas encore [*rires*] ! Ça viendra, je verrai bien comment il réagit, mais là j'assume pleinement et je me dis que ce n'est pas possible que cette maladie soit venue comme ça, d'un coup ! Il y a quelque chose qui s'est passée et effectivement dans ma famille avec une maman absente psychologiquement et dans l'incapacité de pouvoir occuper sa place de maman, je me suis retrouvée très tôt dans une place de maman auprès de ma sœur, avec des responsabilités qui n'étaient pas celle d'une enfant, Et du coup avec la peur en permanence de ne jamais être à la hauteur de la tâche et je ne pouvais pas l'être et comme euh il y a des choses qui se sont jouées entre 14 et 16 ans, ma mère était souvent hospitalisée et des choses que j'ai enfouies... d'une maman qui se faisait du mal, qui buvait de l'alcool alors qu'elle avait des traitements importants, d'avoir été obligée de chercher toutes les bouteilles d'alcool dans la maison, dans un panier de les avoir descendues à la cave, d'avoir dit à mon père les bouteilles d'alcool si tu les cherches elles sont là et d'avoir dit à ma sœur cadette qui est arrivée pendant que je faisais la quête : voilà ce qui se passe, t'inquiète pas, je prends sur moi, tu m'aides et on ne dit rien à la petite sœur, pour protéger tout le monde, après voilà je ne suis pas Cosette, il y a des situations bien pires... Mais je me dis qu'il y a eu des traumatismes, maman qui est allée voir ailleurs, qui a quitté mon père, d'avoir été témoin de conversations téléphoniques qui m'ont marquée.

1715.

1716. *Maladie ou handicap ?*

1717.

1718. Maladie, c'est difficile de répondre à cette question... Pour moi la forme dont je suis atteinte ne m'empêche pas de faire des choses du quotidien donc cela peut être handicapant mais de façon mineure, handicap c'est être empêchée de faire.

1719.

1720. Maladie parce qu'il y a aussi quelque chose dans « le mal à dire » ! on a une idée de ma maladie mais c'est une variante de l'idée.

1721.

1722. J'ai été très touchée par une interview de Thierry Janssens qui décrit son chemin de vie. Comment il avait quitté son poste de chirurgien de haute renommée et que les situations auxquelles il était confronté, le mettaient physiquement mal, au point d'avoir des manifestations physiques de mal-être jusqu'au moment où ces choix lui créaient une maladie. Il a arrêté et parle de notre corps qui nous parle par des manifestations physiques de choses qui nous blessent et si on ne l'écoute pas on peut provoquer autre chose, le bouquin est " vivre en paix " et un plus récent « le défi positif ».

1723.

1724. *Maladie rare génétique ?*

1725.

1726. Je qualifie soit rare soit maladie orpheline, c'est-à-dire rare pas fréquente et orpheline elle est toute seule et c'est souvent le sentiment que j'ai d'être toute seule face à elle, et on a beau être

accompagnée. Je pense avoir un tempérament d'avoir envie de vivre, d'avancer, de ne pas m'asseoir sur le bord de la route, l'image qui me vient : être assise sur une pierre, au bord de la route en pleurant sur mon sort et en attendant ce qui va arriver ! mais en même temps ce cheminement d'avancer, d'essayer de comprendre, d'oser regarder les choses en face, de donner un sens sur le plan spirituel en regardant ce qui nous traverse, les doutes, les peurs, les manques de confiance... Mais en même temps on se sent souvent tout seul.

1727.

1728. Génétique ça fait penser au lien, comme si c'était irrémédiable, parce que cela t'est transmis mais en plus tu vas peut être le transmettre, et puis quelque chose où il n'y en a pas beaucoup, on ne sait même pas s'il y en a d'autres ; l'impression d'impuissance et que ce n'est pas facile de composer avec et en même temps je reste humaine ! Il y a des périodes où j'arrive mieux à gérer ce rapport au fait que l'on ne peut pas tout maîtriser parce que je me dis qu'il y a toujours à apprendre même des situations difficiles même de la maladie rare et génétique parce que même dans cette expérience là je ne peux pas tout maîtriser non plus !

1729.

1730. *On pourrait dire que la maladie a apporté du poids ?*

1731.

1732. Je ne dirai pas que la maladie a un sens mais elle permet d'affiner le sens de ma vie... Et d'accepter que... J'aime bien cette image qui dit que c'est à travers les failles que la lumière peut passer... s'il n'y a pas de faille, c'est opaque.

1733.

1734. *Quels seraient les mots de l'expérience de la maladie rare génétique ?*

1735.

1736. Cheminement de connaissance et acceptation de soi, on peut toujours dire que sans la maladie on a le même cheminement à faire mais de fait, la maladie nous amène à soi, comme un miroir, soit je ferme les yeux soit je me regarde avec bienveillance

1737.

1738. *Etes-vous dans une association ?*

1739.

1740. Non, j'ai cherché pendant un moment d'avoir des renseignements par l'AFM pour voir s'il y avait un autre médecin que le Docteur X. mais ils m'ont dit vous voyez le meilleur ! C'est le seul contact que j'ai eu, ils m'avaient proposé de faire partie d'un groupe de parole mais je n'en n'avais ni le besoin ni l'envie, non pas parce que je ne voulais pas partager mais parce que j'avais le sentiment d'avoir déjà des espaces de paroles.

1741.

1742. *Est-ce qu'il y a une asso de la FSC ?*

1743.

1744. Je ne crois pas, cela ne me manque pas mais si effectivement j'étais enceinte je chercherai peut être à me renseigner pour savoir comment ça se passe.

1745.

1746. *Pour les infos, êtes-vous allée voir sur Internet ?*

1747.

1748. Oui mais comme il y a un peu tout et n'importe quoi, j'ai préféré pouvoir à chaque fois, vérifier avec le dr X. l'information que je trouvais et ne pas rester seule devant mon écran, face à des informations dont je n'ai pas la compétence de savoir si l'info est bonne ou non.

1749.

1750. Plutôt que de fantasmer sur des choses qui peuvent me faire du mal, je préfère regarder mais en vérifiant derrière et j'ai un rapport prudent avec l'info, et pour moi c'est lui qui est le spécialiste mais en ayant accepté que ce spécialiste-là ait des limites et que l'on touche à la frontière de ce que l'on ne sait plus.

1751.

1752. Du coup, on a un rapport d'égalité, car moi, je ne sais pas et lui non plus, et on avance avec nos incertitudes et nos questions,

1753.

1754. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

1755.

1756. Je suis assez mal à l'aise. J'entends la démarche et la comprends en parle, j'ai conscience que c'est parce qu'il y a eu des dons que j'ai pu bénéficier de moyens que je n'aurais pas eu autrement, mais c'est très voyeuriste. On met en scène des enfants qui ont des maladies lourdes pour essayer d'accrocher la pitié des gens, des êtres qui n'ont pas encore la capacité de dire non. Je suis gênée d'être obligée de faire cela parce que cela veut dire qu'il n'y a plus au niveau de l'état les moyens pour aider la recherche qui ne devrait pas dépendre du contribuable. Est-ce que l'on ne peut pas faire des choix de la recherche mais avec le danger d'orienter dans tel ou tel sens selon les lobbyings, mais pour moi l'état devrait être garant de faire la recherche pour tout le monde, et la guerre en fonction du Téléthon ou du Sid'action... je n'ai jamais donné.

1757.

1758. *Pour vous est-ce important que la maladie soit visible ou invisible ?*

1759.

1760. Ma maladie, elle ne se voit pas tout de suite, par contre moi je sais, et je suis surprise quand on me dit « mais tu boites ? » Mince, elle se voit ! Je ne suis pas mécontente que cela ne se voit pas tant que cela, c'est quelque chose qui m'appartient c'est de l'intime, j'ai mis du temps à reconnaître que c'est lourd à porter mais j'ai la chance d'avoir 40 ans et je suis bien vivante...en même temps cela rend la chose...j'espère toujours avoir des enfants par voie biologique avec ce risque-là, et du coup je gère cela avec moi-même alors que si elle était plus visible, peut-être que l'on pourrait en discuter autrement, mais est-ce que j'en parlerai plus ? Je ne sais pas ! Mon travail à faire c'est celui de lâcher prise, celui de l'abandon d'Alexandre Jollien.

1761.

1762. *Dénomination de la maladie ? Vous en parlez en disant «elle» ?*

1763.

1764. Oui est-ce que c'est la myopathie ou la maladie ! C'est l'inconnue... je ne sais pas comment la qualifier ! C'est aussi une plante rare, une plante grimpante rare, ce n'est plus une adversaire.

1765.

1766. *Vous voulez rajouter quelque chose ?*

1767.

1768. J'ai envie de croire si je comprends par le décodage ce qui s'est passé, j'ai envie de croire que je peux arrêter le processus.

1769.

1770. *Peut-on peut dire que c'est de l'espérance ?*

1771.

1772. Oui bien sûr !

1773.

1774. *Est-ce que l'envie de croire peut aller jusqu'à « je crois que je peux ? »*

1775.

1776. Je suis en chemin, oui, et c'est totalement différent du « je peux je veux ».

1777.

1778. *Un immense merci.*

8 - Entretien avec la mère de Maëlllys, atteinte d'un syndrome de Rett, chez elle, durée 41 mn.

1779. On a eu des doutes sur le fait qu'il y avait quelque chose qui ne marchait pas puisque à 18 mois elle ne marchait pas. On a su après que c'était une phase autistique qui est une phase normale de la maladie, mais elle s'isolait un petit peu des autres et elle ne participait pas, elle se coupait des autres, elle était un peu différente des autres enfants.

1780.

1781. À la crèche ils avaient remarqué ça, mais ils ne savaient pas identifier ce qui se passait. Comme chaque enfant est unique, ils savaient pas trop et puis ils ont proposé de faire une crèche parentale parce que pour eux il y avait trop de bruit dans la crèche, donc on la mise avec une dame, une nounou qui avait trois enfants en garde. Ça s'est bien passé pendant six mois, puis la nounou a commencé à nous dire « il y a quelque chose qui va pas trop. » On est parti sur le fait qu'elle était peut-être sourde et on a fait des tests et effectivement elle avait des oreilles complètement bouchées, donc elle était bien sourde, donc on a mis des diabolos et on s'est dit que le fait d'avoir été coupée du monde expliquait son comportement mais ça ne s'arrangeait pas...

1782.

1783. On avait l'avis du pédiatre qui nous rassurait et nous disait « vous savez chaque enfant est unique, à son rythme, ne vous inquiétez pas » et au bout d'un moment ça nous a plus inquiété parce que la nounou trouvait son comportement un peu étrange. Nous aussi mais on n'avait que le recul de l'aînée et on ne savait pas trop... Et alors je ne sais pas comment ça s'est fini, on a fait des tests à l'hôpital... Mais je ne me souviens plus.. Je ne peux pas vous dire où c'était, je me demande si ce n'était pas plutôt au centre-ville, et là, le médecin m'a posé des tas de questions, mais je ne sais pas qui c'était, peut-être un pédiatre, et il a fini par conclure qu'il n'y avait rien d'anormal.

1784.

1785. *Elle avait quel âge ?*

1786.

1787. À peu près deux ans, et puis on a refait des tests et on a atterri à neuro - je ne sais pas comment - on a dû insister sur les tests, mais c'est difficile, on oublie, et là on est tombé sur un médecin magique, le Docteur R qui avait vu un cas comme elle et il a tout de suite dit, et fait le diagnostic de la maladie, il n'y avait pas de détection de gène à l'époque donc ce n'était que sur les symptômes et il nous a dit « j'ai vu une petite fille qui a les mêmes symptômes que votre fille » et c'est le premier à avoir mis un nom sur ses symptômes.

1788.

1789. *En quelle année ?*

1790.

1791. Je peux vous retrouver dans le carnet de santé, mais le Docteur R. c'est quand elle avait deux ans, maintenant elle en a 19 ! Donc il a donné le nom de sa maladie, mes parents qui étaient sur Paris se sont renseignés, on est allé voir un spécialiste à Paris sur cette maladie. Je vous donnerai le nom si vous voulez il doit être dans le carnet de santé, on a eu un rendez-vous, il avait aussi demandé des films de son évolution, et après avoir vu Maëlllys, il a diagnostiqué la maladie, confirmée après par la génétique puisqu'on a fait le test, après pour mon dernier.

1792.

1793. *Comment ça s'est passé quand vous avez eu le diagnostic ?*

1794.

1795. Un soulagement, vraiment, en même temps, on était triste. C'était la fin d'une recherche et en final, c'était un soulagement car au moins tout son comportement était expliqué parce qu'elle criait, ça inquiétait tout le monde. Je me rappelle ma grand-mère qui disait : « mais cette petite ce n'est qu'un cri, elle doit avoir mal ». L'évolution a fait que maintenant elle est heureuse, elle est tout le temps contente.

1796.

1797. *À partir de cela, que s'est-il passé ?*

1798.

1799. On n'a même pas envisagé de la mettre à l'école maternelle parce que on savait qu'elle n'y serait pas bien, donc en fait on a demandé une dérogation à la crèche à Ch. pendant au moins un an et demi pour qu'elle reste avec cette nourrice qui était très bien.

1800.

1801. Elle s'en occupait très bien, après nous on a déménagé et on ne pouvait plus bénéficier de la dérogation de la crèche puisqu'on n'était plus dans la commune et au bout d'un an il a fallu arrêter la crèche parentale.

1802.

1803. On est passé en hôpital de jour mais je devais rester sur place, c'était une horreur, c'était un truc bizarre, il y avait plein d'enfants handicapés, des sortes d'éducateurs, un psychiatre, avec qui ça s'est très mal passé et je devais être là au-milieu. Je ne faisais rien, j'avais l'impression de perdre mon temps, je faisais ça pour ma fille mais je ne sais même pas si elle y gagnait quelque chose ! Mais c'était tout ce que l'on nous proposait à l'époque, c'était ça ou rien et, au moins, on mettait un pied dans l'hôpital et dans une structure. Là, ça a bien duré un an, on avait des rendez-vous réguliers avec ce psychiatre...

1804.

1805. Nous, on cherchait une structure d'accueil pour Maëlllys et à chaque fois il nous disait « vous voulez vous débarrasser de votre fille ! » et ça énervait mon mari qui expliquait que non, mais que l'on cherchait une structure d'accueil parce qu'il fallait bien qu'on travaille. Mais lui très culpabilisant, une horreur ! C'était à chaque fois pareil, on était tous assis en cercle avec lui " alors comment va Maëlllys ?", et moi je voulais qu'on aide ma fille, mais moi je n'avais pas besoin d'aide, franchement ça m'agressait, il voulait rentrer dans ma bulle. Et c'était obligé, ça faisait partie de ce qu'il nous proposait pour essayer d'avoir une structure...

1806.

1807. À l'époque, il n'y avait pas grand-chose... Il n'y avait pas la MDPH, et nous on voulait jouer le jeu et ça a duré, on en avait ras le bol mais en même temps elle était suivie et c'était bien

...

1808.

1809. On était suivi en rééducation par un médecin qui était très bien (mieux que le Docteur Y, un peu froide) et il vulgarisait bien, à chaque fois qu'il parlait, c'était simple.

1810.

1811. Elle était aussi suivie par un kiné qui travaillait beaucoup dans un IMP Les P. où l'on est allé frapper en expliquant comment était notre fille et parallèlement on a su qu'il y avait une place qui se libérait et elle a été prise. Ça s'est super bien enchaîné parce qu'elle a été prise très tôt, à 4 ans, toute petite jusqu'à ce qu'elle ait une place à l'IME, parce que l'IMP n'était pas adapté pour le polyhandicapé, et ils se sont orientés sur l'autisme. On a eu aussi de la chance que l'IME ouvre parce que tout était pris en charge, et c'est eux qui viennent la chercher et c'est un confort super !

1812.

1813. *Que diriez-vous de votre vécu ?*

1814.

1815. Ça s'est bien déroulé parce que si j'avais eu conscience avant du peu de structures, du peu de choses mises en place, ça m'aurait fait peur, là, je n'ai pas eu peur mais ce n'était non plus notre façon de réagir. C'est peut-être ce qui nous sauve ! Mais je ne regarde pas trop l'avenir, mais c'est peut-être aussi une façon de se protéger, mais je reste dans le présent et je n'anticipe pas les problèmes qui peuvent arriver parce que de toute façon quand ils arrivent, c'est bien suffisant ! Mais notre parcours c'est une succession de chances et de rencontres, même pour le diagnostic parce que si on n'avait pas eu ce médecin on aurait galéré.

1816.

1817. *Par rapport à l'association ?*

1818.

1819. Je n'en ai pas eu le besoin, mais on ne va pas non plus dans une asso pour y chercher de l'aide ! Mais si au début on est allé à plusieurs réunions, sur Paris. Mais on n'y a pas trouvé plus, mais, si, on a appris des choses, il y avait des ateliers, sur la déglutition... Mais...

1820.

1821. *Est-ce que vous êtes allée chercher des informations ailleurs ?*

1822.

1823. Non, on reçoit le magazine de l'association, je le lis il y a des rubriques sur les différents problèmes et ça me suffit.

1824.

1825. *Votre médecin traitant vous a-t-il aidée dans ce parcours ?*

1826.

1827. Non, pas du tout. C'était un vieux médecin, il connaissait pas du tout la maladie mais il est adorable, très bon, mais non c'était le médecin traitant c'est tout !

1828.

1829. *En fait, vous n'étiez pas soutenue ?*

1830.

1831. Non, pas trop spécifiquement pour la maladie sauf l'E. qui prenait tout en charge, j'ai rencontré une diététicienne et tout sur l'orthopédie, la déglutition.

1832.

1833. *Actuellement comment va t- elle ?*

1834.

1835. Elle ne marche plus du tout, elle l'a perdue, mais on ne sait plus très bien à quel âge, elle l'a perdue petit à petit quand elle était à l'IMP. Au niveau communication, elle ne parle pas mais on communique avec les yeux, et on voit ce qu'elle ressent. Elle fait de l'apnée quand elle a peur, si elle n'est pas contente, elle râle et elle fait bien la part des choses parce que ici elle ne réclame pas les mêmes choses qu'à l'IME !

1836.

1837. *Est-ce une maladie ou un handicap ?*

1838.

1839. C'est quand même une maladie mais génétique c'est-à-dire pas avec un microbe.

1840.

1841. Une anomalie génétique parce que le terme maladie en terme courant ça veut plutôt dire contagieux... La maladie c'est vrai que...

1842.

1843. Un handicap, pour moi c'est plutôt moteur mais...

1844.

1845. Un handicap c'est un dysfonctionnement qui empêche de profiter de la vie comme les autres ! Ne pas être comme les autres ! C'est cela, c'est comme cela que je le perçois.

1846.

1847. *Pour vous qu'est-ce qu'une maladie rare génétique ?*

1848.

1849. [*Silence*] une maladie qui affecte peu de gens, de naissance (mais pas d'idée de la fréquence), C'est compliqué à diagnostiquer du fait de la rareté, peu connue par les médecins, pas de diagnostic prénatal, on ne va pas chercher toutes les maladies sauf s'il y a eu un cas dans la famille.

1850.

1851. *On a cherché chez vous la mutation ?*

1852.

1853. Non. Mais oui pour mon fils parce que on ne savait pas le sexe et au début il m'a dit que de toute façon ça coûtait aussi cher de chercher la mutation d'emblée que de chercher le sexe. On a eu la réponse très tôt, c'était important pour nous de savoir, on a attendu que nos parents

prennent leur retraite à côté de chez nous pour nous aider, cela a été fait aussi sur sa sœur pour savoir si elle avait le gène qui a été trouvé et de toute façon la mutation est spontanée et des rares cas où il y a des fratries, mais je ne sais pas ...

1854.

1855. *Le Téléthon ?*

1856.

1857. On ne s'y est pas engagé, ça m'énerve un peu ! Peut-être parce que nous on baigne dedans, mais c'est trop médiatisé à la télé. En même temps ils ont besoin d'argent ! mais c'est sujet à polémique, pourquoi on va donner plus d'argent au Téléthon, qu'au Sid'action ou aux petits frères des pauvres... certes ça touche les enfants mais les autres c'est les personnes âgées...

1858.

1859. Mais je sais que le gène a été identifié grâce aux recherches secondaires au Téléthon, et je le dis à mes élèves : « on a des banques de gènes, et je fais de la pub » mais moi ça m'énerve !

1860.

1861. Et en 1ère on travaille sur la mucoviscidose, les enfants de la lune avec un film sur Arte, et ils ont été très touchés, les élèves adorent la génétique, parce que c'est un peu de la médecine moderne pour eux et ça parle d'ADN et ça rejoint leur feuilleton, ça fait moderne, la médecine de l'avenir, la toute-puissance de la médecine, les mutants !

1862.

1863. *Comment faites vous comprendre la maladie de Maëllys ?*

1864.

1865. Pas de soucis au niveau des amis qui connaissent Maëllys depuis le début, mais moi, j'ai moins envie de faire des efforts pour sortir et du coup je ne sors plus. Avant on se décarcassait pour sortir, trouver quelqu'un où pour emmener Maëllys mais il faut la porter, porter le charriot, c'est l'horreur, pourtant le regard des amis n'a pas changé, c'est nous qui sommes un peu fatigués et moi je préfère ne plus sortir ... Le poids du handicap en vieillissant...

1866.

1867. *Est-ce que quelque chose pourrait vous aider ?*

1868.

1869. Elle est prise certains week-end à H, ce qui est lourd ce sont les vacances, parce qu'il n'y a personne pendant les vacances d'été, c'est une horreur. Elle est prise au Val de S. et on arrive à partir une semaine en juillet parce que H. nous la garde en principe une semaine dans la mesure des places libres, mais il n'y a pas le week-end dedans, il faut la nounou, et cela demande une organisation en amont qui est lourde, et eux nous le disent au dernier moment quand ils ont une personne en moins... Et nous ne sommes jamais partis avec Manon, parce qu'on ne ferait rien et on ne ferait que la plage et c'est pas mon truc, sport on ne peut rien faire ... Et si c'est pour faire des ballades autant que l'on reste ici, le problème surtout pour les autres.

1870.

1871. *Merci beaucoup.*

9 - Entretien avec Corinne, 40 ans, célibataire, de petite taille, association APPT, chez elle, durée 1h 10.

1872. Ma maman m'a raconté, mais il faut remettre dans le contexte, parce qu'à l'époque, il n'y avait pas tous les moyens que l'on a actuellement pour dépister des anomalies du bébé dans le ventre de la mère. Elle m'a raconté qu'à la dernière visite chez son gynécologue, il avait mesuré le ventre et il avait fait une tête bizarre. Il ne lui avait pas répondu quand elle avait posé la question. Après je suis née, et là tout de suite branle-bas de combat parce qu'ils ont vu que j'étais une personne de petite taille, je faisais 40 cm et pesais 3kg 450, donc j'étais quand même un beau bébé mais je faisais 10 cm de moins et le diagnostic pour eux était l'achondroplasie.

1873.

1874. J'ai tout de suite été mise en couveuse, mon papa et mon oncle m'ont emmenée sur Lyon pour faire des examens où on passe un tuyau dans la cuisse interne pour remonter jusqu'au cœur, et d'ailleurs j'ai une belle cicatrice, parce que à ce moment-là, on ne recousait pas les bébés ! Mais tout allait bien, un bébé petit mais qui allait bien, après je suis revenue chez mes parents et il n'y a pas eu de suivi complémentaire par la suite. Ma maman m'emmenait chez le pédiatre mais comme un autre bébé. J'ai remarqué par la suite que je n'ai pas eu les vaccins ce qui fait que j'ai eu la varicelle à 34 ans, ça fait bizarre à cet âge-là, mais sinon rien. J'ai marché à deux ans. J'avais souvent mal quand j'étais petite, j'avais mal au dos, aux hanches, je ne pouvais pas beaucoup marcher, j'avais les jambes qui étaient en canard (comme ça) j'étais très très cambrée. À 11 ans, j'ai eu des genoux qui enflaient avec de la fièvre, et mes parents m'ont emmenée voir une rhumatologue. Grâce à elle, on est allé voir à l'hôpital N. le prof M. spécialiste dans les personnes de petite taille. À ce moment-là, je devais faire 85-90 cm parce que maintenant je mesure 1 mètre, mais ça me paraît énorme de prendre 10 cm en 5 ans.

1875.

1876. À N. on a posé le diagnostic, une dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale. Il m'a fait rencontrer un chirurgien qui est connu et qui s'occupe des personnes de petite taille. Grâce à lui je marche maintenant mais aussi grâce à lui, j'ai eu pas mal mal !

1877. Il m'a opérée des hanches pour les remettre droites et diminuer ma cambrure, et il a alors découvert les genoux en X, il me les a remis droits aussi. Pour toutes ces opérations j'ai eu des plâtres, pour la jambe de la cheville jusqu'à là [*geste*] et j'étais allongée pendant 45 jours. Donc première jambe, deuxième jambe entre les deux un battement de 2-3 mois et les genoux j'étais plâtrée comme une momie, et c'est pas évident à cet âge-là ! Mais j'en garde des bons souvenirs, j'ai eu après pas mal de rééducation, et je n'ai pas bien marché avant mes 16 ans. Entre temps j'avais la chance d'avoir mes professeurs qui venaient à la maison, mes camarades qui me prenaient mes devoirs, mais j'ai redoublé des classes. Le diagnostic j'avais bien compris que j'avais des problèmes de cartilages ce qui engage des problèmes des hanches, des problèmes à marcher... Et par rapport à ça mon chirurgien m'a bien dit que si on n'avait pas fait les opérations, à 30 ans je n'aurai plus marché.

1878.

1879. *Il vous a bien expliqué ?*

1880.

1881. Oui, il a bien pris le temps et il a pris ma Maman à part, parce que les mamans se posent d'autres questions par rapport au futur ... Mais, oui, il m'a bien expliqué.

1882.

1883. *Quand on a réorienté le diagnostic est-ce que vous vous souvenez comment cela s'est passé ?*

1884.

1885. Moi j'ai toujours pensé que c'était une achondroplasie parce qu'on m'avait toujours dit cela, mais c'est mon chirurgien qui a posé le diagnostic. En fait le professeur M, on l'a vu pour qu'il nous oriente mais c'est le chirurgien qui a posé le diagnostic. Je m'en rappelle, on était dans une salle à part, et le chirurgien nous a pris moi et ma maman et nous a expliqué ma pathologie. Pour moi c'était des noms, je ne réalisais pas le futur. Je me rendais bien compte que j'étais petite, mais après au niveau de l'évolution, à 11-12 ans on se rend pas bien compte. À cette époque, il fallait être vraiment spécialisé pour poser le diagnostic.

1886.

1887. Après j'ai réussi à marcher avec parfois de très grosses douleurs aux hanches mais j'ai un des bons souvenirs de ma scolarité, mes camarades ils m'aimaient bien. Je me rappelle que quand on changeait de classe ils me portaient mon sac, j'avais un grand tabouret pour moi et à la même hauteur qu'eux et ils me le portaient quand on changeait de classe et par exemple mon prof de gym, il adaptait les cours pour que je puisse faire comme mes camarades. Mais, maintenant, je regrette que les enfants qui sont dans les écoles avec le même problème, ils ont plus de mal, ils se posent plus de questions par rapport à ce qui peut arriver et du coup cela met l'enfant plus à l'écart... C'est paradoxal ! Mais moi j'ai vraiment bien vécu ma scolarité, on me laissait me bagarrer avec les autres, comme un enfant normal !

1888.

1889. Après j'ai eu d'autres opérations parce que j'avais une hanche qui commençait à glisser, il m'a mis des broches. J'ai mené mes études tranquillement, je suis rentrée en psycho, à 21 ans.

1890.

1891. *Pourquoi la psycho ?*

1892.

1893. C'est un vaste débat ! Je voulais savoir comment les gens pensaient dans leur tête ! Bon mais durant mes études j'ai redoublé, et j'étais dans un amphithéâtre et en me levant ma hanche s'est coincée, une jeune m'a aidée et m'a raccompagnée chez moi. Et nouvelle opération au niveau de ma hanche. À l'âge de 26-27 ans j'en ai eu un peu marre, j'ai quitté la fac. Je me disais qu'on ne peut pas soigner les gens si dans notre tête on n'est pas bien. J'ai voulu travailler.

1894.

1895. *Ce qui veut dire que vous ne vous sentiez pas bien ?*

1896.

1897. Oui, mais ce n'était pas dû à ma pathologie, en tout cas, moi, je ne le sentais pas comme ça ! Mais plus à des relations dans mon enfance et j'allais voir un psycho, je faisais un peu de

l'agoraphobie, je ne voulais plus sortir dans la rue, je me sentais oppressée. Nous, quand on est différents, on voit les regards ! ma tante me dit : « toi quand tu sors dans la rue tu es une star ! Tout le monde te regarde ! » maintenant, les regards je les vois plus ou moins, et je les laisse passer...

1898.

1899. *C'est important cette histoire de regard ?*

1900.

1901. Oui, on se sent toujours observés, surveillés, après franchement c'est pas prenant pour moi parce que j'ai pris l'habitude, mais oui ça peut être lourd, c'est clair !

1902.

1903. Avant la fac de psycho, je commençais à avoir mal à la nuque et je tombais dans les pommes. Aïe ! Qu'est-ce qui se passait, rebelote à l'hôpital N. pour faire des examens et le diagnostic a montré une compression de la moelle épinière entre C1 et C2, ce qui me créait des évanouissements. Dans ma pathologie, du jour au lendemain, je ne savais pas trop ce qui pouvait arriver, moins maintenant parce que c'est stabilisé. Du coup grosse opération, où je suis restée presque un an à R. en rééducation. J'ai eu un halo et un plâtre, j'avais vu un halo quand j'étais enfant et cela m'avait fait peur, j'étais impressionnée, de voir le halo avec la petite chariote et les poids derrière ! Je me rappelle elle s'appelait Alette, après je suis devenue amie avec elle, c'était une petite jeune fille comme moi avec un physique très très maigre, je ne sais pas quelle pathologie elle avait mais ça devait être très lourd et elle portait ce halo. Moi j'avais le plâtre, j'avais la tête comme ça et le halo qui me fixait sur le plâtre, j'y suis bien restée trois mois et demi !

1904.

1905. *On vous a expliqué les risques de l'intervention ?*

1906.

1907. Je connaissais bien mon chirurgien et je voyais ses mimiques et il me disait qu'il n'aimait pas trop faire ces opérations-là, mais en même temps j'en avais besoin mais il m'a bien fait comprendre que c'était la moelle épinière et que cela pouvait être délicat... Par contre il ne m'avait pas parlé du halo... mais il l'a peut-être fait exprès, le plâtre je savais parce qu'ils l'ont moulé avant l'intervention. Je me suis réveillée la tête en arrière. Là-bas comme c'était un centre de rééducation, tout était adapté à ma morphologie actuelle : j'avais une flèche, où on est assis à cheval dessus et il y a comme des poignets de mobylette pour qu'on s'accroche, il y a une tablette devant où je pouvais me poser avec mon plâtre et du coup j'avais la tête plus droite et j'avançais avec mes jambes, et je me déplaçais partout avec ma flèche. Après petit à petit j'ai eu une minerve.

1908.

1909. Après ma sortie, j'ai commencé à trouver des petits boulots avec des enquêtes dans la rue, puis des petites missions dans des plateformes téléphoniques et grâce à ma boîte d'intérim, j'ai réussi à rentrer en CDI à la banque X. Je ne suis pas en agence, je suis conseillère multimédia au téléphone, j'ai les mêmes tâches qu'en agence, on doit vendre, on a des objectifs. Ça me plaît

mais le téléphone c'est usant et je me demande si je ne vais pas m'orienter vers un autre service. Je vais à la tour de la Part-Dieu, on est 5 équipes de 6, mais ça ne pose pas de problème, je suis autonome, je me débrouille toute seule. La première fois ça surprend mais après on ne voit même plus ma taille ! J'ai demandé des petits tabourets, pour l'imprimante, le fax si j'en besoin, mais rien de plus.

1910.

1911. Comme les entreprises ont besoin des personnes handicapées pour leur quota. Ils les chouchoutent ! C'est pas plus mal pour nous ! Parce que, dès qu'on a besoin de quelque chose, il peut y avoir un financement. Par exemple, là j'ai dit que j'étais fatiguée pour faire le ménage chez moi, et les derniers temps je passais mon week-end à faire le ménage et me reposer parce que ça me crevait, je ne voyais plus les amis... Donc la vie sociale un peu morte ! et du coup j'ai vu l'assistance sociale de la banque qui m'a dit « mais on peut vous payer une partie de la femme de ménage ». Donc j'ai la chance d'être sponsorisée par ma banque qui me paye une partie de la femme de ménage une fois par semaine et c'est parfait... C'est pour ça que je veux rester là où je suis, ça m'a vraiment soulagée parce que, quand je fais la salle de bain, ça veut dire que je grimpe dans la baignoire, le lavabo, je grimpe sur le tabouret et c'est multiplié par deux comme effort !

1912.

1913. Maintenant ça va, je m'entretiens et je fais du sport, dès que je grossis j'ai mal à la hanche donc j'ai mon régime interne, je fais du fitness et je me déplace en vélo, donc ça m'entretient et le vélo c'est très bien pour mes hanches parce que elles sont posées et en même temps elles travaillent. J'ai remarqué que dans ma pathologie, quand on reste souvent allongé ou assis on est ankylosé et à la rigueur il faudrait tout le temps que je bouge. Bon, pas jusqu'à l'épuisement ! mais plus je bouge et moins j'ai mal. Donc, je vais au boulot en vélo, avec un vélo d'enfant, donc sans vitesse et ça me donne bien mon autonomie, marcher je peux pas trop et ça dépend de quelle marche on fait, parce que si on piétine, là, je suis morte ! Bon je crois que même les personnes de tailles classiques le sont mais moi j'y suis avant elles ! Et puis il faut que je regarde de tous les côtés pour ne pas me prendre des sacs ou tout ce qui peut m'arriver dans la figure ! Ou alors que les gens me rentrent dedans parce qu'ils ne me voient pas et ça c'est un coup de fatigue que les autres ne peuvent pas imaginer... Mais j'en parle quand ça devient trop lourd pour moi, et qu'il faut que la personne comprenne !

1914.

1915. *Qu'est-ce que vous lui expliquez ?*

1916.

1917. Ben regarde moi, ma taille... Mais ils s'en rendent compte en me regardant ! Et ils voient bien que dans la rue quand il y a une foule, les gens ne me voient pas ! Parce que je me ramasse tout, ou bien s'ils me voient ils me prennent pour un enfant, de dos j'ai la morphologie d'un enfant. Une nuit où je rentrais chez moi, un couple m'a couru après... Ça partait d'une bonne intention parce qu'ils croyaient que c'était un gamin qui était perdu mais quand ils sont arrivés à ma hauteur, la femme a dit à son mari : quels cons ! Mais à moi ils m'ont rien dit, j'ai eu la

trouille de ma vie ! dans ma tête ils auraient pu s'excuser, mais ils m'ont laissée comme une chaussette rentrer chez moi. Ils ont bien vu que j'étais adulte et que je pouvais comprendre quand ils allaient me parler ! Mais les gens, c'est souvent comme cela qu'ils réagissent... C'est comme quand on me voit traverser la rue, on peut me dire « fais attention ! » ou on me retient pour m'aider à traverser et quand ils s'en rendent compte, ils lâchent la main... Un peu terrifiés et voilà ! Parfois ils s'excusent ... Ce sont des petites choses un peu lourdes...

1918.

1919. Je ne sais pas dans quelle image me mettre, ou plutôt dans quelle image ils nous voient parce que je sais que je suis une femme mais cette image-là, on peut dans un premier abord ne pas la voir et se fixer par rapport à ma taille et se dire mais c'est une enfant... Et pour moi un enfant c'est une fille, et pas un adulte avec sa féminité, que l'on parle à une adulte que l'on reconnaît dans ce qu'elle est. Je ne sais pas comment l'exprimer, mais ça m'a souvent touchée, ou j'avais l'impression de ne pas exister... C'était un problème existentiel. J'avais l'impression dans la rue qu'on me voyait et en même temps qu'on ne me voyait pas...

1920.

1921. *Paradoxe : vous dites quand on me voit ils sont terrifiés et, à la fois, ils ne vous voient pas !*

1922.

1923. Oui en fait ce qu'ils voient c'est l'apparence, mais après ils ne me verront pas tous par rapport à mon apparence de femme !

1924.

1925. *Est-ce que vous faites attention à cette apparence de femme ?*

1926.

1927. Non pas trop, peut-être plus maintenant ? Quand j'étais plus jeune non. Depuis toute petite, je me suis toujours dit que la vie je la menais pour moi, les autres ils pensent ce qu'ils veulent, moi je me dis qu'on a qu'une seule vie et que je veux en profiter ! la plupart des personnes sont là pour nous restreindre, nous castrer ! ils ont toujours leur mot à dire alors qu'ils ne sont pas dans notre peau et qu'ils ne peuvent pas savoir comment on le vit. Moi ma petite taille je la vis bien, c'est les autres qui mettent des problèmes !

1928.

1929. Dans la vie, je trouve que c'est super qu'on soit tous différents sinon on s'ennuierait, par mon vécu dans les hôpitaux j'ai rencontré des personnes extraordinaires parce que quand on a rencontré des problèmes physiologiques ou psychologiques, ça conduit à plus de maturité, à mieux comprendre l'autre et je remarque que je me sens bien plus à l'aise avec ces personnes-là.

1930.

1931. C'est pas parce que je me sens mal à l'aise avec les autres, mais c'est comme quand on se retrouve entre personnes de petite taille, on a moins de problème à parler de nos douleurs physiques ou morales et des problèmes que l'on peut avoir au niveau matériel, on peut échanger plus facilement, on se comprend mieux. Mais c'est vrai que j'ai compris ça très tôt !

1932.

1933. Et à la rigueur on va dire que je l'ai extrapolé que j'ai utilisé cette forme de pensée, parce que ma petite taille je l'utilise dans les boîtes de nuit : je peux être « gogo danseuse » et je sais qu'en ce moment, c'est un phénomène de mode, mais moi ça me va très bien, parce que j'aime bien m'amuser.

1934.

1935. *Je ne sais pas ce qu'est une gogo danseuse !*

1936.

1937. Et ben ça dépend il y a celles qui peuvent participer à une soirée où il y a un thème. Par exemple, dernièrement j'ai participé à une soirée anti halloween où c'était par rapport aux contes des frères Grimm, c'était sur Blanche-Neige et les sept nains, mais je ne faisais pas un des nains je faisais la sorcière ! on a aussi fait la fée clochette et pendant un petit quart d'heure on a fait une mise en scène pour refaire vivre le conte, il y avait le prince et la princesse, après j'ai fait la grand-mère, et après une petite copine de la fée clochette, donc ça c'est super on est déguisé avec une mise en scène. Je trouve mes déguisements soit dans le commerce soit ma maman m'aide, elle m'a fait par exemple le chapeau de la grand-mère avec des petits volants, la chemise de nuit qu'elle a adaptée, j'ai de la chance d'avoir une maman couturière !

1938.

1939. *Vous avez dit j'utilise ma petite taille ?*

1940.

1941. Oui par exemple, ma chemise de nuit elle est à ma taille, proportionnellement comme si j'étais une petite grand-mère, je dis que j'utilise ma petite taille parce que les personnes qui vont me voir ça va les étonner, les épater, je vois aussi de l'émerveillement et j'ai des personnes qui viennent me voir en me disant que c'était beau, que je suis très belle ! Mais j'aime pas trop quand on me dit ça, pour moi ce n'est qu'une apparence !

1942.

1943. *Qu'est-ce qui vous a amenée à faire ces soirées ?*

1944.

1945. J'ai toujours aimé faire la fête et à la rigueur c'est marrant, parce que c'est encore un paradoxe mais j'aime bien quand on me regarde, quand on est sur un podium. Il peut y avoir du gogo courtement vêtu (mais je tiens à dire que je ne suis pas nue !) et on peut danser sur le podium donc on est amené à être regardée ! Mais je ne trouve pas le même regard que j'ai dans la rue, alors bien sûr il peut y avoir des personnes qui vont avoir peur, que je vais trop impressionner, ça ça m'a toujours épâtée, ou avoir des réflexions du style "oh, la naine !" mais comme il y a beaucoup d'autres personnes qui se prennent au jeu, qui voient bien que je suis petite mais qu'en même temps grâce à ça j'arrive à émouvoir, à créer des émotions qui sont sympathiques ! Et dans le milieu de la nuit, j'arrive plus à trouver ma place, parce que j'ai l'impression d'être plus considérée comme une femme, c'est étonnant ! Alors est-ce que les gens sont plus cool, moins stressés par leur boulot, qu'ils font la fête ou est-ce que avec l'alcool ça les désinhibe ? Et du coup ils se lâchent un peu plus, mais oui, j'aime bien le paradoxe d'être gogo danseuse parce que j'aime bien comment je le fais, et puis j'aime bien quand on me regarde !

1946.

1947. *Ça fait longtemps que vous le faites ?*

1948.

1949. J'ai été découverte dans une boîte à Lyon, parce que j'étais sur les podiums. Ca me met à la même hauteur que les autres et on me gênait pas, donc j'avais trouvée l'astuce et j'ai toujours fait cela. Même dans mon petit patelin, j'étais sur les podiums pour pouvoir danser à leur hauteur et du coup, ils venaient vers moi.

1950.

1951. *Comme si la fête permettait d'être moins focalisé sur la différence ?*

1952.

1953. Oui, ou peut-être que la fête elle attire, parce qu'ils retrouvent en eux des choses qui me ressemblent... Je le fais un week-end sur deux, c'est parfois crevant, ça dépend de mon engagement physique, parfois c'est des passages d'un quart d'heure... le lendemain j'ai un peu de mal à marcher... mais après je me repose, une vraie chaussette posée sur le canapé et je ne bouge plus... pendant la soirée parfois on me demande d'aller chercher les gens mais je sais que parfois j'impressionne, ça m'a toujours épatée !

1954.

1955. À l'adolescence, j'avais des jeunes hommes qui venaient vers moi et je sentais qu'ils étaient bloqués, ils me disaient « tu m'impressionnes ! » et moi je comprenais pas pourquoi parce que pour moi, je suis normale et je ne voyais pas si c'était par rapport à ma taille et le fait que je me débrouille toute seule. Maintenant je crois que j'ai compris pourquoi. En fait ils se projettent à ma place et eux à ma place ils s'imaginent qu'ils n'y arriveraient pas, que ce serait trop dur pour eux avec le regard des gens et tout ce qui va avec...

1956.

1957. Et moi je suis une bonne vivante au milieu d'eux et j'aime bien discuter avec eux, leur dire des petites bêtises ou taquineries, j'aime bien rigoler aussi de ma taille ! Et j'aime bien quand ils en rigolent aussi parce que là c'est tout gagné, parce que moi mes amis ils m'en sortent : « si on marche vite tu vas courir, ou bien si on passe dans un endroit où moi je passe tout droit sans payer ! » et moi ce ne me dérange pas d'en parler, et ceux avec qui ça se passe bien c'est ceux qui viennent nous voir et même des enfants qui nous demandent pourquoi ? Et c'est très bien ! Parce qu'ils s'interrogent et après il suffit juste d'expliquer !

1958.

1959. *Et du coup vous avez beaucoup d'amis !*

1960.

1961. Oui et pour moi c'est vraiment très important.

1962.

1963. *Et au niveau de votre vie de couple ?*

1964.

1965. Je suis avec quelqu'un en ce moment que je connais depuis 4 ans et ça se passe très bien, ma pathologie, il ne la voit pas. Il me considère comme les autres, comme une femme ! À mon

adolescence quand j'avais 16-17 ans, j'avais une amie à qui je me confiais beaucoup et je me posais plein de questions et je lui disais « est-ce que tu crois que je pourrai faire l'amour ? Est-ce que ce n'est pas trop petit ? » Même quand on est de taille classique on s'en pose pas mal mais moi c'était ça, et elle me disait « mais allongés on a tous la même taille ! » Moi ça me faisait rire et je la croyais plus ou moins mais ça me remontait bien le moral ! Vis-à-vis des garçons, j'ai commencé plus tard, j'ai commencé par des petits bisous quand j'avais 12-13 ans et ça a stagné jusqu'à 18 ans où j'ai rencontré quelqu'un qui est tombé fou amoureux de moi (il l'est toujours le pauvre !) et lui ma taille il ne l'a jamais vue ! On était une bande d'amis et il n'y avait aucune différence et mon ami, je suis restée deux ans et demi avec lui, et on avait même des projets d'enfant. Après je me suis séparée de lui. C'est peut-être plus dur que les autres parce que soit la personne elle flashe sur nous malgré la taille, ou bien la personne va prendre le temps de nous connaître et ça ne la bloquera plus du tout ensuite.

1966.

1967. Les rencontres avec les hommes, avant je pensais - et peut-être que je pense encore maintenant ! - que s'il a le choix entre moi et une autre femme de taille classique, il choisira toujours la femme de taille classique en premier abord, après s'il la connaît ça change la donne. Maintenant je me le dis moins... Mais je me suis souvent mise à l'écart parce que je me disais je ne vais pas l'intéresser, je suis petite, je ne suis pas comme les autres... Avec une forme de renonciation, de tristesse, sans rancœur.

1968.

1969. Je n'en n'ai pas voulu à mes parents ni au fait que je sois petite et j'ai vite compris que c'était les autres qui mettaient la différence, parce que mes parents ils m'ont élevée comme mon frère et ma sœurs, comme les autres... pour moi c'était une forme de renonciation, de changer un peu ma forme de vie pour pas que cela me dérange et que je le vive bien, et en plus ça a été gagnant puisque je suis avec quelqu'un ! Donc, oui, j'ai renoncé mais avec la maturité j'ai repris confiance en moi et je me suis dit pourquoi je serai moins bien qu'une autre, je ne suis pas d'accord ! ?

1970.

1971. Je rumine pas mal et quand il m'arrive quelque chose, je me dis allez comment tu vas l'appréhender pour bien le vivre parce que je suis très positive ! Après je peux en parler avec ma meilleure amie qui comprend tout - c'est le rôle d'une meilleure amie ! - et elle aussi a une maladie génétique. On s'est confiées toute les deux et elle aussi, elle est avec quelqu'un, et j'en parle avec mes amis et en en parlant, j'arrive à vivre la situation positivement. Cette renonciation au niveau d'être avec quelqu'un m'a fait grandir dans le sens où j'ai pris confiance en moi et ça m'a permis d'être bien dans ma peau et de rencontrer des hommes ! Parce que quand on a une différence et qu'on est bien dans sa peau et bien ça fait tout, la différence on ne la voit plus !

1972.

1973. *Oui, vous dites bien que c'est l'autre qui fait la différence !*

1974.

1975. Oui, oui... Moi aussi je pourrai dire : « ils sont grands ! » [*rires*] Une fois j'avais une amie qui m'a dit « mais Corinne elle s'est trompée de planète où ils sont tous trop grands, parce que dans sa planète ils sont tous de petite taille ! »

1976.

1977. Moi je trouve que la différence ça fait grandir !

1978.

1979. Par rapport à la question où je peux donner la vie, je suis en fait tombée enceinte avec mon copain actuel et, lui, il n'a pas voulu le garder parce qu'il ne veut pas d'enfant, mais pas par rapport à ma pathologie, alors que pour moi c'est la question. Avec lui, j'aurai voulu essayer parce que je me suis renseignée à N. et le diagnostic sera tardif pour le bébé, parce qu'on ne décèle pas dans le sang et on ne décèlera qu'à six mois et c'est trop tard, et je pense qu'on ne doit pas avoir envie d'avorter à six mois et à la fois je me suis toujours dit que ma pathologie n'était pas un cadeau !

1980.

1981. Après, j'en avais beaucoup parlé avec P. et il m'avait dit « mais toi, tu l'as bien vécu ta maladie, alors puisque c'est toi qui va élever ton enfant, pourquoi est-ce qu'il ne le vivrait pas bien ? » mais en même temps c'est quitte ou double, mon enfant peut avoir un fort caractère mais il peut aussi mal le vivre... Du coup je n'ai pas gardé le bébé et j'ai avorté très tôt, mais il y avait aussi le papa qui ne voulait pas le garder et pour moi ce serait beaucoup de fatigue, et avec ma pathologie je crois que c'est beaucoup mieux d'être avec le papa, mais ça c'est vrai pour tous !

1982.

1983. *Vous connaissez la transmission ?*

1984.

1985. Si je le fais avec une personne de taille classique c'est 50-50. Après si je le fais avec une personne de petite taille le risque est encore plus important et il y a aussi un risque qu'il soit trisomique (25%, 25% de taille classique et 50% de petite taille). Après la nature fait ce qu'elle veut, parce que dans notre association j'ai une amie qui a la même pathologie que moi, elle est avec une personne qui est achondroplasie et ils ont deux enfants de taille classique ! C'est marrant ! elle m'épate ! Et en plus ils n'ont pas fait de test car ils étaient prêts à accepter quelle que soit la situation de l'enfant.

1986.

1987. *Vous dites de « taille classique ? »*

1988.

1989. Oui, au niveau de l'association on ne dit pas taille normale, peut-être que l'on comprend mieux quand on dit de taille classique, alors que taille normale c'est quoi ? pourquoi ce ne serait pas nous qui aurions la bonne taille et que l'on se soit trompé de planète ! Le dicton de l'association c'est « *accepter les différences, voir au-delà des apparences ! (APPT)* »

1990.

1991. Les petites tailles ce n'est pas toujours bien compris, une fois je l'ai dit au téléphone pour des cours de fitness où il n'y avait que des machines. J'explique à la fille au téléphone et je lui dis que ce n'était pas adapté pour moi, et elle me répond mais moi aussi je suis petite ! Et de lui répondre « oui, mais pas aussi petite que moi, et je lui dis un mètre, mais elle n'a pas réalisé ! » et je vais pas dire de très très petite taille !

1992.

1993. *Vous pouvez me parler de l'association ?*

1994.

1995. Je l'ai découverte par ma rhumatologue, et je l'ai rencontrée à 16 ans, on m'en a aussi parlé à N. et j'ai fait ma première rencontre à cet âge avec des gens qui étaient comme moi ! On arrive alors qu'on ne connaît personne, Alors que moi je me suis toujours vue grande, et par exemple on a une tête normale et à notre taille visuelle, donc premiers regard à ma taille, alors que d'avoir la tête en l'air parfois j'en ai marre... Quand les gens s'accroupissent alors-là, ils ont tout compris parce qu'ils le font d'eux-mêmes !

1996.

1997. Après, voir les autres nous renvoie à notre image ! Ouh là là, je suis comme ça ! Et dans l'asso, on a tous une pathologie différente. Passé ce cap, je suis allée vers eux mais bon, moi je suis proportionnée alors que P. ou M, ils peuvent avoir des problèmes de poumons, de cœur, d'organes associés, et la locomotion est dure dès qu'ils prennent du poids.

1998.

1999. Mais bon, on était entre ados qui me disaient « oui, mais toi c'est pas pareil, tu as moins de problèmes que nous ! », maintenant c'est moi qui dit spontanément que j'ai une pathologie différente.

2000.

2001. Bon, c'était un week-end avec du médical, de la fête et des ateliers pour les parents qui ont un petit bébé pas comme les autres et qui se posent plein de questions... Moi, je sais que ma mère elle m'a élevée comme les autres et je lui tire mon chapeau parce qu'à son époque ça devait être plus dur mais aussi moins dur que maintenant. Il y a eu une époque où mes parents ont cherché s'ils ne pouvaient pas faire des choses pour essayer d'améliorer l'avenir.

2002.

2003. Donc je suis allée à l'hôpital D à L. et ma maman a eu la lucidité parce que elle s'est rendue compte qu'ils voulaient se servir de moi comme un cobaye et ils voulaient faire un allongement des membres, mais comme j'étais proportionnée, ça m'aurait rendue difforme avec des longues jambes et bras et un petit torse ! Et avec ma maman on s'est enfuies de l'hôpital ! C'était très courageux !

2004.

2005. Oui et même maintenant, je n'envoie personne sur le CHU de X, parce qu'ils sont imbus de leur personne et ils ne veulent pas échanger avec ceux de P. qui connaissent mieux les pathologies sur les personnes de petite taille, et à X, il y en a encore qui font des allongements

des membres. Alors que pour mon chirurgien de P. ce qui prévaut avant tout c'est ma locomotion, mon indépendance !

2006.

2007. *Quel est votre engagement actuel dans l'association ?*

2008.

2009. Je suis déléguée régionale. L'association, j'y suis allée de 16 ans à 21 ans après j'ai pas mal fait la fête et j'y suis retournée vers 27 ans où j'en ai ressenti le besoin. À 16 ans c'était important de rencontrer d'autres et de se dire qu'on n'est pas tout seul.

2010.

2011. Déléguée, ça consiste à informer les parents, parce que c'est pas parce que on est petit qu'on est mal dans notre vie, qu'on n'aura pas de métier ! On a un site de l'association, et les parents nous contactent par ce biais ou bien ils contactent la présidente qui me les renvoie s'ils habitent dans la région. Après, on peut avoir des échanges au téléphone, par mail ou se rencontrer.

2012.

2013. Ils me voient adulte, je pense que ça les rassure, ça leur montre que c'est possible. Et puis je fais aussi rencontrer des personnes soit de taille classique soit de petite taille qui ont eu un enfant pour qu'ils puissent parler de leur expérience. On peut aussi parler de la mixité dans les couples, celle des tailles !

2014.

2015. J'organise 2 à 3 rencontres dans l'année, on apporte chacun un petit truc à manger, de tous les âges, des bébés, des enfants, adultes, des grands mères, tous les âges !

2016.

2017. *Vous êtes combien ?*

2018.

2019. On est pas mal, en Rhône-Alpes on est une cinquantaine plus les personnes que je ne connais pas, parce que ça les dérange ou bien « moi, je suis très indépendant, je n'ai pas besoin de l'association, je suis inséré dans la vie ! »

2020.

2021. Mais j'explique que je peux conseiller et orienter en particulier si on veut donner la vie et pour moi c'était très important en étant une femme de savoir que je pouvais donner la vie, que c'était possible.

2022.

2023. Et puis ça peut aussi servir de rencontre, on a des couples qui se sont formés. Mais moi j'ai été plutôt avec des hommes de taille classique (sauf un) et dans ma tête, ça va et un mot fort, je me dit « qu'il ne faut pas accumuler les tares ! » parce que si j'ai besoin d'un truc qui est trop haut s'il est petit comme moi, ça va être compliqué ! Mais je ne suis peut-être pas tombée amoureuse d'un homme de petite taille !

2024.

2025. Pour récupérer des sous, les adhésions, des dons, une subvention, après ils ont fait des procès contre des humoristes ! Et il y a eu aussi l'époque du lancer de nain et l'association a gagné, et le type n'a pas compris parce que c'était son gagne-pain ! Mais, moi, bien sûr que ça me dérange ! Et en plus c'est risqué et se faire encore plus mal que naturellement !

2026.

2027. *Et M.M?*

2028.

2029. On a toujours cherché un parrain, parce que plus on est connu et mieux on est accepté, donc PP l'a rencontrée, mais elle a toujours refusé de faire partie de l'association pour ne pas être dans un ghetto... On en a conclu qu'elle a un problème avec son image ? Donc on continue de chercher quelqu'un, j'aimais beaucoup ce que faisait M.M mais maintenant les feuillets qui plaisent beaucoup aux enfants, je trouve que ça la remet beaucoup dans l'imaginaire et le conte. Ca confine la personne de petite taille dans les contes, et pas en tant que femme adulte aimée par un homme... dans les contes, il y a les 7 nains, les elfes, Tom Pouce, les mini pouces, avant c'étaient les fous du roi qui étaient là pour amuser...

2030.

2031. *Ils sont tous très sympas et plutôt bénéfiques !*

2032.

2033. Souvent on nous compare à des anges-gardiens, des porte-bonheurs ! Mais des vrais rôles de théâtre, des rôles de femmes c'est rare ! Mais à mon avis ça va se développer avec le film *Les intouchables* et dans le film *Les années 80*, ils ont invité Gilbert Montagné.

2034.

2035. *Pour vous quelles sont les caractéristiques des maladies rares génétiques ?*

2036.

2037. La différence, existentiel, l'image, l'enrichissement, la construction de la personne, moi je suis bien contente d'être différente !

2038.

2039. *Est-ce une maladie ou un handicap ?*

2040.

2041. C'est une maladie, une pathologie parce que cela engendre d'aller à l'hôpital. Maladie j'aime pas parce que ça enferme alors que pathologie, ça me met dans une case mais pas la même que maladie qui pour moi a un aspect plus négatif. Pathologie, on a cette maladie mais il y a plus un aspect positif.

2042.

2043. Un handicap c'est quand on ne peut pas faire quelque chose donc oui c'est un handicap !

2044.

2045. *Serait-ce une pathologie handicapante ?*

2046.

2047. Oui parce que le monde n'est pas à ma taille, par exemple les distributeurs ! Ou les courses !

2048.

2049. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

2050.

2051. Je l'aime beaucoup, c'est essentiel, le peu ou le beaucoup d'argent qu'ils peuvent récolter c'est bénéfique pour tout le monde, idem pour l'information, on nous voit à la télé et de monter que même si on est handicapé, on peut faire des choses...et puis il y a la marche des maladies rares ! Il faut qu'on nous voie pour qu'on nous accepte, beaucoup qu'on nous voie ! Les gens ont besoin de cela.

2052.

2053. *Un immense merci.*

10 - Entretien avec la mère de Clotilde, 22 ans, atteinte d'une maladie de Cutis Laxa, chez elle, durée 1 h 27.

2054. *Tu as déjà témoigné à la télé, qu'en penses-tu ?*

2055.

2056. Après ça dépend dans quel état d'esprit tu y vas. Nous, c'était le tout premier Delarue, on y allait pour faire connaître la maladie et là où je peux dire qu'il y a eu un effet thérapeutique c'est que pendant le tournage, on a pu se dire des choses que l'on ne s'était jamais dites. Après sur certains reportages, quand on a compris le mode de fonctionnement et les attentes de la télé, même si je connaissais un peu avant, on a su dire là je veux, là je ne veux pas, là vous y allez et là vous n'y touchez pas. Après c'est parce que nous aussi on a une culture psy qui nous a permis de faire cela, parce que, dans la famille on a toujours été sensible à la parole, au dialogue, à toutes les implications psy sur tout, ma sœur aînée est psychiatre mais je comprends que si on n'est pas prêt à faire cela ça peut abîmer...

2057.

2058. *Oui, après il faut être informé !*

2059.

2060. Voilà et il faut bien poser les règles de ce que l'on veut. Après c'est clair que les maladies rares nous mènent à l'audio-visuel parce que cela appelle la corde sensible, ça fait pleurer dans les foyers et ça donne de l'audience, mais à partir du moment où tu le sais, et où tu poses tes limites, c'est là où tu peux y trouver un effet thérapeutique, si tu y vas naïvement tu te fais bouffer... Il y aussi tout le contexte d'image...

2061.

2062. Par rapport à la Cutis Laxa, c'est vrai que pour Clotilde ça a réellement changé le regard des gens. Après le « ça se discute » et tous les Téléthons, comme on a de la famille un peu dispersée en France, quand on voyageait les gens disaient « oh c'est la petite fille de la télé » et ces termes signifiaient qu'il y avait tout autre chose dans le regard qui n'était plus « c'est quoi celle-là ? qu'est-ce qu'elle a ? » mais « ouah, elle est passée à la télé ! » Pour Clotilde c'était très important d'avoir enfin un regard admiratif et non plus un regard suspicieux, critique, négatif et ça a donné un regard positif, elle avait 8 ans.

2063.

2064. Juste avant tout cela, j'ai le souvenir d'une promenade sur la plage avec elle où il y avait une maman dont le fils était un peu plus loin, Clotilde était devant moi et la maman a hurlé au moment où je passais devant elle : « tu as vu ça doit être une naine, tu as vu la tête qu'elle a ! » tu vois le type de regard que c'était !

2065.

2066. Et peu après il y a eu la télé et tout et c'était « oh la petite fille de la télé ! » Donc pour Clotilde c'était vraiment bénéfique, elle était différente mais la différence n'était plus la même et c'est ça le travail de nos associations c'est de renverser la différence en différence positive parce que je pense que pour beaucoup, pas tous, parce que chacun le vit à sa façon, il y a une part de

richesse, si on arrive à traverser les difficultés et en fonction du stade où on en est, par rapport à l'annonce, au vécu, si on est né avec, si tu as ta vie qui se transforme...

2067.

2068. Mais Clotilde ça a été un cadeau dans ma vie parce qu'elle m'a obligée à me dépasser, à faire un travail sur moi-même que je n'aurais probablement pas fait autrement, de me remettre en question et ça m'a donné un accueil de l'autre et une tolérance que je n'avais probablement pas avant car j'étais coincée dans mes certitudes, la vie c'est comme-ci, ou comme-ca, mais quand tu as un enfant différent et le jour de l'annonce « vous êtes tout seul, on n'en connaît pas d'autre, il y a rien, au revoir madame, débrouillez-vous ! »

2069.

2070. *Tu peux raconter comment cela s'est passé ? Si ce n'est pas trop dur !*

2071.

2072. Oh non je l'ai raconté tellement de fois mais à chaque fois je me dis « tiens il y a un truc que je n'avais pas vu ! » Clotilde est née 4ème d'une fratrie avec dix ans d'écart avec la dernière des trois grands. Naissance, grossesse normale, RAS. Aucun diagnostic à la naissance. C'est le papa de Clotilde qui a dit : « mais elle a une peau particulièrement souple et douce » mais c'était quelqu'un de bipolaire et je voulais temporiser et surtout je ne voulais pas voir.

2073.

2074. Mes parents étant sur Paris j'ai dit on va à l'hôpital RD pour m'en assurer, c'était pour les vacances de Noël. Je vais à l'hôpital en consultation, mais ce jour-là, il n'y avait pas de consultation dermato, ils me disent que le plus simple est d'aller à l'hôpital S.L. ils sont spécialistes. Je vais à la consultation générale où on est d'abord vues par une interne qui nous prend dans un box et nous dit « ça vous ennuie si j'appelle un autre médecin ? », mais moi, j'étais dans ma certitude que la fille n'avait rien.

2075.

2076. Là c'est le professeur D. qui nous dit : « là il y a quelque chose », elle a probablement dit « élastolysis » mais avec des termes savants que je n'ai pas compris à ce moment-là ! et elle me dit que c'est une maladie génétique rare, il n'y a peut-être pas que la peau et il faut que je vous voie en consultation spécialisée, on est lundi j'ai ma consultation mercredi, venez, je vous prends un rendez-vous pour mercredi, au revoir Madame !

2077.

2078. Mes parents habitent à 35 km de Paris, je n'ai absolument aucun souvenir du trajet de retour, une fois la porte fermée, personne qui aurait pu me dire « madame vous venez d'avoir une annonce violente, est-ce que je peux vous aider à quelque chose ? »

2079.

2080. Je suis rentrée chez mes parents où je me suis écroulée et deux jours après on était à la consultation de D. où il y avait 5 ou 6 médecins autour et où là, on nous a tout débarrassé sur toutes les formes de Cutis Laxa (il y en a 5) avec tous les symptômes associés de toutes les formes, c'est-à-dire en gros il n'y avait rien qui allait, tous les organes pouvaient être atteints y compris un retard mental et avec une épée de Damoclès d'emphysème et voilà...

2081.

2082. On a posé forcément la question de l'espérance de vie, où elle nous a fait cette réponse : « il est peut être possible que Clotilde n'ait probablement pas, tout à fait, la même espérance de vie que tout le monde ! » Allez démerdez vous avec ça !

2083.

2084. « Mais il n'y a pas que le peau il faut faire un bilan complet interne, je programme un rendez-vous en hôpital de jour. »

2085.

2086. - « Est-ce qu'il y a une association ? » « Non ».

2087.

2088. - « Est-ce qu'il y a d'autres malades ? » « On n'en connaît pas ! On s'est penché sur la littérature depuis lundi, il y a une centaine de cas rapportés dans le monde ».

2089.

2090.- « Est-ce qu'il y a un traitement ? » « Non ».

2091.

2092. - « Est-ce que vous faites des recherches ? » « Non ».

2093.

2094. - « Bon au revoir, on vous tiendra au courant pour le rendez-vous de l'hôpital de jour. Au revoir madame, au revoir monsieur ! »

2095.

2096. Personne pour nous accueillir et avec mon mari et Clotilde on est rentrés, tous seuls. On n'a pas eu vraiment d'explication et ce que je sais aujourd'hui c'est qu'ils nous ont asséné toutes les complications de tous les types. Il y en a cinq mais on sait aujourd'hui qu'il faudra refaire une classification car il y a beaucoup plus de formes que cela, mais, nous, on a eu la totale !

2097.

2098. Tu t'imagines, c'est une tornade, un tsunami, un tremblement de terre quand il y a tout à la fois et puis tu rentres tout seul et démerdes toi avec ! C'était entre Noël et le jour de l'an, Clotilde avait deux ans. On est rentrés chez nous et on a eu le bilan en février, donc on est resté tout ce temps-là sans rien, sans aucun contact. J'ai eu la chance d'avoir un excellent médecin de famille, médecin de campagne comme il y avait à l'époque, il s'est renseigné et il nous a expliqué ce que l'on savait à l'époque.

2099.

2100. En février j'étais avec maman, et dans la même journée d'hôpital de jour Clotilde a eu tous les examens possibles et imaginables, à jeun depuis 7h30 le matin sans le droit de boire jusqu'à 4h de l'après-midi, et quand on lui a fait le transit gastro duodéal on était 4 à la tenir dont moi, et à la fin de la journée une infirmière nous a dit « et bien je ne sais pas si un adulte pourrait supporter une journée pareille ! »

2101.

2102. Là aussi toute seule avec maman à passer d'un lieu d'examen à un autre, heureusement que maman était là, le dernier examen qu'elle a eu était l'examen ophtalmo et franchement elle ne

voyait rien du tout mais elle en avait tellement marre qu'elle leur racontait que des conneries, sur un chien elle disait que c'était un vélo... Mais elle n'en pouvait plus...

2103.

2104. Donc on est rentrées et on a attendu encore un certain temps avant d'avoir les résultats du bilan qui a montré qu'elle avait une base aortique dilatée et un estomac diverticulé et pour le reste tout allait bien. Donc pas de traitement, une surveillance cardio par un professeur humain, adorable, gentil qui l'a bien suivie comme il fallait et qui devant la base aortique stable a décidé qu'on pouvait ne surveiller que tous les deux/trois ans...

2105.

2106. Et puis on est restés comme cela, tout seul, avec le regard des gens, on avait un nom de la maladie c'était déjà quelque chose mais on ne pouvait faire aucun projet d'avenir parce qu'on avait cette épée de Damoclès de l'emphysème. On nous avait dit il peut y avoir une déclaration tardive et l'emphysème ça ne se guérit pas, paff prenez-ça dans la figure et voilà.

2107.

2108. Jusqu'à ce qu'elle ait 8-10 ans on est restés tout seuls et quand Clotilde avait 8 ans on a quitté l'A.e pour l'I.

2109.

2110. Avant même la naissance de Clotilde, on avait toujours participé au Téléthon, envoyé un don. Pour celui de 2000 un des villages de l'I était centre de promesses, donc il se passait beaucoup plus de choses et là, c'est Clotilde qui nous a dit « moi, je voudrais faire plus de choses que d'habitude et j'aimerais bien y participer ». Il devait y avoir un reportage, on a pris contact avec l'équipe et c'est ce premier reportage qui a été réalisé sur le catamaran et a été diffusé au Téléthon. Vu le caractère du personnage, elle a tout de suite marqué les esprits et n'a pas eu peur d'une caméra et c'est à la suite de cela que Delarue est venu pour la première émission.

2111.

2112. C'est aussi à la suite de cela que d'autres malades français nous ont contactés parce qu'ils avaient vu Clotilde à la télé et chacun dans son coin s'est dit « mais je ne suis pas tout seul ! »

2113.

2114. Au même moment il y a eu le développement d'Internet, à l'époque j'ai cherché et trouvé 4 malades, une au Japon, une en Angleterre et deux aux U.S. Dès le début nous on s'était dit si on connaît d'autres malades, on fera une association, parce que c'est pas normal - et là je reviens à ce que je te disais de ma culture psy - qu'on fasse des annonces pareilles et qu'on laisse les gens seuls se démerder avec des catastrophes pareilles sans personne pour les entourer, les accompagner, les aider...

2115.

2116. Mais tant qu'on était tout seuls on ne pouvait rien faire tandis que là, on était 8 familles et on a créé l'association le 11 novembre 2001. Avant la création, il y a eu tous ces gens qui nous ont contactés, que l'on a rencontrés et à chaque fois ça a été quelque chose d'extraordinaire.

2117.

2118. La première française qui nous a contactés c'était Yana dont les parents étaient à A, quand on l'a eue, Clotilde était à l'hôpital et elle a fondu en larmes de joie. Ce qui a été le plus important pour nous c'était la première fois où on a rencontré un adulte ! on pouvait enfin projeter un avenir, on pouvait enfin se dire qu'elle avait des chances de devenir adulte, puisque avant on était dans le flou, on ne savait pas, on ne savait rien, il y avait cette épée de Damoclès. Un des assistant du prof D. avait fait une thèse sur le cas de Clotilde mais elle ne rentrait dans aucune case, elle était ni dominante ni récessive, ils ne savaient pas où la caser et tant que l'on n'avait pas rencontré un adulte on ne pouvait pas se projeter dans l'avenir. La première adulte était Théodora, c'est la maman de deux petits garçons qui sont également atteints, et sa maman aussi mais elle ne veut pas en entendre parler...

2119.

2120. Être la présidente de l'association m'a aussi énormément appris. Ça m'a enrichi et appris à relativiser le contexte pour Clotilde, parce que j'ai vu des cas plus lourds que le sien, des parents qui ont perdu leur enfant, des parents dans une souffrance impossible. Je pense à Théodora qui avait 23 ans quand on s'est rencontrées et pour elle, c'était une révélation : elle pouvait enfin être crédible parce que, avec sa mère qui était atteinte comme elle, elles avaient fait le tour des grands professeurs de dermato et s'étaient pris des réflexions du style « vous savez il y a des gens qui ont un gros nez, des grandes oreilles et vous vous êtes comme cela et il faut faire avec ! » et quand on se prend des réflexions comme Clotilde a pu entendre : « ouh la sorcière », elle disait « mais j'ai une maladie », et on lui demandait mais c'est quoi cette maladie et elle disait « ben, je ne sais pas... » Théodora n'avait aucun nom à mettre et était dans une souffrance psychologique depuis 22 ans et elle n'avait jamais eu aucune réponse... Elle a vu Clotilde et a dit mais c'est pas possible, c'est moi quand j'étais petite !

2121.

2122. Du coup on l'a mise en contact avec un médecin, le prof S. sur Nantes qui a posé le diagnostic. Aujourd'hui avec les centres de références on a des outils extraordinaires, s'ils avaient existé à l'époque, on n'aurait pas vécu les mêmes galères !

2123.

2124. *Tu crois que tous les malades sont diagnostiqués aujourd'hui ?*

2125.

2126. Non, c'est nous qui avons ces ressources-là pour orienter les gens mais les médecins n'utilisent pas ces ressources là... Pendant les 8 ans qui ont précédé la connaissance des autres malades en fait, c'était toute cette famille. A chaque fois que l'on connaissait quelqu'un de nouveau on avait le sentiment de retrouver un membre perdu de notre famille ! ce n'est pas pour rien, on a une base génétique commune donc on est un peu de la même famille, mais avant tout cela il a bien fallu se débrouiller tout seul !

2127.

2128. Aider Clotilde à grandir, lui apporter les réponses qu'on pouvait lui donner mais elle se prenait des réflexions dans la figure, ne pas l'enfoncer... Je reviens sur cette maman à la plage, cette femme et je me suis dit : « je fais quoi, je lui en colle une ? ça c'est ma première réaction

épidermique, je vais la voir et je lui explique ? » Non, la priorité c'est Clotilde parce que Clotilde avait entendu donc je lui ai dit « des cons il y en aura toute ta vie, ça ne sert à rien de vouloir les rendre intelligents ! Concentre-toi sur les gens qui en valent la peine et laisse les autres au bord de la route. » Mais encore une fois c'est parce que j'avais une culture de ce que les mots peuvent faire, arranger ou abîmer, qu'il y avait ce choix d'accompagner ma fille sur son chemin, elle a un tempérament fort, mais ça n'a pas toujours été rose de l'élever parce qu'elle a du tempérament et aussi parce qu'on a voulu qu'elle ait cette force pour affronter les gens.

2129.

2130. *Et ton mari ?*

2131.

2132. Souvent dans des réactions inversées par rapports aux réactions classiques. En fait, il avait une attitude plus maternante et moi plus paternante. On était tous les deux dans un truc de culpabilité, parce que quand on met au monde un enfant différent, tu as forcément un passage par la culpabilité mais on le traduisait différemment.

2133.

2134. On était dans la culpabilité et l'envie de ne pas voir la maladie. Moi mon attitude était « ma fille aura la vie normale d'une petite fille normale. Tiens donc, il y a une maladie et je ne veux pas le savoir ! » On avait la chance qu'il n'y ait pas de handicap moteur et qu'elle puisse mener une vie quasiment normale, classique ! Mon mari, lui, il « pleurait » avec elle, quand elle rentrait de l'école en racontant qu'elle s'en était pris plein dans la tête, il était très enveloppant, très entourant, à dire : « ma pauvre petite Clotilde », et à rentrer aussi dans sa culpabilité à lui et sa problématique de bipolarité. Moi quand Clotilde me disait ça c'était « on va reprendre tout ça depuis le début : toi tu as commencé par faire quoi ? » et régulièrement c'était elle qui avait commencé, qui avait titillé en premier. Donc au final au bout de quelques temps elle n'en parlait plus qu'à son père et elle savait bien l'emmener là-dedans. Mais au final tous les deux on vivait aussi mal d'avoir un enfant malade !

2135.

2136. *Vous vous êtes fait aider ?*

2137.

2138. Oui mais pas spécifiquement, mon mari était suivi pour sa bipolarité et moi j'ai fait des démarches personnelles mais jamais de façon spécifique, parce que pour nous c'était un élément parmi les autres dans notre vie ! Par contre ce que je regrette c'est que le frère et les sœurs de Clotilde eux n'aient pas vraiment décortiqué mais ils ont fait leur propre chemin... Mais on ne nous a jamais rien proposé !

2139.

2140. *Et aujourd'hui ?*

2141.

2142. Une chose extraordinaire pour moi, c'est que grâce à tout cela et à tout ce que l'on a fait avec les médecins que l'on a su intéresser, le gène pour Clotilde vient d'être trouvé. C'est une mutation *de novo* à forme dominante. Pour elle, ça change tout et pour moi ça change tout parce

que elle pourra avoir un DPN⁸⁴⁹ et donc faire des projets. Celui qui a trouvé est aux U.S, et maintenant il y a des souris Cutis Laxa, c'est Z. C'est lui qui a fait la présentation sur le Cutis Laxa et les animaux en France. Il y a le centre de référence de N. et l'équipe de P, qui travaille sur la connaissance du Cutis Laxa, principalement la connaissance génétique, Z. lui c'est sur la clinique et la génétique.

2143.

2144. *Peut-on revenir à la question de ce que la maladie a changé pour toi ?*

2145.

2146. J'ai eu beaucoup d'échanges avec d'autres mamans et même si j'étais beaucoup en service d'écoute plus qu'en dialogue, les échanges, les vécus d'expériences de chacun m'ont permis de rompre une certaine solitude par rapport à mes réactions.

2147.

2148. Ça m'a fait avancer moi, et Clotilde est un cadeau dans ma vie parce que ça m'a obligée à remettre en question plein de certitudes qui n'avaient pas lieu d'être, et d'évoluer dans ma vie de femme. Sans Clotilde, je ne serai pas devenue celle que je suis aujourd'hui et je ne suis pas trop mécontente de celle que je suis devenue, grâce à elle ! Ça n'empêche pas, quand même que je reste très inquiète par rapport à ma fille et ça, ça ne me quittera jamais...

2149.

2150. Il y a un reportage qui a été tourné récemment qui doit passer sur NRJ 12 et là on est allées assez loin parce que ça y est, maintenant Clotilde a de l'emphysème qui a été diagnostiqué voilà 4 ans. Cela a été compliqué de lui faire comprendre qu'à 22 ans c'était à elle de gérer son suivi médical, qu'il était temps que je lui laisse gérer cela comme elle voulait, et elle a aussi sa base aortique, mais elle fume un peu n'importe quoi et elle dit clairement j'ai 22 ans et je veux vivre comme une fille de 22 ans ! je ne veux rien m'interdire parce que je ne veux rien regretter. Moi, ça m'angoisse parce que je me dis qu'elle prend des risques avec sa vie, et c'est quelque chose que l'on s'est dit pendant le reportage et elle m'a dit « mais maman même si ma vie est plus courte je veux la vivre pleinement comme j'ai envie de la vivre ! » Moi, ça, j'ai du mal à l'entendre, même si je peux respecter le fait qu'elle est libre de vivre sa vie, mais moi, sa mère, je ne peux pas entendre cela ! Et finalement encore un reportage qui permet que les choses se disent !

2151.

2152. Et finalement, l'amie avec qui elle est partie en Australie est venue ici. On a parlé, et ses amies ont découvert qu'elle avait déjà de l'emphysème et sa base aortique, elle ne leur avait pas dit... Et une des deux fait des études d'infirmière et quand elle a compris que la base aortique était dilatée, il y a comme un relais qui s'est fait parce que ce sont ses amies et notamment S. qui lui a dit « je te préviens si tu ne fais pas de bilan avant de partir, on ne part pas » et du coup Clotilde a fait un bilan avant de partir en Asie » et du coup le poids de la parole a déclenché du positif !

2153.

⁸⁴⁹ diagnostic prénatal

2154. Oser dire, toujours oser dire ! Mais une maman c'est toujours dans l'angoisse ! Bien sûr... Mais du coup avec la découverte de la mutation, on sait qu'aucun de ses frères et sœurs n'est porteur.

2155.

2156. *Vous avez cherché ?*

2157.

2158. Oui parce que quand Clotilde a été diagnostiquée on a tous été prélevés en attente de peut-être un jour et quand Z. a commencé à travailler sur Clotilde, l'ADN stocké au Généthon lui a été envoyé. Et l'ADN de son papa qui était décédé, comme quoi combien il est important de prélever et de stocker et puis ses frères et sœurs, oncle, tante, ma mère décédée aujourd'hui, toute la famille a été prélevée, mais là aussi tout le monde n'a pas cette démarche.

2159.

2160. *Comment Z. s'est intéressé à Clotilde ? Par votre conseil scientifique ?*

2161.

2162. On n'a pas de conseil scientifique, on n'a jamais pu en mettre un au point... On a été en contact avec lui par Internet avec un groupe important de malades aux U.S. et je suis allée là-bas parce que tous les ans, ils font une réunion avec les malades et les nouveaux où il peut y avoir une confirmation de diagnostic. Il devient petit à petit le plus pointu en matière de CL et quand je suis allée le voir avec Noémie en 2009, j'avais amené tout le dossier de Clotilde, puis il a travaillé avec P. Ils se connaissent et en fait ils ne sont pas nombreux et quand il y a un congrès élastine, ils se retrouvent tous ! Et donc c'était important pour moi de savoir qu'aucun des frères et sœurs étaient porteurs et que aucun de mes petits enfants n'étaient porteurs non plus (j'en ai 5) et que c'était une mutation spontanée.

2163.

2164. *Est-ce que cela a joué sur la culpabilité, le fait que ce soit une mutation ? Tu peux me dire comment ?*

2165.

2166. Oui, Clotilde c'est moi qui l'ai voulue et ai convaincu mon mari du 4ème, donc tu imagines ce que cela a pu faire ! En plus, mes parents sont cousins germains, et même si l'on sait que la consanguinité est rompue à partir du moment où ce n'est pas reproduit sur la génération d'après.

2167.

2168. Il reste quand même le fantasme des fameuses tares familiales du siècle dernier dont on sait maintenant qu'il s'agissait de maladies génétiques, donc le fait de savoir que ni son père ni moi, on n'était porteur de quoi que ce soit ça fait du bien ! Mon mari, lui, jouait beaucoup avec la culpabilité parce qu'avec sa bipolarité il jouait beaucoup avec l'alcool et il était convaincu que c'était ses bêtises qui avaient fait naître la maladie...

2169.

2170. Ce qui m'attriste aujourd'hui c'est qu'il ne l'aura pas su et il reste en moi une miette de culpabilité qui est l'âge que j'avais à la naissance de Clotilde. J'avais 37 ans et on sait que les grossesses tardives augmentent le risque de mutation au moment de la procréation.

2171.

2172. *Tu as pu le dire à Clotilde ?*

2173.

2174. Pas tout encore ... J'ai encore du travail à faire ...

2175.

2176. *Mais on ne travaille pas assez la culpabilité dans nos maladies...*

2177.

2178. Bien sûr, mais, justement parce que c'est trop douloureux... et cela vient interroger le désir d'enfant, est-ce que c'est pour lui ou pour nous-même, et moi je le veux comment ? Et je vais employer un mot trop fort mais il y a toujours de l'eugénisme, je veux un enfant parfait, qu'il soit pas malade, qu'il réussisse sa vie, qu'il n'ait aucun des défauts de la terre, l'enfant idéal ! Or aucun de nos enfants n'est normal ! Ils sont tous classiques avec leurs différences et Clotilde est tout aussi classique que ses frères et sœurs !

2179.

2180. *(J'évoque les parents d'un trauma crânien qui n'avaient pas dit à leur fils "fais attention !" cause de l'accident de leur fils, on avait beaucoup travaillé le pouvoir magique imaginaire de leur parole...)*

2181.

2182. C'est pour cela qu'il reste la miette de mon âge...

2183.

2184. *Et du désir de l'avoir voulue !*

2185.

2186. C'est vrai, mais c'était aussi une période difficile pour mon mari pour qui chacun de ses enfants avait été dynamisant. Pas l'enfant thérapeutique, mais quelque chose là-dedans et le cadeau que je lui avais fait c'était encore pire...

2187.

2188. *Mais votre couple a résisté !*

2189.

2190. Je suis un peu têtue, et à l'inverse de beaucoup de couples ça nous a beaucoup rapprochés et aidés nous deux. Ça a été un combat commun, parce que l'association c'était notre envie à tous les deux et l'asso était aussi thérapeutique : puisqu'il n'y a pas de traitement, qu'est-ce que je peux faire ? Être dans l'action par rapport à ce qui nous est tombé dessus, faire en sorte de connaître un peu mieux la maladie, qu'il y ait des médecins qui s'y intéressent, que peut-être un jour on ait des espoirs thérapeutiques, que les gens arrêtent de regarder ces enfants comme « des extraterrestres... » Ça je peux le faire ! Je ne peux pas soigner ma fille, je ne peux pas enlever la maladie mais je peux faire quelque chose quand même !

2191.

2192. *Est-ce que vous êtes allés voir du côté des médecines parallèles ?*

2193.

2194. Non.

2195.

2196. *Vous avez fait confiance à ce que vous a dit la médecine !*

2197.

2198. Oui et aujourd'hui je me dis que l'on a été un peu naïfs ! On était des « bons patients » qui encaissaient tout ce qu'on nous disait, et là aussi l'asso nous a beaucoup apporté avec la fierté d'entendre un jour un généraliste me dire « mais la maladie vous la connaissez mieux que moi ! » ça c'est gratifiant et de me dire : « allez, j'ai avancé sur certains points ! »

2199.

2200. *Est-ce un handicap ou maladie ?*

2201.

2202. Pour moi ce serait une maladie s'il y avait un traitement, si c'est une maladie tu peux soigner !

2203.

2204. Mais c'est entre les deux, on n'est pas classifiables ! Et c'est vrai en particulier pour les maladies génétiques parce qu'ils ne savent pas dans quelle case nous ranger.

2205.

2206. On est d'une société où tout est stéréotypé, on dérange parce qu'on lui montre que être différent, c'est riche alors que la société nous veut tous sur le même modèle, « normaux », avec pas un cheveu qui dépasse, le même jean, le même comportement.

2207.

2208. Dès que tu t'écartes de la norme sociale, tu déranges et les maladies rares, on dérange la société et c'est notre force, parce que ce sont les maladies rares, les maladies génétiques qui feront avancer la société, c'est pour cela que je ne lâcherai jamais le morceau !

2209.

2210. *J'espère que je pourrai démontrer cela*

2211.

2212. L'an dernier pour les dix ans de l'asso j'ai repris cela. Toutes les associations sont plus ou moins nées dans les dix dernières années. Il y a eu cette mouvance et il faut en rendre hommage à l'AFM qui a fait le Téléthon, Parce que c'est quand même grâce à cela que tout a démarré, malgré tout ce que l'on peut dire aujourd'hui, et je suis loin d'être toujours d'accord avec l'AFM mais on peut au moins leur rendre cela !

2213.

2214. Les regards dans la rue aujourd'hui, les regards changent, les cons il y en aura toujours c'est une espèce qui ne sera jamais en voie de disparition ! mais globalement les regards, la tolérance, la compréhension changent. Les gens ont quelque part dans leur tête « ça peut peut-être m'arriver un jour, je peux être touché directement ou indirectement, dans la famille. » Après comment les gens le vivent c'est autre chose, mais avoir cette conscience-là que je sois S.D.F,

smicard ou richissime ça peut me pendre au nez, ça donne... la solidarité, l'unité mais non, c'est pas tout à fait ça ...mais ça change les gens et les choses.

2215.

2216. J'ai en tête le premier Téléthon de Clotilde. On avait participé et il y avait un petit garçon en fauteuil qui avait participé et qui discutait avec elle. Il lui a dit que ce qu'elle avait elle, c'était plus grave que lui, parce que lui c'était pas un handicap... Mais il était en fauteuil... Et même entre des gens qui vivent des différences ça change le regard. Il m'avait scotché parce que pour moi ce qu'il avait c'était plus lourd que Clotilde mais dans son regard à lui eh bien non !

2217.

2218. Le handicap pour moi c'est plus moteur, j'ai du mal à me dire que Clotilde a un handicap

2219.

2220. *Mais tu dis aussi que ce n'est pas une maladie ? Donc c'est un entre deux ?*

2221.

2222. Oui, mais c'est aussi mon déni... quand je la vois bouger, partir en Asie comme tout le monde tu ne peux pas lui mettre l'étiquette handicap. Pourtant, elle a une reconnaissance de handicap (elle a une carte à 80%) mais c'est son père qui avait fait toutes les démarches, moi non et à la limite je trouve que ce n'est pas justifié alors que, au final, c'est légitime et j'ai dit à plusieurs parents faites les démarches, vous y avez droit !

2223.

2224. C'est son aspect physique qui lui a donné le 80 parce que cela peut lui empêcher certains métiers, ce que son père appelait « le délit de sale gueule. »

2225.

2226. *C'est la loi de 2005 !*

2227.

2228. Quand elle a eu son dernier renouvellement, c'était une équipe nouvelle de MDPH qui m'a dit « je ne veux pas revenir en arrière mais ce serait moi, elle ne l'aurait pas ! »

2229.

2230. *Une autre question : comment joue la visibilité ?*

2231.

2232. Le retentissement psychologique du regard des autres porté sur elle, on en a beaucoup parlé dans les reportages ! le plus fort que j'ai entendu, c'est cette maman, parce que c'était une maman dont le garçon avait à peu près le même âge que Clotilde, parce que je suis relativement intraitable dans ce contexte-là ; quand c'est un gamin ça n'a pas la même importance, tu lui expliques, il comprend que ce n'est pas contagieux et il se dit « bon elle n'a pas de chance, elle est née comme ça ! » c'est tout bon. Par contre, si c'est un adulte c'est impardonnable et là, je suis mauvaise ! Son père était particulièrement à l'affût de ces regards et il partait vers quelqu'un en lui disant « vous voulez sa photo, il y a un problème ? »

2233.

2234. C'était difficile d'avoir un visage âgé pour une petite fille de 8 ans, mais maintenant elle a la même taille que moi et d'avoir un visage ridé c'est moins choquant. Par contre le retentissement est différent, dans la mesure où les gens attendent d'elle l'attitude de quelqu'un de 40-50 ans alors qu'elle a l'attitude de quelqu'un de son âge, de 21 ans !

2235.

2236. C'est à la limite presque plus compliqué. En tout cas, c'est différent à gérer pour elle, parce que c'est, aujourd'hui, plus dans les attentes psychologiques et c'est du coup nettement moins visible !

2237.

2238. Aujourd'hui, son truc entre les deux est beaucoup moins visible, et avant de partir pour son voyage elle a demandé à Z, le chercheur américain, de lui faire un papier en anglais qui explique qu'elle a une maladie qui fait qu'elle a un visage plus vieux que son âge, mais que l'âge porté sur son passeport c'est bien le bon ! Et elle a eu à s'en servir à Aboudabi, où ils ne croyaient pas son passeport, pour justifier que son passeport n'était pas faux. Donc finalement, c'est peut-être justifié son 80%, mais elle en joue aussi quand elle dit à ses copines : « j'ai de la chance parce que moi je ne vais pas me voir vieillir ! »

2239.

2240. *Son visage n'a pas changé ?*

2241.

2242. Non pas tellement, elle a déjà eu un lifting. À 14-15 ans elle était gothique avec un maquillage très significatif, elle est très sensible à son image, à la manière dont elle s'habille, et à se maquiller, hypersensible à cela

2243.

2244. *Le socio-esthéticien l'a aidée ?*

2245.

2246. Oui beaucoup.

2247.

2248. *Peux-tu caractériser le vécu d'une maladie rare génétique ?*

2249.

2250. Le premier qui me vient c'est douleur mais pas forcément physique plutôt souffrance intérieure, il y a la maladie avec toutes ses difficultés mais aussi tout ce que les autres rajoutent ! On est en train de se débarrasser des termes « tares familiales » mais quand tu lis cela dans les regards... Combat, ténacité, énergie, bouffeur, Clotilde m'a fait un jour une crise de jalousie par rapport à l'association :

2251. - « tu ne t'occupes pas de moi ! »

2252.

2253.- « si je m'occupe de toi »

2254.

2255. - « l'asso oui, tu es toujours dedans mais tu ne t'occupes pas de moi ! »

2256.

2257. - « mais c'est pour toi que je fais cela ! »

2258.

2259. Donc c'est bouffeur de temps, d'énergie, « émotionnant », pas juste et ça j'y suis très sensible, c'est pas juste, mais c'est enrichissant, c'est cadeau, c'est ambigu mais rien n'est définitif non plus.

2260.

2261. *Quelles sont tes ressources ?*

2262.

2263. Souvent je ne sais pas. C'est ma richesse intérieure, dans le modèle qu'a été ma mère, dans tous ces gens que j'ai connus et qui comptent sur moi et qui posent des questions sur la transmission. Mais comment passer le relais de l'association, où à la fois je ne veux pas y passer ma vie mais je ne peux pas m'arrêter... Parce que je sais pour qui et pourquoi j'y suis... Ils m'envoient des lettres de remerciements qui rechargent mon énergie et celle de Clotilde.

2264.

2265. *Est-ce important de pouvoir relire ainsi son histoire ?*

2266.

2267. Oui, parce qu'il y a des choses que l'on ne peut pas évacuer, c'est le ressenti de ces deux moments de l'annonce du diagnostic et de la journée de bilan, et ça me prend toujours à la gorge et il y a quelque chose qui ne partira jamais : l'atteinte d'une mère dans ce qu'elle a de plus profond, précieux, dans ce qu'elle a de plus important qui est le don de la vie.

2268.

2269. Mais, c'est aussi cette culpabilité de donner une vie difficile alors que l'on veut donner une vie heureuse, donc ça peut se travailler, s'apaiser un peu mais il me reste toujours un truc qui me noue la gorge et qui me fera toujours monter les larmes aux yeux. *[elle est au bord des larmes]*

2270.

2271. Quand tu es dans les douleurs de l'accouchement c'est pas pour qu'il y ait une souffrance derrière... Émotion c'est ça... Après il faut savoir en faire autre chose, le nommer, accompagner ton enfant et ça aussi ce sera jusqu'à la fin de mes jours. J'ai toujours essayé d'être juste envers tous mes enfants mais je sais qu'il y a quelque chose d'autre qui me lie à Clotilde, on est très fusionnelles toutes les deux et j'aurai toujours l'angoisse de la perdre malgré que la recherche avance, malgré... Malgré... mais j'aurai toujours cette angoisse-là.... Parce que ça ce n'est pas envisageable...

2272.

2273. Mais ça me renvoie à mon histoire, parce que maman a perdu trois enfants, un frère avant moi et un petit frère qui est mort quand j'avais 14 ans. Ça ne devrait pas exister la mort d'un enfant, la souffrance d'un enfant c'est intolérable, c'est ça le pire... J'étais chez les bonnes sœurs à la mort de mon petit frère et je suis allée trouver le curé de l'école et lui ai dit « Vous dites que Dieu est bon, vous êtes un menteur ! Maman a déjà perdu deux enfants, pourquoi il ne lui a pas laissé celui-là ? pourquoi il a fallu qu'il lui prenne ? » et de ce jour-là j'ai vu les choses autrement.

2274.

2275. Il y en a un qui m'a dit « il faut accepter ! » et un autre qui m'a dit « je n'ai pas de réponse.. ». Mais ce ne sont que des hommes, ils se prennent pour Dieu et ça c'est dommage !

2276.

2277. *Un immense merci, mais je me demande comment je vais être à la hauteur de tout ce qui m'est confié !*

11- Entretien avec Aurélien, marié, 3 enfants, maladie de Stargardt, 46 ans, chez lui, durée 1 h 30.

2278. Mon premier souvenir dans le temps, ce sont les premières visites chez l'ophtalmo. Après ce dont je me souviens ou bien c'est parce qu'on me l'a raconté, c'était en grande section maternelle, la maîtresse a trouvé que j'avais un souci visuel donc rendez-vous chez l'ophtalmo, et ça il semble me souvenir un peu mais mes parents me l'ont beaucoup raconté : chez l'ophtalmo il y avait un test qui consistait à me montrer des images, mais le problème c'est que quand il me montrait un éléphant je lui disais une grenouille, je caricature !, je disais ce que je pensais voir... Il a fait un examen de l'oeil et le problème de la maladie est que, surtout à cet âge-là, il n'a pas vu d'anomalie au niveau oculaire. Donc ce qu'il a suggéré à mes parents c'est que j'avais peut-être une déficience mentale. Eux l'ont très mal vécu et ça leur est resté en travers de la gorge. J'ai jamais eu des signes de déficience mentale et je n'ai jamais consulté de ce côté-là, mes parents s'y sont refusé.

2279.

2280. Par contre ils ont continué de chercher du côté oculaire.

2281.

2282. Ils ont consulté Le prof H. à Lyon qui, lui, a fait le diagnostic de maladie de Stargardt. On me dilatait la pupille pendant plusieurs jours, et ça tombait pendant les " compos " et j'y voyais encore moins et j'avais une écriture trois fois plus grosse qu'à l'ordinaire. Ça, je m'en souviens bien !

2283.

2284. Les parents et le médecin ont été très transparents avec moi et j'ai tout de suite bien compris que je voyais très mal et que pour l'instant il n'y avait pas de traitement. On m'a bourré de Diffrarel, chose qui s'est avérée être ultérieurement une erreur ! Je me souviens que, en étant gamin, pas tellement gêné par mon handicap, j'étais tout content de ne pas porter de lunettes !

2285.

2286. Le professeur nous a dit que c'était une dégénérescence de la rétine et maculaire, on n'a jamais trop su comment ça allait évoluer et je ne posais pas la question. J'étais malvoyant j'avais 1/10 de vue. Il fallait me suivre de près avec mon petit frère, parce qu'il s'est avéré que mon grand frère n'était pas malade, mais que mon petit frère qui avait juste un an de moins que moi avait la même maladie. On allait tous les ans voir un ophtalmo à V.

2287.

2288. *Dans la famille ?*

2289.

2290. Oui une grosse question était l'origine, donc on a souvent posé la question à mes parents de savoir s'il y avait des antécédents, donc il n'y en avait pas et puis on les a souvent embêtés - je dis cela parce qu'ils l'ont souvent vécu comme cela - sur des mariages consanguins, parce qu'ils étaient natifs de deux villages de 18 km. Mais les branches des deux familles ne se rejoignaient pas.

2291.

2292. J'étais bon sur le plan scolaire, et ma mère qui a toujours espéré qu'il y ait un traitement, c'est elle qui a souhaité que je saute le CM1, ça lui faisait plaisir que je saute une classe ! Et le prétexte était que si un jour je devais être arrêté pendant plusieurs mois, c'était mieux que je sois en avance d'une classe, d'autant plus que cela c'est super bien passé et que en CM2, j'étais 2ème au début et 1er à la fin !

2293.

2294. *Vous êtes retourné voir le premier ophtalmo ?*

2295.

2296. Je ne me souviens pas... mais mon père l'avait remis à sa place et pour ma mère elle ne ratait pas une occasion de dire que j'étais excellent en classe. C'était un peu sa fierté que je réussisse, « il est malvoyant mais vous avez vu comme il se débrouille bien ! »

2297.

2298. Et même l'ophtalmo, je me souviens d'un conseil récurrent qui était que, comme j'avais une mauvaise vue, ça allait m'empêcher de faire certains métiers et donc c'était mieux de faire le maximum d'études ! Et c'était un conseil qui plaisait bien à ma maman !

2299.

2300. Le seul problème d'avoir sauté le CM1 c'était que j'ai jamais été super bon en division, je sais les faire de tête mais je ne sais pas les poser mais avec une femme instit c'est pas compliqué !

2301.

2302. En classe les seules adaptations que j'avais étaient de me mettre devant, ça ne me permettait pas de voir le tableau mais j'avais le droit de me déplacer. Si j'allais vers le tableau, je pouvais lire et je revenais à ma place, je lisais, j'écrivais sur mon cahier suffisamment gros pour me relire, avec 1/10 de vue on fait plein de choses en fait ! Je voyais assez - un peu plus lentement que les autres - pour lire une typographie normale et j'avais le droit si j'étais trop à la bourre de copier sur le cahier de mon voisin ! du coup il y avait une certaine solidarité où ils trouvaient leur compte aussi parce que être à côté de moi, ça pouvait servir pour les interros ! Parce que je pouvais dépanner !

2303.

2304. Je n'ai pas trop de ressenti de difficultés de la part des copains. Par contre, plus tard, c'est plutôt de la part de la famille un peu éloignée. Comme on faisait beaucoup de choses avec mon frère, je ne suis pas sûr qu'ils aient bien compris la gravité de la situation de la faiblesse de l'acuité visuelle. J'ai fait des grosses bourdes et l'une qui m'a le plus marqué : j'avais un oncle qui sonne et je lui dis « bonjour monsieur ! » Et gamin, ça fait chier de faire ça ! Et une autre, j'avais 18 ans je vais voir une copine dont la mère était commerçante et je vois quelqu'un d'autre et à l'époque le handicap étant moins grand, je le disais moins, et j'ai interprété que c'était une copine à ma copine, et la dame m'a dit « mais je ne vous connais pas, monsieur ! » et là j'ai mis deux jours à m'en remettre mais je n'ai pas expliqué, et sur le coup personne n'a rien dit...

2305.

2306. Après c'est à chaque changement d'établissement, même si j'étais un super bon élève j'ai toujours mis 2 à 3 mois pour m'adapter et que ça roule ! Après, plus ça allait mais plus il y a de monde et moins on est à l'aise pour reconnaître les gens. Donc l'adaptation ce n'était pas toujours évident au foyer à l'internat, au café de ne pas voir ses potes avec toujours la crainte de se planter, donc c'est pas toujours simple... Au lycée c'était plus compliqué parce que cela allait plus vite, et j'ai quand même pas mal bossé parce qu'il n'y avait pas d'aide et par exemple, en math ou en physique ce n'était pas rare que je récupère les cours, parce que je ne pouvais plus suivre et du coup, je reprenais le cours après. Maintenant je me dis que la scolarité aurait été bien plus simple si j'avais tout compris du premier coup et pu suivre les cours directement ! Mais à l'époque ça ne me gênait pas plus que cela.

2307.

2308. *Vous en parliez ou les gens s'en rendaient compte ?*

2309.

2310. Je ne me souviens pas qu'on en parlait et je ne me souviens pas de le vivre mal. Pour moi, il y avait un challenge : c'était de réussir au lycée et ça ne m'empêchait pas de m'amuser. Mais s'il fallait bosser, je bossais c'est tout ! Et j'avais quelque chose qui me sauvait c'est que j'adorais apprendre aussi bien les matières scientifiques que littéraires et même la philo. J'adorais écouter le prof, même si je n'étais pas doué.

2311.

2312. Le moins simple c'était d'arriver quelque part et d'être tout de suite à l'aise avec les gens, et puis c'est l'époque des filles ! J'avais droit au 1/3 temps et je ne sais plus si je savais que je l'avais et ne le prenais pas, mais je ne l'ai pris qu'au Bac et du coup moi qui avait l'habitude de faire tous comme les copains en 4 heures, là j'avais 5 h 20 et je me suis baladé, j'ai eu 18 en maths, 16 en physique et mon bac C avec 15 de moyenne !

2313.

2314. Après je ne savais pas trop ce que je voulais faire, j'étais attiré par l'enseignement mais je ne me voyais pas d'avoir une classe et pour les corrections, mais je me voyais bien instit ou prof...

2315.

2316. Après j'ai vu une conseillère en orientation mais sans intérêt et comme je me sentais bien en science, j'ai fait des études scientifiques et avec les notes du Bac j'ai été admis à l'INSA de Lyon. Là ça a été dur au début, mais des supers potes, très bonne compréhension par les profs, le plus dur, c'étaient les travaux pratiques. On faisait tout en binôme, et en final, tout s'est bien passé. Je ne prenais pas le 1/3 temps dans l'année, ça aurait été difficile à organiser mais je le prenais aux partiels. J'ai mis longtemps à sortir de la Doua, à découvrir Lyon, à aller vers l'extérieur, tout prend plus de temps chez moi ! Mais aussi on avait tout sur le campus pour faire la fête ! Mais je me suis rendu compte que mon ouverture, mon envie d'aller à l'extérieur a été très progressive et j'associe ça avec mon handicap mais pas que !

2317.

2318. Le vrai gros coup de blues par rapport à ma maladie a été quand les copains à 18 ans ont passé le permis, alors que je n'ai jamais été un fan de sport à moteur, mais eux ont eu accès à une certaine autonomie que moi je n'avais pas. Quand je rentrais le week-end chez moi, il fallait toujours que je demande à quelqu'un, un pote disponible, il faut demander et on n'est pas complètement libre de faire soi-même ! Mais on fait avec !

2319.

2320. Et quand j'avais des passions j'allais jusqu'au bout de ce que je pouvais faire et c'est vrai encore aujourd'hui, sinon que maintenant quand je ne peux plus le faire dans le cadre normal je n'hésite pas à le faire dans le cadre handi.

2321.

2322. À l'époque je n'avais pas conscience du cadre handi, mais c'est aussi mon père qui nous avait mis dans cet esprit-là ! Puisqu'il a toujours considéré que l'on pouvait faire plein de choses, et en fait la vue diminuait mais j'ai trouvé que à chaque fois elle avait la sympathie d'attendre pour nous laisser passer des étapes ! je pense que si ma vue avait été dès le stade scolaire ce qu'elle était à l'INSA je n'aurais pas pu rester dans le cadre scolaire normal, parce que à l'INSA ça a commencé à dégénérer et être galère. Mais quand j'ai commencé à bosser, là, je ne pouvais plus lire du tout et je suis passé à la synthèse vocale. Il y a toujours eu des nouvelles solutions à trouver mais très progressivement et j'ai trouvé que ça se coordonnait bien !

2323.

2324. *Est-ce la maladie qui est sympathique ou vous qui vous adaptez ?*

2325.

2326. On est obligé de s'adapter en permanence mais il me semble que dans le timing il y a quand même eu un niveau de l'acuité visuelle qui me laissait le temps de faire des choses. Mon père faisait de la boule lyonnaise et quand on était enfant on y a beaucoup joué ! Il nous a vraiment inculqué le fait que pour pointer il suffit de se repérer avec le cadre et j'ai été excellent jusqu'à il y a 15 ans. Jusqu'à 30 ans, après ça a été galère et je ne joue plus qu'à l'intérieur, mais je me suis adapté ! Dans le foot c'est pareil, j'ai joué avec les valides tant que j'ai pu et à aucun moment à 20 ans j'ai eu l'idée que je pouvais jouer dans le ceci-foot, c'était même pire que ça je ne sais pas si mon entraîneur savait que j'étais malvoyant, et à l'époque je ne le disais pas toujours !

2327.

2328. J'ai un handicap qui ne se voit pas c'est une chance mais d'un autre côté, c'est chiant parce que ça génère des situations pas simples parce que je ne savais pas l'aborder comme aujourd'hui, je ne savais pas le dire, ni en discuter tranquillement.

2329.

2330. *C'est l'âge, ou l'expérience ?*

2331.

2332. C'est un état d'esprit, c'est l'âge, on mûrit ! Et puis la dégradation qui fait qu'on a aussi un peu moins le choix... Et le boulot, à la fois je l'assumais bien parce que j'étais dans une grosse

entreprise mais j'étais travailleur handicapé et j'ai pris sur moi et s'il y avait 15 personnes que je ne connaissais pas je m'arrangeais pour que, au tour de table, je puisse dire que j'avais un souci.
2333.

2334. *Et au aujourd'hui, comment le dites-vous ?*

2335.

2336. J'espère toujours qu'il y ait un tour de table ! je suis monsieur X, je fais tel boulot, j'ai une maladie de la rétine qui fait que je suis malvoyant. Ce que je fais maintenant, je prends ma canne blanche, elle me sert dépliée parce que je vois plus rien quand il y'a du soleil et le mec qui n'a pas compris, il est un peu con... donc je me sers du signe de reconnaissance et ça évite une partie des *qui pro quo* parce que tout le monde ne fait pas attention !

2337.

2338. Quand j'étais à l'INSA on avait changé d'ophtalmo et c'est le premier qui a beaucoup insisté sur le fait de porter des lunettes de soleil tout le temps pour éviter les UV qui sont nocifs pour la rétine. On nous l'avait pas dit avant. Ce dont je me souviens bien aussi, c'est que je ne l'ai pas fait pour autant ... Parce que je n'en ressentais pas le besoin physique, aujourd'hui je ne pourrais pas parce que c'est des douleurs, de l'aveuglement, des éblouissements et avec du recul c'était une grosse erreur mais c'était encore un truc que j'assumais pas, à l'INSA je ne voulais pas passer pour la star ! Après il y a eu les premiers stages professionnels.

2339.

2340. *Donc du coup de façon globale pas mal de compréhension ?*

2341.

2342. Oui

2343.

2344. *Et qu'est-ce que vous pensez de tout ce qui est proposé maintenant ?*

2345.

2346. Je trouve que c'est une très bonne évolution ! Je suis bien placé pour être pour l'intégration parce que pour nous si nos parents s'étaient moins battus, on aurait été à l'école pour aveugles de Villeurbanne et on aurait été internes dès l'âge de 6 ans toute la semaine, soit si notre vue avait vraiment été moindre même avec des capacités intellectuelles je ne suis pas certain que l'on aurait pu tenir dans notre village ! Donc l'intégration quand c'est possible c'est tout bénéfice et s'il peut y avoir des aides il faut tout mettre en place parce que c'est vachement bien de se sentir intégré et même pour les autres enfants et les adultes ça fait prendre conscience de plein de choses.

2347.

2348. Notre petite fille, elle n'a pas pu faire de gym pendant plusieurs semaines mais elle continuait à y aller parce que elle s'occupait d'un autre gamin qui est autiste et je trouve que c'est une sacrée richesse, c'est génial ! De la même manière que je ressens des potes de l'INSA et je ressens que, pour eux, ça leur a apporté quelque chose, des valeurs mais aussi une prise de conscience.

2349.

2350. Après, quand j'étais à l'INSA j'étais vraiment dans le refus que ça se dégrade et j'avais écrit à un grand spécialiste sur Lyon pour savoir comment ça évoluerait, qu'est-ce que je pouvais espérer, les opérations etc. (il n'y avait pas les revues d'information de maintenant). Il m'avait répondu d'une façon très transparente sans donner de faux espoirs et j'avais vraiment apprécié.

2351.

2352. Pour moi c'est important de connaître les causes de la maladie mais c'est une démarche scientifique ! En connaissant les causes, on peut espérer y remédier, donc je suis toujours dans l'espoir et plus que jamais !

2353.

2354. Après quand j'ai cherché du boulot, j'avais bien vu qu'il y avait des disciplines que j'aimais bien mais où j'étais moins à l'aise et j'avais ciblé des boîtes où je pourrais rester et adapter mon poste. Plus ce sont des grosses boîtes, plus il y a de management et moins de technique et ça ça me va bien et puis la vue a continué de se dégrader. Maintenant, il y a le développement de tout le matériel informatique et bien que voyant beaucoup moins bien que voilà 15 ans, j'ai sur certains aspects notamment au travail, une bien plus grande autonomie et efficacité de part de l'existence de logiciels et de synthèse vocale qu'on a aujourd'hui. Par contre il faut y mettre le prix, mais c'est un mal nécessaire ! Et je souhaite à personne de bosser avec une synthèse vocale, c'est une prise de tête, c'est fatiguant, c'est ardu ! Et je le ressens plus aujourd'hui que voilà quelques années parce que j'ai plus de responsabilité et que j'ai aussi 46 ans et que je commence à en avoir marre ! Mais aujourd'hui, au niveau du boulot, je fais encore des trucs intéressants mais à un prix que je trouve un peu élevé pour moi, pour ma santé, ma fatigue et j'ai déjà tracé ma fin de carrière... Je veux prendre ma retraite à 55 ans et heureusement que ça existe, sinon je me poserais de sacrées questions, je me vois pas encore 17 ans dans ces conditions, sachant que je travaille à 80% depuis la naissance de ma grande fille mais à mes frais.

2355.

2356. *Et pourquoi vous n'avez pas pris une invalidité sécu ?*

2357.

2358. Parce que je ne savais pas que cela existait, la premier avec qui j'en ai parlé c'est vous... et il faut que j'en parle à mon RH, mais j'ai l'impression que cela n'existe pas pour nous, parce qu'on est fonctionnaire et je n'ai pas trouvé quelqu'un qui puisse me dire, mais c'est vrai que si ça existe...

2359.

2360. Le médecin du travail et l'assistante sociale m'ont dit qu'ils n'avaient jamais entendu parler de cela ! Ça pourrait me permettre de passer un pallier...

2361.

2362. Dans ma carrière ce que j'adore c'est le management de 20 ou 30 personnes mais c'est le plus fatiguant et déjà dans les années 2000 on avait adapté, ça a été un peu cool pendant plusieurs années et là j'ai lancé tout ce qui est autour de l'accessibilité numérique et ça a pris de l'ampleur. On est 25 sur 4 sites et c'est super important pour moi mais je m'épuise un peu, donc

peut-être que dans quelques mois je changerai de poste. Mais pour moi, c'est retraite à 55 ans. Cinq ans avant, on a un dispositif qui nous permet de travailler à mi-temps on est payé à 80% et dans ce mi-temps on peut être détaché dans une association d'utilité publique donc c'est ce que je ferai, et il me reste trois ans où je dois retrouver un équilibre.

2363.

2364. *Vous avez choisi une association ?*

2365.

2366. Pas encore même si ce sera dans le domaine du handicap, parce que un peu égoïstement, j'hésite entre deux passions qui sont la musique - asso des artistes aveugles dont je suis adhérent et avec qui je fais plein de choses - ou le handi-voile où je lance des projets avec la FFDV et FFH.

2367.

2368. Avant d'avoir ma fille aînée, on a consulté un généticien (le prof R. qui avait écrit « l'hérédité expliqué aux parents »). Très sympa, ma femme avait consulté un ophtalmo qui lui avait fait un fond d'oeil qui était normal. A l'époque on devait déjà savoir que la maladie était autosomique récessive, enfin, j'en sais rien, ils sont partis sur l'hypothèse qu'elle n'était pas porteuse du gène même si aujourd'hui on sait que ce n'est pas forcément le cas, on peut avoir un fond d'oeil normal et être porteur. On l'avait fait comme ça pour être rigoureux mais pour moi c'était pas un souci parce que dans ma tête, ma vie vaut la peine d'être vécue, et je le dis sincèrement ça n'aurait pas été un drame d'avoir des enfants atteints et il s'avère que ce n'est pas le cas donc tant mieux...

2369.

2370. Autre point, j'ai fait la démarche d'apprendre le Braille, je suis content de l'avoir fait. Ça m'a ouvert l'esprit et la culture, et c'était surtout pour mon travail parce que déjà à l'époque, je trouvais que la synthèse vocale c'était trop pénible et je me disais qu'en variant entre la synthèse et le Braille j'allais moins me fatiguer et je crois que j'avais raison. J'ai bien appris et au niveau du toucher la prof trouvait que j'étais bien, ça s'apprend facilement. Quelqu'un qui voit peut apprendre en quelques heures et après il faut mémoriser et après on peut lire le Braille avec les yeux mais ce qui est difficile c'est d'apprendre à lire avec le toucher. Donc j'ai suivi des cours pendant un an, la prof trouvait que j'avais un bon toucher, moi je trouvais que j'en bavais et j'en suis encore au déchiffrage, mais aujourd'hui ça me permet de lire les noms sur les médicaments ou la bouteille de vin. Le principe c'est une matrice de six points numérotés de 1 à 6 et après une combinaison de points correspond à une lettre, Braille c'était un génie !

2371.

2372. *Pour quelqu'un qui n'a pas la lecture est-ce aussi facile ?*

2373.

2374. Je pense que c'est identique à l'apprentissage des lettres, le truc en plus c'est de reconnaître au toucher, mais l'avantage c'est que l'on n'est pas embêté par la typographie ! Les bâtons, les liés... Après il aurait fallu que je fasse une heure de pratique par jour pour être efficace mais comme au boulot on est toujours pressé et que j'ai la synthèse vocale avec laquelle je suis dix

fois plus performant... Et ben je n'ai pas passé le pas, mais je n'ai pas dit mon dernier mot ! Avec le Braille, j'ai retrouvé le plaisir de lire. Je lis des livres audio, mais le Braille j'ai retrouvé le plaisir de moi et le bouquin sans intermédiaire parce que à l'époque j'ai lu des bouquins enfin pas en entier ! J'ai lu des nouvelles mais ça a été un vrai plaisir... Mais c'est comme le vélo, je ne perds pas surtout que je le pratique pour déchiffrer deux trois trucs, mais c'est un événement important pour dire que j'assume !

2375.

2376. Et la canne blanche c'est le dernier en date, que je ne prends pas encore assez tout le temps mais ça y est j'ai franchi le pas,

2377.

2378. *On vous a aidé pour vous y mettre ?*

2379.

2380. Non c'est moi, une décision perso ! J'étais content et tout fier ! Ma seule peur en fait c'est le regard des autres !

2381.

2382. Un autre passage a été en 2005 quand j'ai décidé de travailler dans mon entreprise dans le domaine de l'accessibilité et donc du handicap. Bon il y avait la loi de 2005, les progrès techniques, la mission handicap, mais le point qui m'a permis de le faire était que j'étais mûr, je ne l'aurais pas fait dix ans avant ou au contraire je m'appliquais à faire des boulots complètement standards, et même dans la vie perso de ne pas m'entourer que de personnes handicapées.

2383.

2384. Ca devient ma nouvelle façon de vivre, la voile j'en fais avec les valides mais aussi dans le handi-voile et ça m'apporte beaucoup c'est une super richesse, et je suis super-content !

2385.

2386. Même dans le boulot, dans mon équipe on est 20 et j'ai une personne aveugle à Toulouse, un en fauteuil roulant à Paris avec qui j'ai découvert le handicap moteur et ça m'a vraiment ouvert. J'avais déjà ressenti cela quand je suivais les cours de Braille, on se marrait avec une super ambiance, des gens qui venaient de perdre la vue et j'arrivais au boulot l'après-midi, où tout le monde faisait la gueule ! Ça m'a marqué !

2387.

2388. Et dans ce que je fais aujourd'hui autour de l'accessibilité, les gens qui sont là, c'est pas par hasard. Ils ont certaines valeurs, et plus je fais des sensibilisations, des démonstrations ou par exemple la semaine dernière, on a fait des démos pour les gens du site pour leur montrer comment je travaille avec une synthèse vocale... Voilà 5 ou 10 ans, ça m'aurait ennuyé de leur montrer comment c'est galère pour bosser, et aujourd'hui c'est naturel. Mais c'est aussi mon boulot et toutes les sensibilisations qu'on a fait, qui font que c'est possible.

2389.

2390. Dernier point important c'est depuis les années 90 à travers *Retina France*. Leur but est de faire avancer la recherche dans le domaine de la vue et parce que je m'intéresse vraiment à la recherche, pour moi ça a été super important d'apprendre que ma maladie est effectivement une

maladie génétique, récessive, d'apprendre que tel gène en est responsable, qu'il y a différents types de mutations, des plus gentilles, des plus méchantes et de savoir tout le pourquoi du comment, de l'origine de la maladie et du pourquoi elle se dégrade.

2391.

2392. Dans les premières années on voit beaucoup mieux qu'aujourd'hui mais en deux mots le gène qui pose problème, sert à transporter une protéine, le rétinol, donc chez nous ce gène ne fait pas son boulot et le rétinol s'accumule au centre de la rétine avec une réaction chimique qui se produit qui génère comme du détergent et qui souille toutes les cellules de la macula, et donc c'est ça le problème !

2393.

2394. *C'est une explication très concrète !*

2395.

2396. Une fois j'ai fait un article sur la recherche en ophtalmologie, j'y croyais vraiment. On a vu en consultation à Paris un spécialiste à N. À l'époque, ils ont fait une prise de sang et ils ont identifié la mutation du gène responsable chez nous deux, mon frère et moi, et les deux mutations de chacun des parents sont différentes et ça mes parents ont été contents ça montrait qu'il n'y avait pas de consanguinité. C'était en 2002 le médecin nous avait vraiment donné de l'espoir en nous disant « je suis convaincu que dans dix ans il y aura une thérapie génique pour vous ! » je ne lui en veux pas mais dix ans après, il n'y a rien !

2397.

2398. *Il n'y a pas des souris à Nantes ?*

2399.

2400. Oui il y a des choses, des trucs à Nantes, en Alsace et une étude très prometteuse aux U.S à base de cellules souches. Dans les malades qui ont participé à l'étude il y a deux femmes qui ont la maladie de Stargardt et qui dans les premiers mois ont eu des résultats spectaculaires, donc après il faut regarder si ça tient si ce n'est pas cancérigène mais voilà c'est super encourageant !

2401.

2402. *Vous suivez cela comment ? Par quel biais ?*

2403.

2404. Je suis la revue de *Retina France* et tous les 2 à 4 ans on va à M. voir le prof H qui fait la recherche sur notre maladie et il y a beaucoup de publications. On n'a pas encore participé à un essai, on avait commencé avec le prof H., mais on n'a pas continué.

2405.

2406. *Est-ce que vous êtes entré en contact avec d'autres patients ?*

2407.

2408. Oui ce sont des médecins qui m'envoient des jeunes pour leur remonter le moral ou des parents de jeunes, parce que nous, on a eu la chance que la maladie se développe à 5 ans donc on a pu compenser et notamment chez les filles la maladie se développe vers les 18 ans et là

c'est vraiment difficile. À l'INSA aussi mais c'était un décollement de rétine avec un étudiant nord-africain qui était mal soigné, mais des Stargardt j'en ai rarement vu...

2409.

2410. La recherche thérapie génique, cellule souche, rétine artificielle. Le prof H lui est plutôt pessimiste parce qu'il trouve que notre rétine est bien abîmée et que peut-être on ne pourra pas bénéficier de tous les traitements, mais de toute façon, je garde quand même espoir, donc il peut dire ce qu'il veut ! Prêt à accepter, comment dire ? La vue que l'on a par rapport à être aveugle c'est le jour et la nuit, et c'est un bien hyper-précieux, donc je ne suis pas prêt à jouer un coup de poker et essayer un truc où j'ai une chance sur deux de voir mieux ou de perdre ce que j'ai. J'en ai conscience parce que quelqu'un dans mon équipe a dû être dans l'obligation d'être opéré de la cataracte, il n'avait pas le choix, et il s'avère qu'il voit moins qu'avant, il est franchement dans la nuit, et il le vit super mal ! On aurait jamais imaginé mais lui, de ne pas apercevoir la lumière et d'être dans le noir complet, ça l'angoisse, donc ça me fait d'autant plus réfléchir... Mais c'est un sacré espoir, moi j'espère bien avoir une deuxième naissance par rapport à ça !

2411.

2412. Ce qui est difficile depuis plusieurs années c'est que je me retrouve avec des envies de trucs que je ne peux plus faire et que je faisais avant, et ça depuis 3-4 ans parce qu'il y a une vraie perte d'autonomie. Pourtant j'ai toujours eu conscience qu'il y aurait cette dégradation, mais on ne savait ni quand ni comment et le dr K. de Paris nous avait expliqué que cela dépendait aussi de la mutation. Je me souviens qu'étant jeune je me disais mais peut-être qu'à 40 ans je serai aveugle ? Et j'en ai 46 et ne suis pas aveugle... Donc toujours cette conscience mais quand on le vit c'est différent !

2413.

2414. *Vos parents ?*

2415.

2416. Probablement un sentiment de culpabilité accrue par certains médecins, leur réaction, vous avez cela mais vous pouvez encore faire plein de choses !

2417.

2418. Mais ça ne devait pas être simple, pour eux c'était un choix ! Ils nous ont laissé faire du vélo et Romain a même fait de la mobylette. Moi, j'ai continué à en faire sur des chemins que je connaissais, j'ai arrêté seulement l'an dernier. On faisait le jardin avec mon père mais l'idée c'était vous pouvez tout faire ! Et du coup, on n'en n'a jamais douté, j'ai fait des concours de boules, sans jamais voir le but... Et quand j'avais le blues, mon père qui n'aimait pas ça disait « il fait encore sa crise », mais quand on en discutait il disait « dans la vie pour être heureux il faut toujours regarder ceux qui ont moins que toi. »

2419.

2420. Chez ma maman il y avait surtout beaucoup de fierté que l'on réussisse, mais dans ma famille j'ai le sentiment qu'elle ne leur a pas toujours bien expliqué, le côté sujet tabou, c'est quand par exemple il fallait expliquer à un des potes qui ne me connaissait pas ils disaient « il voit pas bien Aurélien. »

2421.

2422. Mais ça me revient aussi, mes parents n'ont jamais recherché à avoir une compensation du handicap ils n'ont jamais eu cela pour les enfants, alors que nous avec Romain on s'est renseignés, on a l'ACTP, et entre la période étudiant et salarié sans ressource, on a eu l'AAH et on a fait bénéficier les parents sur leur rétro-action des demies parts qu'on leur octroyait ! Ma mère m'a récemment dit un truc du genre « qu'est-ce que l'on s'est fait du souci pour vous » bon, je ne sais pas trop.

2423.

2424. *Est-ce une maladie ou un handicap ?*

2425.

2426. Le handicap, pour y avoir réfléchi je préfère le mot déficience, on est déficient visuel on n'a pas la vue normale et après cette déficience génère des situations de handicap mais pas tout le temps. En vous parlant, je ne suis pas en situation de handicap ! Dans le boulot on travaille beaucoup par téléphone et non seulement je ne suis pas en situation de handicap mais je suis même avantagé parce que j'ai une telle habitude de capter l'information par le canal auditif, que, pour moi, c'est naturel alors que ça demande des efforts pour les autres.

2427.

2428. Donc pour moi déficience c'est un sens ou une fonction inférieure à ce qu'elle devrait être c'est-à-dire la « norme » qui est cotée, de façon restreinte.

2429.

2430. La maladie c'est difficile à dire, je ne suis pas médecin ! On parle beaucoup de maladie de la rétine, parce que on sait que c'est une maladie génétique récessive qui se traduit par un dysfonctionnement dû à un gène qui fait pas son boulot, ne génère pas une protéine, le rétinol. Pour moi c'est un dysfonctionnement ou un état anormal, maladie due à des causes virales, microbiennes, pour moi si maladie c'est que je ne suis pas en bonne santé, mais moi, je me sens en bonne santé donc c'est pas facile comme réponse !

2431.

2432. *Est-ce une maladie rare génétique ?*

2433.

2434. Je ne savais pas trop avant que l'on en parle... Et il s'est avéré que l'on était considéré comme telle !

2435.

2436. *Pour vous quelles sont les caractéristiques de ce groupe de maladies ?*

2437.

2438. C'est pas de bol, c'est qu'on a gagné à l'inverse du loto ! c'est handicapant et dans certains cas mortel et c'est super rare, donc c'est carrément pas de bol !

2439.

2440. Après découle de la rareté le peu de moyens en terme de recherches pour trouver des solutions pour les guérir donc c'est injuste. Il faut être costaud pour ne pas avoir ce sentiment d'injustice, je ne dirai pas ça pour notre maladie, parce que elle n'est pas mortelle et on n'est pas

aveugle mais sinon il y a de quoi être aigri et on se pose la question en disant « mais pourquoi moi ? » Je pense aux enfants myopathes.

2441.

2442. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

2443.

2444. J'y participe en chantant et tous les ans j'oblige l'Etat... en donnant de ma poche et en dégageant de mes impôts... C'est l'amendement Coluche ! Je trouve que c'est très bien parce que d'abord ça a permis de récolter beaucoup d'argent et de beaucoup avancer sur les recherches en matière de génétique et de la compréhension même si je considère que c'est le rôle de l'Etat.

2445.

2446. Cela a beaucoup contribué à sensibiliser les gens, il y a plein d'événement par des gens qui ne sont pas concernés particulièrement de près et ça a vachement contribué à sensibiliser les gens à la myopathie mais aussi toutes les maladies rares génétiques.

2447.

2448. *Merci mille fois.*

12 - Entretien avec Baptiste, atteint d'une HTAP génétique, une soeur décédée, célibataire, 40 ans, gare de Lyon à Paris, durée 1 h.

2449. Ma soeur, début on ne savait pas parce qu'on pensait que c'était une HTAP primitive, elle a eu un traitement au V. Elle est décédée en 2004, ce n'est que six mois avant son décès qu'ils ont entrepris de faire des recherches et ils ont trouvé la mutation du gène BMPR2. Elle n'était pas au courant et donc la famille n'a pas été au courant parce qu'il aurait fallu l'autorisation de ma sœur pour qu'on me le dise.

2450.

2451. Moi, j'ai senti quelque chose de différent en septembre 2004, de bizarre, même si mon métier est fatiguant, endurant, où j'ai l'habitude de courir partout. J'arrivais dans un vieil hôtel où on devait faire plein de travaux, donc j'ai tout mis sur la fatigue. Je n'avais pas eu de vacances, mais bizarre car essoufflé, très fatigué après un étage, des douleurs à la poitrine mais les examens de base (radio, ECG) étaient normaux. J'ai vu une cardiologue à Mon., qui connaissait la maladie de ma sœur, on a fait une coronarographie et il s'avère que j'ai des coronaires saines.

2452.

2453. Donc les jours passent, je me dis c'est pas normal, avec le métro et les escaliers j'étais au bord du malaise à chaque fois et là, on a fait avec le cardiologue une échographie cardiaque. Le côté droit du cœur était augmenté, et j'ai compris quand elle a appelé Bec... et prononcé le mot HTAP, au début elle pensait à une dégénérescence du muscle cardiaque et au fur et à mesure, elle m'expliquait ce qu'elle trouvait. Mais ce n'est qu'au moment où elle parlait au médecin à Bec... que j'ai compris. C'était début mars.

2454.

2455. Cela faisait 7 mois où j'ai galéré en mettant l'accent sur la fatigue.

2456.

2457. *Qu'est-ce qui s'est passé avec ce médecin ?*

2458.

2459. J'aime beaucoup cette cardiologue, elle m'a même donné son téléphone portable en me disant de ne pas hésiter à l'appeler ! Elle est vraiment formidable, en fait c'est mon médecin traitant qui me l'avait indiquée parce que lui me traite aussi pour mon HIV. Il est aussi spécialisé dans cette maladie donc pour moi il y avait double facteur l'HIV et la génétique, et les deux peuvent être liés.

2460.

2461. Elle savait que je connaissais la maladie parce que je l'ai vécue avec ma sœur, donc elle m'a fait participer au coup de fil, on l'a vécu ensemble, en même temps. Elle explique tout, mais elle savait que j'avais vécu cela avec ma sœur surtout sur le plan moral, je m'amusais avec elle et je lui disais : « tu as une jolie pompe, tu pourrais me la prêter pour le week-end ? » Si elle savait qu'aujourd'hui j'ai la même maladie...

2462.

2463. On a fait des tests auprès de ma mère qui n'a rien et auprès de mon autre soeur qui n'a rien non plus ! Je suis le premier enfant, je l'ai, ma soeur la plus grande ne l'a pas, ma petite sœur l'avait.

2464.

2465. Mon père est mort à 44 ans, on ne sait pas de quoi. D'un arrêt cardiaque, mais on ignorait et on pense que cela venait de lui, mon père ça fait 22 ans qu'il est mort mais sans diagnostic, à l'époque on ne connaissait pas ! Ma sœur a eu son diagnostic en 87 et c'était une des premières, elle avait refusée d'être sur la liste de greffes parce que elle avait eu deux copines de chambre qui sont décédées dans les suites de greffes. Mais il faut un suivi psychologique jusqu'au bout, au dernier temps de sa maladie, elle se laissait aller, elle faisait des bêtises, elle buvait, elle fumait jusqu'au jour où elle a vomi du sang, pourtant son traitement est le plus efficace pour dilater les artères !

2466. Mon diagnostic a été confirmé en mars 2012.

2467.

2468. *Comment avez-vous vécu le diagnostic ?*

2469.

2470. Je ne l'ai pas mal vécu ! Et je vis comme si je n'avais rien, j'oublie un peu et ne fais pas toujours attention, alors qu'il faut que je ralentisse, aller doucement, prendre le temps... Et mon corps me rattrape vite fait et ça me joue des tours ! Là, je suis sous traitement symptomatique pour l'HTAP par voie orale et j'ai moins de douleurs, et la pneumologue qui m'a fait un examen... Mais j'ai oublié le nom... Comment on appelle ça ? Elle m'avait expliqué que mes douleurs venaient parce que mes coronaires étaient comprimées, là, je suis venu avec ma valise à roulettes. Je n'ai pas voulu prendre les escaliers et j'ai préféré marcher parce que j'adore cela, alors que si je vais doucement sans porter des choses lourdes et sans escalier, ça va, mais le problème c'est qu'on se fatigue très vite ! Et comme je suis d'un tempérament dynamique !

2471.

2472. *Comment vous vivez d'avoir le même diagnostic que votre sœur ?*

2473.

2474. Le côté que je vis mal c'est avoir envie de faire des trucs que je ne peux plus faire ! Par exemple je ne peux pas courir, j'ai eu le malheur de le faire voilà peu de temps sur 50 m pour prendre un train et j'ai eu une sensation d'étouffer, c'était une horreur ! Je vais vite pour tout faire mais je ne peux plus le faire, donc j'ai l'impression de faire moins de choses. En fait, il faudrait que je reste assis, tranquillement mais tristement c'est pas mon truc... je marche vite mais je ne peux plus le faire sauf si j'ai un tout petit sac, si je me lève et me baisse ou quand je fais mon lit ça devient pénible !

2475.

2476. Mais, maintenant, je pense à mon travail, à mon entreprise et c'était une erreur parce qu'on ne vient pas vous voir, vous embrasser, vous saluer. J'ai des amis, mes collègues qui prennent soin de moi, mes employés que j'avais prévenus mais ils avaient remarqué que j'avais des difficultés et je peux vous garantir que ma valise, j'avais interdiction d'y toucher. Même

pendant les travaux, les ouvriers ne voulaient pas que je porte des choses lourdes, mais quand vous avez des clients, vous ne pouvez pas leur dire « je ne peux pas porter ! » alors que le propriétaire qui était souvent sur place, quand il y avait du monde disait « non, Baptiste laissez faire » mais quand on était tout seul, il avait vite oublié ! C'est le problème qu'il en avait connaissance mais il n'apportait aucune aide, mais c'est son caractère parce que même la gouvernante quand elle lui demandait de l'aide il n'avait pas envie, sauf quand il pouvait montrer à l'entourage.

2477.

2478. Les employés de l'hôtel sont extraordinaires, mais c'est vrai aussi que je prends soin d'eux donc ils ont un total respect, parce que même comme directeur je suis capable de donner un coup de main, de soulever, de faire la vaisselle, mais le problème c'est que après j'ai mal !

2479.

2480. *Vous avez le sentiment que c'est une maladie qui se voit ou non ?*

2481.

2482. Elle se voit si on fait le moindre effort. Là, je suis assis, comment ça tranquille, et ça ne se voit pas, mais dès que vous voulez monter un escalier ou vous portez une charge lourde et là ça se voit tout de suite, vous allez faire trois gestes et ça va se voir ! Et si ça se voit, les gens vont vouloir aider ! Parce qu'ils doivent se projeter et ça leur fait peur, parce que s'il est essoufflé avec ce geste...

2483.

2484. Donc, j'ai voulu expliquer à quoi cela correspond, le pourquoi de la maladie, ses causes, la différence entre l'HTAP primitive où l'on ignore tout de ses causes, je leur ai expliqué, je suis allé sur Internet pour leur expliquer et techniquement je leur ai montré par un dessin à quoi ça correspondait, pour qu'ils comprennent que ce n'était pas un mal de tête. Quand ils ont vu que je prenais des arrêts de maladie, ça les a perturbés et ils voient bien que ce n'est pas normal, et si un jour on me dit que je dois rester coucher, ah je serai malheureux ! et il faudrait que je sois avec des gens dans le même état que moi.

2485.

2486. *Était-ce important pour vous que ce soit génétique ? en comparaison avec le HIV ?*

2487.

2488. J'en parle aussi facilement parce que le HIV c'est très connu mais quand je l'ai su, j'ai passé trois nuits sans dormir. C'était en 2003, je devais être beaucoup plus jeune, j'avais 32 ans, j'ai eu peur, je connaissais personne qui avait alors cette maladie !

2489.

2490. Alors que l'HTAP je baignais dedans puisque je faisais même des soins à ma soeur. Je remplissais la pompe, si je devais passer à cela je saurais faire, je savais comment elle réagissait, comment elle était, mais je la faisais rire, je faisais le clown ! Elle a été malade 7 ans.

2491.

2492. La mère nourricière - on a été élevés à la DDASS tout petits, et notre mère naturelle on l'a retrouvée par l'émission « Perdu de vue ! » Et j'ai gardé contact avec elle. On a pu consulter

notre dossier, les 3 enfants on a été placés en même temps. Quand ma sœur a eu son diagnostic ma mère nourricière avait su qu'on lui donnait un pronostic entre 5 et 7 ans. J'ai été avec mon vrai père bébé. Ensuite il a fait de la prison, parce qu'il m'a frappé trop fort et je n'ai pas mangé pendant 9 jours mais j'ai eu de très mauvaises relations avec mes parents nourriciers, ma petite soeur avait 7 mois, mon autre sœur 3 ans et 1/2 et moi j'avais 5 ans. J'ai très mal vécu la période !

2493.

2494. *Donc votre père était maltraitant et il vous a transmis la maladie ?*

2495.

2496. Si on me dit « on dirait ton père » et je dis « ça non jamais, je ne veux rien avoir avec lui », en fait je ne l'ai jamais revu depuis mon placement. J'ai su qu'il était mort quand j'ai revu ma mère naturelle.

2497.

2498. *Une histoire difficile, vous vous en sortez bien !*

2499.

2500. On me le dit, pour quelqu'un qui a vécu tout cela !

2501.

2502. *Vous vous êtes fait aider pour traverser tout cela ?*

2503.

2504. Ah non pas du tout, à l'époque où j'ai vécu dans la famille d'accueil, on aurait dû me changer de famille, mais j'ai voulu rester avec mes sœurs sinon on était séparés. On me battait aussi dans la famille d'accueil, ils ne connaissaient pas mon prénom c'est pour dire, ça n'a pas été facile... mon prénom a été très peu prononcé et j'ai eu tous les prénoms d'oiseau, on s'est revus juste pour l'enterrement de ma soeur, parce que je l'avais organisé et j'ai gardé une partie de ses cendres, chez moi. C'est une façon de la garder près de moi, et le jour où je partirai, on mélangera tout.

2505.

2506. *Est-ce que c'est une force pour vous ?*

2507.

2508. Pas vraiment, ou inconsciemment, c'est juste pour dire qu'elle est à côté de moi, c'est une partie d'elle qui est à côté de moi et quand j'ai jeté les cendres je n'ai pas pu tout jeter. C'est elle qui avait demandé à être incinérée.

2509.

2510. *Est-ce que vous avez des enfants ?*

2511.

2512. Non, parce que je suis homo... J'aurai adoré en avoir, un seul ! C'est pour cela que j'adore fréquenter les boutiques de bébé.

2513.

2514. *Vous êtes en couple ?*

2515.

2516. Non depuis 2003 ça m'a beaucoup gêné. J'ai l'impression que moralement je me suis mis le mur de Berlin entre la maladie et ma vie de couple et c'est pire depuis que j'ai l'HTAP parce que ça fait peur. J'ai eu quelqu'un récemment mais cela l'a freiné et je lui ai fait peur. Donc pour moi vivre une histoire de couple c'est maintenant compliqué.

2517.

2518. Le deuxième problème c'est ma mère : ses propres amis ont un meilleur comportement qu'elle-même. Elle n'est pas dynamique, elle ne bouge pas, on lui explique la maladie mais elle est incapable de répéter ce que je lui dis. Le 8 décembre il y a la marche des maladies rares, et même si je lui tends un piège du genre : « tu es toujours d'accord mère ? » - je ne peux pas l'appeler maman, c'est un mot que je ne pourrai jamais prononcer - « pourquoi qu'est-ce qu'il y a le 8 décembre ? » Elle ne pose jamais de questions, ne demande jamais le résultat des examens...

2519.

2520. Je fais partie de l'association et on voit les familles qui sont là, qui en rencontrent d'autres pour mieux comprendre, connaître l'évolution, mais moi jamais elle ne s'y intéresse et pour moi c'est crève-cœur peut-être parce qu'on n'a jamais vécu ensemble. Mais, même ma sœur, elle n'a plus de contact avec elle, pour moi c'est pas une mère dit-elle ! Elle n'a jamais aucun contact avec ses petits-enfants, alors que moi j'y vais souvent, je lui fais faire toutes les bêtises pour la faire bouger, qu'elle ait un minimum de vie sinon elle passe ses journées à rien faire, et elle n'a que 65 ans ! Et elle est en pleine forme, c'est elle qui m'aide à monter mon sac, elle a un cœur en béton mais ce qui m'énerve au plus au point c'est qu'elle ne s'intéresse pas ! Alors que sa meilleure amie qui a 26 ans de moins qu'elle, me soutient, m'envoie des messages et même sa fille qui a juste 3 ans de moins que moi, elles sont un soutien que ma mère elle-même n'a pas !

2521.

2522. Et, dans ces maladies le moral c'est tellement important, et avec ma sœur je la faisais rire, parce qu'il fallait quelque chose pour s'accrocher ! j'avais 26 ans et on m'a annoncé sa maladie au téléphone. Bizarrement, on tournait sa maladie en jeu, de manière à ce que cela reste sérieux quelque part et finalement les jours passaient sans qu'on s'en aperçoive... J'ai dû m'éloigner et elle est descendue progressivement... Et moi maintenant j'habite à O. et si je reste là-bas ça va faire la même chose ! J'ai besoin d'une ville où ça bouge !

2523.

2524. *Dans le cas des maladies rares, vous me dites que pour vivre la maladie il faut être soutenu ?*

2525.

2526. Oui, il faut être soutenu, que les gens s'y intéressent, qu'ils comprennent. Il faut être entouré parce que cela permet d'oublier, et surtout le lieu de vie est important. J'ai besoin de voir de la vie autour de moi ! Je trouve que l'entourage est important, le lieu de vie et maintenant faire attention, penser à soi et pas toujours au travail.

2527.

2528. *Ça a changé votre regard sur la vie ?*

2529.

2530. Oui, maintenant je pense aux plaisirs de la vie. Ce qui me fait du bien j'aime bien prendre soin de ma tenue, j'aime bien la marche, j'aime bien prendre l'air, voir du monde, prendre du temps pour certains loisirs que je ne faisais pas et que maintenant j'aimerais faire. Par exemple j'aime beaucoup l'opéra et j'aime beaucoup tout ce qui est autour de la décoration, tout l'arrière-boutique ! Voilà peu de temps j'ai visité l'opéra Bastille, les costumes, la création des décors et j'ai vraiment tellement aimé. Si je devais arrêter l'hôtellerie j'irai là-dedans. Maintenant que je dois réfléchir à ce que je vais faire je me dis : soit prendre un plus grand hôtel pour avoir le personnel qui me seconde soit changer d'activité !

2531.

2532. *Est-ce que vous avez un statut de personne handicapée ?*

2533.

2534. J'ai commencé un dossier à l'hôpital Bi... mais elle ne connaît pas trop la maladie.

2535.

2536. *Vous pouvez demander à l'association, ils pourront vous aider !*

2537.

2538. On a demandé la carte d'invalidité, la carte de stationnement, et l'AAH parce que suite à mes difficultés j'ai fait une rupture conventionnelle de contrat et du coup je ne travaille plus.

2539.

2540. *(Discussion autour de son statut, de l'arrêt de maladie et l'aide possible de conseil de l'association)*

2541.

2542. Là, je me repose, mon Docteur me disait que j'étais le seul patient à travailler comme moi.

2543.

2544. *Quel est votre contact avec l'association ?*

2545.

2546. On avait fait un don au décès de ma soeur et j'ai repris contact dès que j'ai eu mon diagnostic.

2547.

2548. *Elle vous apporte quoi ?*

2549.

2550. J'en attends des informations peut-être faire des choses avec ? Me sentir utile, j'ai encore une tête et deux bras, deux jambes, je peux encore faire des choses !

2551.

2552. *Que pensez vous du Téléthon ?*

2553.

2554. C'est très bien, on fait appel à la générosité, c'est bien pour la répartition, cela a permis de faire avancer la recherche par des moyens techniques, pour l'accueil des malades.

2555.

2556. *Pour vous ce que vous avez est-ce une maladie ou handicap ?*

2557.

2558. C'est les deux ! Une maladie c'est une infection, un dérèglement inhabituel du fonctionnement du corps qui peut gêner ou non, s'il gêne c'est un handicap et c'est mon cas ! Et ce que j'ai c'est un traitement fort, on ne m'a pas parlé de la greffe mais je ne suis pas sûr de l'accepter. J'ai 40 ans, et si ça peut servir à un plus jeune qui a une famille...

2559.

2560. *Quels adjectifs utiliseriez-vous pour qualifier votre vécu ?*

2561.

2562. Pénible, solitaire, effrayant, c'est pénalisant dans le travail, les relations humaines, dans notre quotidien.

2563.

2564. *Un immense merci.*

13 - Entretien avec Natacha, atteinte d'une maladie de Cutis Laxa, 40 ans, célibataire, chez elle, à L (hors région Rhône-Alpes), durée 1 h 50.

2565. Je suis née voilà 40 ans et maman a continué d'avoir ses règles pendant la grossesse et elle a perdu 25 kg, ils ont dû lui faire des tests hormonaux, ils ne savaient pas si elle était ou non enceinte et ils se disaient « il y en aura peut-être deux ». Et quand je suis arrivée ils ont dit « on sauve la mère avant l'enfant ! » Dès ma naissance j'ai été envoyée à Mon... et là, a commencé l'enfer médical parce que pendant de nombreuses années j'ai servi de cobaye. De 0 à 4 ans je ne suis pas rentrée chez moi, et ils disaient à mes parents « vous avez deux enfants, ne comptez pas sur la troisième ! » parce que j'ai deux frères mais je suis la seule à être comme cela.

2566.

2567. Je suis née avec les pieds retournés, pas de boîte crânienne, pas de fontanelle, c'était tout caoutchouteux, ma tête tout était mou, donc ils m'ont mis des barres de fer dans les jambes et disaient à mes parents « ne vous attachez pas à elle ! » puisqu'ils me donnaient dix jours de vie. Je ne suis pas rentrée sauf trois semaines à 3 ans et demi, où là je n'ai plus voulu retourner à l'hôpital donc je suis restée chez moi et à 4 ans ils m'ont « enlevée de leurs griffes ! » parce que je servais de cobaye.

2568.

2569. À l'âge de 10 ans il a fallu m'opérer les tibias qui s'arc-boutaient et je faisais des fractures spontanées, donc ils m'ont coupé le tibia en 3 en mettant une barre de fer au milieu, c'est un « enclouage de tibia », une extrémité fixée dans la cheville gauche et l'autre dans le genou droit. Et là ça a été un « centre de torture » j'ai été opérée à Mon... et de là le professeur P avait une clinique privée à P... où il devait me préparer pour l'intervention sur la colonne avec des tractions. Ils ont commencé à 500 g, à 3 kg ils m'ont cassé deux côtes.

2570.

2571. Dans cette clinique privée il y avait des enfants maghrébins qui étaient soignés gratuitement en échange de pétrole, donc, tous les gens qui travaillaient apprenaient à travailler sur nous, enfants. Il y avait des grandes chambres de 10-12 lits, une pour les filles, une pour les garçons, ils venaient nous donner à manger, ils nous mettaient tout, sardines à l'huile, petits pois, fromage, tout dans la même assiette ! Il y avait une jeune fille qui venait d'être opérée du dos et elle était dans ce que moi j'appelle une rôtissoire, elle avait un corset et ils reviennent chercher son assiette en disant « vous n'avez pas mangé les petits pois ? » Comment vous voulez manger avec un corset et la tête comme cela [*elle nous montre*], donc maman aidait souvent !

2572.

2573. J'ai entendu et c'est ce qui m'a sauvée qu'ils voulaient m'opérer le 6 ou 7 février sans l'accord de mes parents, parce qu'au début ils voulaient les greffons de mon frère, parce que sur la table, ils étirent entre 15 et 20 kg et mettent les greffons. Après, ils ne voulaient plus des greffons, ils voulaient me préparer avec les piqûres, qu'ils m'ont fait à certains endroits où j'ai eu des abcès... J'ai crié quand j'ai su qu'ils voulaient m'opérer et ils m'ont dit que je n'étais pas coopérative avec la science !

2574.

2575. Pour les tibias j'ai eu des plâtres pendant 3 semaines, 1 mois jusqu'en haut et là où ils ont fait fort, quand ils ont coupé le plâtre ils m'ont écorchée - tellement ils n'étaient pas doués - et là j'avais un fil qui fermait la plaie et bien ces gentilles personnes ont eu l'intelligence de m'enlever le fil après un mois alors que les chairs étaient refermées, j'ai hurlé ! Donc pour moi et pour tous les autres c'étaient des incapables et pas uniquement avec moi... pour mon dos, moi, j'étais en traction, et ils voulaient faire des radios, et un grand gaillard a lâché un sac et ça m'a recassé trois ou quatre côtes ! Mes parents ont demandé les radios, ils ne les ont jamais eues... Et c'est là qu'ils ont dit qu'on n'était pas coopératifs avec la science, la médecine, etc. Suite à tout cela mes parents m'ont enlevée, parce que tous les week-ends, ils me prenaient et le lundi matin, j'hurlais, c'était l'enfer, ça a été pour moi une épreuve très difficile.

2576.

2577. *Et au milieu de tout cela aucun diagnostic ?*

2578.

2579. Si, parce que, à l'âge de 3 semaines j'ai été déclarée Cutis Laxa, SED, et ostéogénèse imparfaite, maladie de Lobstein, et quand j'avais demandé au médecin la différence il m'avait dit « il ne faut pas confondre un melon avec une pastèque », ça m'a bien informée ! Et, donc, en final, ce serait une nouvelle forme de Cutis Laxa, ils ont trouvé ma mutation cette année !

2580.

2581. Donc, la plupart du temps, ostéogénèse imparfaite puisque je faisais beaucoup de fractures, ils ont abandonné l'intervention du dos puisque mes parents ne m'ont pas ramenée. L'enclouage des tibias, l'intervention sur mes jambes j'aurai dû l'avoir pour mes dix ans mais on a dû la faire avant parce que mes os étaient tellement attaqués. Vers 10-11 ans j'ai tourné le dos au corps médical parce que je n'en pouvais plus... Ah ! j'ai oublié, ils me faisaient des prélèvements de peau sans m'endormir dont le dernier sur la cuisse avec un cutter, mes parents ont demandé pourquoi ils ne m'endormaient pas, ils ont répondu « qu'ils avaient besoin de chair fraîche ! », voilà ça c'était voilà 35 ans mais voilà 3 ans c'était pas mieux !

2582.

2583. À 10 ans je n'allais plus à l'hôpital mais j'ai dû faire beaucoup de rééducation, chez le kiné, parce que, suite à l'opération, j'avais des chaussures orthopédiques que j'ai pu laisser après. Je continuais à faire des fractures, beaucoup de plâtres... Un jour, je me suis cassée le métatarse, on m'a fait une radio, et il me dit « ah non, vous n'avez rien » mais moi j'ai vu un trait et je lui montre : « ah ! mais je n'avais pas vu ! »

2584.

2585. Quand je suis allée à N. le Docteur L. me demande combien avez-vous fait de fractures ? Je lui dis « pas beaucoup... j'ai dû en faire 14 ou 20 » mais moi, je croyais que les gens qui avaient l'ostéogénèse imparfaite faisaient tout le temps des fractures, et elle de m'expliquer que l'on pouvait avoir la maladie et ne faire qu'une seule fracture ! Mes os sont très poreux et transparents.

2586.

2587. J'ai repris contact avec la médecine quand Clotilde est passée à la TV avec *Ça se discute* et en expliquant qu'elle avait la Cutis Laxa, et là je me suis reconnue en elle par rapport à la peau, j'avais 30 ans. J'ai cherché le nom de M. sur l'annuaire, je l'ai appelée et là je me suis très bien entendue, Marie est devenue une très bonne amie. Après, je suis allée voir le professeur S. spécialiste de la Cutis Laxa, mais ça ne s'est pas très bien passé dont un mec qui m'a fait me déshabiller en prenant des photos de mon corps sous toutes les coutures et j'ai beaucoup de mal avec ça... après je suis allée à N. et elle m'a dit, au vu de mon corps, c'est une ostéogénèse imparfaite, mais elle remarque que mes réflexes au niveau des genoux partent vite, et elle me dit ce n'est pas bon signe pour la moelle et me dit « au mieux si ça casse je suis en fauteuil, soit c'est fini, il n'y a pas de bonne femme.. ». bon très bien, pendant 6 mois, je l'ai mal pris et après je me suis dit, t'es une battante donc continue à vivre !

2588.

2589. Je suis allée aux U.S. en 2008, où ils ont fait un prélèvement de peau intelligent, ils m'ont fait une piqûre qui m'a endormie, partiellement mais je n'ai rien senti, par contre la prise de sang c'était trop douloureux et j'ai pleuré, j'ai pleuré ! J'y étais avec M. qui est venue avec moi, elle ne m'a pas lâchée, on a vu le Prof Z, et j'ai eu une batterie de tests, un vrai marathon !

2590.

2591. Et Marie a vu sur Internet le Docteur E. en Hollande, qui a fait des recherches sur la gérodermie ostéodysplasique (dite la géo), qui alliait la fragilité osseuse et l'hyper-élasticité de ma peau. Donc là, je suis allée en Hollande (en 2009) un bilan total et un nouveau prélèvement de peau, et je me suis dit quand même j'en ai fait un aux U.S, ils ne peuvent pas se l'échanger mais bon, c'est pour la science ! Mais eux, m'ont mis de la crème Elma qui m'a rien fait mais ma peau c'est comme un élastique, (il paraît que je fais plus vieille que mon âge !) on peut tirer dessus et ma petite M. juste à côté et les deux autres qui charcutent... Sauf que la bonne femme (c'est moi !) mon corps, je n'en pouvais plus, je suis rentrée en « transes », j'hurlais et je me suis mise à trembler sans pouvoir m'arrêter... M. a dit stop, on arrête, et E. a dit c'est moi qui vais lui faire, mais mon corps il en avait une overdose... Bon, en plus j'ai dû mettre la Sécu au tribunal parce qu'elle m'avait refusé de prendre mon trajet pour aller en Hollande et que je viens de gagner au bout de trois ans, mais dans la rue on se fout suffisamment de ma gueule... Mais, je ne suis pas allée aux U.S. ou en Hollande pour me balader ! Aux U.S c'était l'asso Cutis Laxa qui avait pris en charge mais la Hollande c'est moi qui ai payé. Mais toujours est-il que le tribunal m'a donné raison. Et, entre le tribunal qui vous demande des termes bien précis, B. qui faisait un peu la tête parce que j'étais allée voir en Hollande, parce que ces gens-là, qui travaillent sur des maladies rares, non seulement il y a la guéguerre entre eux, et je suis retournée à Mont... voir l'assistant de celui qui m'avait opérée, donc au début il a pris des photos en voulant les envoyer aux U.S et à la fin il trouvait que c'était trop bien, il avait trouvé la 7ème merveille du monde en moi et il voulait se la garder pour lui, c'était trop intéressant ! Donc conclusion, la guerre, mais B. a fait un papier qui était bon, mais bon c'était pour 400 € !

2592.

2593. Quand on est venus à L. en 2011, le prof Z. a dit ce n'est pas une Cutis Laxa, parce que, avec eux, il faut participer mais après, on n'a pas de nouvelles ! Donc lui, m'a dit « non ce n'est pas une Cutis Laxa ! » Je m'effondre, je l'ai mal pris, parce qu'on avait monté l'asso, et bien ça m'a fait mal, et chez certains de l'asso on a les mêmes mains, une petite du Liban qui a les mêmes mains que moi. Donc des faits troublants, et quand j'étais allée aux U.S, j'avais vu ces mains. Donc je l'ai mal pris, j'ai beaucoup pleuré, tous les gens me disaient « c'est pas grave », mais ce diagnostic-là, c'est celui que j'ai eu le plus longtemps et avec lequel j'avais vu des traits similaires de la maladie.

2594.

2595. (*J'évoque une petite jeune qui, quand on a remis son diagnostic en cause ne savait plus qui elle était !*)

2596.

2597. Oui c'est tout à fait cela, un problème d'identité, c'est comme celui-là qui cherche son père ou sa mère et qui ne sait pas où il en est. J'étais triste, pour moi le monde s'effondrait ! J'étais découragée, il va falloir encore chercher et après je me suis dit c'est peut-être une Natacha F ! (c'est mon nom) donc recherche d'identité. Finalement (c'est pire que *Les feux de l'amour* !) E. me tient au courant au bout d'un an et me dit on a cherché et ce n'est pas une Cutis Laxa. Et voilà 3 mois avant mon anniversaire, cette année, E. envoie un mail à M. où elle dit ça y est on a trouvé sa mutation génétique et M. me dit « c'est pas compliqué tu prends la grande bibliothèque de Paris, ils savent qu'il y a un livre avec une faute d'orthographe, donc ça, c'était toi ! » Là, ils sont sur ma mutation, donc ce serait une forme nouvelle de Cutis Laxa, laquelle ? Ils ont prélevé du sang sur maman, et, depuis le mois de Mai, on attend, parce que soit ça vient de ma mère ou de mon père soit ça vient de moi et j'ai mal construit le Légo toute seule !

2598.

2599. *Non c'est plutôt eux qui l'ont mal construit !*

2600.

2601. Non S. m'a expliqué que c'était moi qui avais mal fait le boulot !

2602.

2603. *Non, ce n'est pas vous parce que ce sont les parents qui bossent ce n'est pas vous !*

2604.

2605. Pourquoi c'est pas moi ? Puisque si, eux n'ont rien, c'est moi qui ai mal fait le boulot en me construisant !

2606.

2607. *Mais ce n'est pas nous qui nous construisons ...*

2608.

2609. C'est ce que je dis à maman, pour la rassurer en lui disant que j'ai mal fait le boulot ... Parce que pour une maman c'est trop difficile, et moi c'est pareil si je suis certaine d'avoir un enfant normal je le fais de suite, mais pour avoir tous les problèmes que j'ai, c'est pas un cadeau de leur donner cela ! Regardez Petrucciani il a eu 3 enfants tous atteints, surtout qu'il avait une forme sévère ! Bon, cinq doigts en moins, on vit bien mais moi ce que je vis mal c'est mon

image, même si ça a été long et douloureux physiquement mais mentalement il faut avoir du peps ! Quand je sors, combien il y en a qui se foutent de ma gueule ! Encore et toujours ! Même si, plus je vieillis plus je correspond à mon âge, mais le regard des autres c'est vraiment très dur, et n'y a pas que la peau et maintenant il y a quand même le dos, la taille je m'en fous parce que c'est comme disait Coluche, « la bonne taille pour les jambes c'est quand les pieds touchent par terre ! » Non, ma taille c'est un peu pénible dans certains magasins où il faut que je demande qu'on m'attrape ce qui est en haut, mais pour moi, ce n'est pas un problème... Mais depuis 2004 j'ai des douleurs non expliquées, Chris m'a fait rentrer, dans un hôpital, on m'a pris des radios et le radio est allé chercher un autre qui a ouvert le rideau pour seulement me voir, et m'a dit « oh ! excusez-moi », voilà des attitudes que j'ai connues tout au long de ma vie. Je suis allée au centre antidouleurs, il n'a même pas soulevé le tee-shirt et il me dit « mais avec le dos que vous avez c'est normal que vous ayez mal ». On a tout essayé même la morphine c'était mon premier cachet ! des douleurs atroces, des coups de poignards quand je respirais, et au bout de 3 semaines quand j'ai arrêté j'étais en manque, la crise a duré 3 mois, la seconde deux ou trois ans après, a duré 6 mois et je suis allée à l'hôpital de A... où j'ai eu toute une batterie d'examens, et il me dit on a trouvé le premier poumon mais pas le deuxième... Ce doit être la « zone » là-dedans !

2610.

2611. Mais comme je suis construite comme ça, et il y a un truc on ne sait pas ce que sait ! Et on m'a dit : « fais des cures, j'en suis à ma 7ème, à Dax ». J'adore, des bains de boue, la piscine avec de l'eau thermale, l'hiver je ne supporte pas et le froid ça me fait augmenter les douleurs... Là, je suis sous Oxycontin, c'est un opioïde, ça me fait du bien, ça me décontracte, et ce qu'ils ne comprennent pas c'est que avec mon dos j'ai rarement mal. Quand je vais voir le neuro, il me demande de 0 à 10 et je lui dis 25 ! C'est l'année où il y avait la dame qui avait cette tumeur au visage et qui voulait en finir avec la vie, et si mon dos n'est plus soignable, je demande la même chose, mais depuis j'ai plus souvent mal au dos mais moins longtemps, et c'est souvent au changement de temps !

2612.

2613. Je parlais pas quand j'étais à l'hôpital toute petite, je ne parlais pas à mes parents et un jour mon père les a appelés en leur demandant « est-ce qu'elle parlera un jour ? » « pourquoi vous dites ça monsieur, eh ben dis donc avec nous elle est pipelette ! » Mais je ne parlais pas à mes parents, je pense que je leur faisais la tronche ! Et j'en parlais l'autre jour avec maman qui avait eu beaucoup de mal avec un de mes cousins qui est né en 48 et quand ils l'ont sorti ils lui ont sectionné la moelle épinière, donc il est paraplégique, et maman avait cette vision et elle n'acceptait pas la maladie. Et maman m'a dit c'est comme si tu n'acceptais pas, et je lui ai répondu que peut être aussi je sentais qu'elle n'acceptait pas... Elle m'a répondu : « c'est pas vraiment toi que je n'acceptais pas, mais je me disais comment je vais faire avec elle ? » Parce que j'étais un très vilain bébé avec ma boîte crânienne, mais très costaud, je faisais 3 kg700 et maman me disait comment j'ai pu faire ! Et elle me disait aussi que, à la place de l'oreille, j'avais un trou, donc c'était un peu le retour de Frankenstein ! Et ça l'a beaucoup perturbée ! Et

maintenant je lui dis « bon tu as tout loupé l'enveloppe mais la tête et le cœur c'est pas mal ! » J'ai eu beaucoup de chance que mes parents se sont toujours bien occupés de moi et surtout ils ne m'ont jamais abandonnée.

2614.

2615. Dans la tête, ce qui me sauve c'est mon envie de vivre, et être arrivée à s'en sortir avec ce que j'ai vécu de 0 à 6 ans sans amour et même avec des actes violents contre vous. Après, il faut arriver à se reconstruire dans sa tête et plusieurs pensent que j'ai une certaine forme de résilience, et si je n'avais pas fait ce chemin-là, je serai depuis longtemps sous cachetons ou suicidée... Après, j'ai un grand manque d'amour ! Que j'arrive à gérer mais je n'ai pas vraiment le choix !

2616.

2617. *Et autant dans l'amour que vous donnez que celui que vous recevez !*

2618.

2619. Je suis en manque d'amour depuis toujours, malgré l'amour de mes parents, parce que j'étais à l'hôpital jusqu'à 4 ans... Et j'ai du mal à avoir un lien tactile avec ma mère, d'amour physique, j'ai du mal à la toucher alors que mon père me faisait beaucoup de câlins, et ma mère c'est pas des reproches, elle voulait que j'apprenne bien à l'école. Et on ne savait pas vraiment comment j'allais évoluer ! Ça a mis du temps de voir qu'un petit cerveau fonctionnait bien, par contre on s'est plus rapprochées avec maman depuis que papa est mort. Mais elle est à 600 km mais on s'appelle tous les jours mais avec elle le contact charnel, elle n'avait pas la même éducation, mais avec mes frères c'est pareil.

2620.

2621. Par contre mes deux frères ont 16 mois d'écart alors que j'ai 16 ans de différence avec eux, elle m'a eue à 39 ans, donc moi quand je suis arrivée mes frères étaient prêts à faire leur vie ! Et je suis un accident mais elle ne me l'a jamais dit, mais elle s'en est beaucoup voulu et comme maman, comment j'ai pu faire un enfant handicapé comme cela !

2622.

2623. À Dax ce sont "les baigneurs" qui nous font les bains de boue, et c'est le seul endroit où je n'ai pas senti de regard sur moi et pourtant on est à poil ou en maillot de bain... et il y a un nouveau médecin qui connaît bien l'ostéogénèse imparfaite qui avec une grosse douleur m'a fait faire des étirements qui m'ont fait passer l'épisode.

2624.

2625. *Comment avez-vous vécu quand E.vous a donné votre résultat ?*

2626.

2627. Elle m'a écrit mais elle est passée par un site de traduction, et je n'ai pas tout compris... Donc j'ai appelé M, elle me dit on peut comprendre qu'elle a la mutation, ce n'est pas marqué noir sur blanc que c'est une Cutis Laxa mais ça le suppose, mais ils n'ont pas encore le gène... J'étais très contente, je retourne dans la case où j'étais, mais je me suis calmée parce que c'est marqué que l'on est reparti pour des mois de recherche, mais j'ai une faculté d'oublier dans mon cerveau... Maman a été prélevée au mois de mai et on attend toujours. J'aimerais bien savoir

avant de mourir, c'est comme je disais « j'espère qu'on arrivera à savoir vraiment avant de partir, même si ça ne va pas régler mes problèmes », mais c'est comme celui-là qui recherche, savoir d'où il vient, s'il s'appelle bien, c'est une recherche d'identité quelque part et c'est important de savoir parce que moi j'en reste à mon histoire de Légo mal fait, - c'est une image qui m'a bien parlée -, j'ai oublié de lui dire à ML que AP m'a vue et m'a dit l'an dernier que j'étais une ostéogénèse, après seulement m'avoir vue ! Mais je ne voulais pas lui dire qu'elle se trompait parce que j'en ai vu des ostéogénèses imparfaites, je suis allée dans l'association, mais je n'ai pas la tête des moineaux de ceux qui ont l'ostéogénèse ! Et quand à L. on m'a dit que je n'étais pas cutis, j'ai dit mais moi je ne me reconnais pas dans l'ostéogénèse, je fais le yoyo ! Et comme ça fait 40 ans que l'on me sort des diagnostics différents, ce que j'aimais dans la cutis c'est que j'avais vu au moins des gens qui avait au moins un signe en commun, les mains !

2628.

2629. Moi, mon dos est intouchable !

2630. *Comment vivez-vous votre handicap ?*

2631. Mon handicap ne me gêne pas je le vis bien parce que je ne me dis pas « oh, ça je ne peux plus faire... mais c'est plus mon image qui me gêne.. ». Voilà 3 ans, je me suis fait tatouée une rose blanche sur le bras, et j'aime beaucoup parce que c'est quelque chose de beau. Mais je suis heureuse, je peux faire plein de choses, mais c'est quand je vois mon image que c'est pas un cadeau et dans la rue c'est pas un cadeau ! Alors, soit je réponds soit je me dis c'est un con ! En fait je vis pour moi, parce que s'il faut attendre des autres, on me juge sur l'apparence sans savoir ce que je peux faire, en fait je suis à part c'est pas un handicap, je ne suis pas en fauteuil mais je ne suis pas comme tout le monde non plus !

2632.

2633. Quand j'étais aux U.S. j'ai cru que j'étais la plus belle femme du monde, les gens me regardaient, ils étaient pleins de gentillesse, je n'étais plus handicapée, c'était hallucinant ! En Espagne c'est pareil, c'est comme en Hollande, c'était bien ! Parce que je ne me sens pas handicapée, en fait c'est les autres qui me rendent handicapée, et il a fallu que je me batte depuis toute petite à l'école, pour ne pas être rejetée et ça m'a fait un fort tempérament !

2634.

2635. *Pour vous ce que vous avez est-ce une maladie ou handicap ?*

2636.

2637. Jusqu'à 20 ans je me considérais comme handicapée et non malade, la génétique m'a permis de comprendre ma maladie, elle permet de poser un nom.

2638.

2639. *Quelles sont les caractéristiques des maladies rares génétiques ?*

2640.

2641. Rare, compliquée pour le diagnostic, exclusion, pas de plainte.

2642.

2643. *Quelle est votre expérience de l'association ?*

2644.

2645. Ce fut la possibilité de rompre l'isolement, trouver quelqu'un en qui on se reconnaît, surtout quand notre maladie est plus rare que rare, contact avec M.C. devenue une amie, ça m'a aidée à pouvoir plus parler de la maladie et d'avoir des contacts avec les humains, même s'il y a pas mal de crétins... Le monde est dur ! La société vit sur le paraître, le fric, l'être humain n'a plus rien d'humain, pourtant on peut y vivre des choses chouettes, mais des cons il y en a partout même chez les handicapés ! Mais, moi, je sais que demain ça peut se finir mais les gens ne le savent pas et ils passent à côté de ce qui est important.

2646.

2647. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

2648.

2649. C'est très bien et ça nous a permis de créer l'association.

2650.

2651. C'est bien, mais le choix entre Miss France et le Téléthon c'est encore une histoire du paraître... On y a participé et j'y ai connu plein de gens connus, c'est très bien pour faire connaître le handicap car ça engendre beaucoup de manifestations avec des des bonnes retombées.

2652.

2653. L'Alliance aussi est fabuleuse !

2654.

2655. Voilà !

2656.

2657. *Mille mercis.*

14 - Entretien avec Pascal, marié, divorcé, atteint d'une maladie de Strümpell-Lorrain, 59 ans, par Skype, durée 1h 30.

2658. Je suis né en 1953, le 13 juillet dans une famille où il y avait déjà 3 enfants et j'ai un petit frère, à T, une famille avec un certain nombre de difficultés. Mon père était STO en Allemagne, des problèmes de santé respiratoire et très peu de conditions sociales. Ils ont profité des trente glorieuses pour récupérer un terrain où ils ont fait construire une maison. Mes premières années d'école primaires étaient très agréables et moi aussi j'avais envie de participer à plus d'essor de vie. J'ai pu aller au lycée, et mes parents m'ont poussé parce que ça allait bien, alors que les autres enfants avaient arrêté plus jeunes.

2659.

2660. Au départ j'ai fait des études de comptable et j'ai travaillé chez un architecte pendant quelques années, mais je m'intéressais aux problèmes sociaux et à l'éducation. J'ai un frère qui m'a trouvé une petite annonce dans le journal où on cherchait un éducateur spécialisé. J'ai été embauché sous contrat et j'ai passé des concours mais je n'ai pas réussi sauf à la 4ème fois dans le concours interne. Pour moi ça a été une nouvelle naissance, avant je vivais dans des conditions familiales, très entouré et là j'étais à E, seul, mais j'étais indépendant. Je produisais quelque chose. Un moment de grand plaisir.

2661.

2662. Les premières années j'ai rencontré la mère de mes enfants et on a décidé de partir en A. pendant un an. Un rythme beaucoup plus tranquille, constructeur de la personnalité de soi, on n'avait pas de rôle à jouer ! On est revenus et on a repris nos postes et très rapidement dans l'année qui a suivi j'ai eu mes premiers symptômes avec mes pieds qui buttaient, qui raclaient le sol. J'ai vu mon généraliste qui m'a renvoyé à d'autres et ça pendant plusieurs années jusqu'à ce que je passe un scanner du cervelet qui montrait une atrophie. C'était dans les années 79-80.

2663.

2664. Ça m'a rappelé que mon père avait des problèmes de cervelet et quand je rentrais à la maison le week-end, mon père était de plus en plus malade, et lui avait un diagnostic d'ataxie cérébelleuse. Mais bon, je le voyais continuer de travailler, de planter ses poireaux mais à genoux, il continuait de s'occuper de ses lapins, il semblait bien, mais on n'a jamais eu trop de contact, de câlins... Et puis ma mère m'avait dit quand j'avais 20 ans « ce que ton père a, cela pourrait être héréditaire, mais on n'en sait pas plus... » mais j'avais oublié cela, donc quand j'ai eu mon scanner j'y ai repensé et j'ai consulté un neurologue.

2665.

2666. J'ai un autre de mes frères qui a le même problème que moi et avec un autre de mes frères ils ont voulu en savoir plus. Ils ont cherché à consulter le même hôpital à P. que celui qui a soigné mon père. Ils ont rencontré une neuro-généticienne qui leur a dit « c'est une maladie familiale et si quelqu'un d'autre est susceptible d'être porteur j'aimerais le rencontrer ». La réponse de mon frère a été " il y a peut-être Pascal mais lui, il est contre l'hôpital, et il ne voudra jamais faire un bilan avec vous ! " alors le Dr A. lui a demandé mon téléphone et elle m'a appelé.

2667.

2668. Elle m'a proposé de venir me voir chez moi, à B, et ça m'a épaté ! Je suis allé la chercher à la gare et dans la cuisine elle m'a testé les réflexes des genoux qui étaient vifs, ça ressemblait à un syndrome pyramidal et elle voulait un bilan approfondi à l'hôpital. J'y suis allé deux jours. À la fin, elle me propose d'aller me promener, pour me dire « voilà je peux vous donner un diagnostic il pourrait bien s'agir d'une maladie de Strümpell-Lorrain . C'est compliqué on ne connaît pas trop, on sait qu'il y a plein de complications.. ». Mon réflexe a été d'aller à la bibliothèque de l'hôpital pour me documenter sur le l'hôpital pour me documenter sur le Strümpell-Lorrain, je suis rentré chez moi, mais pas fier de ne pas savoir ce que cela deviendrait.

2669.

2670. J'avais appris à la bibliothèque que c'était une maladie dégénérative, invalidante, alors que j'étais en pleine force de vie. Je construisais une nouvelle maison à B, une nouvelle famille, tout marchait bien et tout s'effondrait ! Le fait d'avoir un diagnostic, je ne suis pas sûr que pour moi cela a été important et en tout cas pas un soulagement parce que, avant le diagnostic je n'étais pas si inquiet que cela, je faisais avec et malgré le risque héréditaire, l'inconnu, j'avais vécu des choses extraordinaire. Pour moi cela a été un moment très dur, pourtant elle a pris toutes les précautions pour rendre les choses le mieux possible, mais le ciel m'est tombé sur la tête.

2671.

2672. Pendant mon voyage de retour ça a été une sorte de plongée dans le trou noir, c'est l'inconnu dans lequel m'engouffre ce diagnostic, mais surtout la noirceur qui l'entoure.

2673.

2674. Mais j'ai repris mon travail, ma vie familiale. Il m'a fallu quelques mois pour digérer et commencer à chercher de quelle façon je pouvais m'en sortir !

2675.

2676. Un jour dans le hamac chez moi, le Docteur A. m'avait dit il y a quelques personnes en France qui ont la même chose, mais toutes sont des personnes isolées et perdues. Je me suis dit, il faut les rassembler, les contacter, échanger avec eux, et ça m'a amené à la voie associative. Il faut créer une asso, pour les malades qui ont cette maladie. Mais j'étais seul, je connaissais aucun malade qui avait cela, par Internet non plus, mais je me disais il faut créer, et j'ai passé des annonces dans les journaux et ça a démarré : Faire face, des nationaux, des régionaux, Sud-Ouest pas des grands quotidiens, l'impatient et c'est un journal intéressant parce que je n'ai jamais voulu être patient !

2677.

2678. Comme malade je connaissais mon frère et j'ai demandé à ma compagne d'être secrétaire et pendant les dix premières années on a continué comme cela ! Quasiment seul, parce que A. était prof de gym, bien trop occupée ailleurs. Mon frère, loin, ne s'est non plus jamais engagé, il avait seulement donné son nom. Donc je faisais tout, le courrier, Internet, les contacts, la revue, je me suis un peu épuisé mais ça me faisait du bien !

2679.

2680. Ça permettait de dépasser les choses et le Dr A, je l'invitais tous les ans à notre assemblée générale parce qu'on n'a pas de centre de référence. Elle, elle est plutôt chercheur, je suis allé sur le plateau du Téléthon, c'était un témoignage sur la relation soignant-soigné. Après dix ans, on avait 500 adhérents. En France, il doit y avoir 2 à 3000 malades et parmi eux j'ai trouvé un nouveau secrétaire, un président, un trésorier et j'ai passé la main, tout en me disant « tu lances des messages écrits, mais le meilleur média c'est l'image ».

2681.

2682. Et je me suis dit il faut que je fasse un film ! J'ai rencontré un professionnel du ciné, j'ai eu des subventions de la mairie, du CG, et c'était un projet un peu fou. Dans l'asso, ils me disaient que j'étais un chien fou ! Et avec Raoul, on s'est vu tous les 15 jours et à la fin il m'a dit « c'est comme un accouchement ! » Ce film, je l'ai présenté au festival international des films de santé et deux ans après à Aurillac et le film a été primé à chaque fois ! Il a une 1ère partie sur la maladie et la vie des enfants malades, la seconde sur comment vivre avec. Ça, c'était en 2002.

2683.

2684. Il y a eu aussi le premier symposium international dans le Michigan, sur les symptômes. J'ai été invité au titre des représentants des patients de la France et de l'Europe parce qu'il n'y avait pas encore grand-chose en Europe, un collègue en Allemagne et un autre à Londres qui souhaitaient démarrer quelque chose, ce symposium était pour moi un couronnement, un moment fort d'être au milieu de 50 chercheurs du monde entier. Rapidement après je voulais me détacher de l'asso mais je n'y suis jamais vraiment arrivé ! Mais n'étant plus président, j'ai voulu me rapprocher de *l'Alliance Maladies Rares* parce que c'était le premier plan national maladies rares en 2004.

2685.

2686. C'était la sortie de l'enfermement dans sa propre maladie, ils l'appellent la politique d'alliance qui permet en sortant de sa maladie de s'intéresser à toutes les autres ! Ma place dans l'asso Strümpell-Lorrain, c'était du faire, de l'action, j'étais le meneur, le faiseur, l'organisateur et je peux dire avoir eu l'impression de jouer un rôle et maintenant je n'ai plus envie de le jouer... Je suis toujours abonné aux échanges mais je me contente de les lire, je reste ami avec les anciens mais je ne vais pas aux réunions, et puis grâce à V, j'ai pu créer à B... une antenne *Alliance Maladies Rares*. Du temps de ma première asso j'avais pour voisin un homme qui avait travaillé dans l'import-export et il avait un problème rénal, il a été amputé d'un rein, a perdu la vue et il s'était énormément investi dans la représentation des usagers dans toutes les instances. Il m'a invité à travailler avec lui dans une instance régionale qui regroupait les maladies chroniques, la FRAS Fédération Régionale des Associations en Santé et qui quelques années après est devenue délégation régionale du CISS. Je n'avais moi aucun moyen pour l'Alliance donc j'ai écrit au préfet, qui a transmis à la Drass, qui m'a orienté sur le CISS qui m'a aidé et mis des moyens à disposition, et ce depuis 5 ans.

2687.

2688. Là, je me dis l'accueil aux maladies rares c'est bien mais c'est encore du faire ! Passons à aider les gens au mieux-être, quand j'ai eu mon diagnostic j'ai été mal, pas d'accompagnement,

pas de praticien qu'est-ce que tu as fait ? J'ai continué le yoga, la respiration, la sophrologie, et sinon je n'aurai pas tenu, ça m'a beaucoup aidé de respirer les choses, de recevoir les choses, de les gérer et vivre avec... j'ai rencontré une amie de B, qui m'a conduit vers B, qui m'a permis de monter un projet d'accueil et d'aide aux malades atteints d'une maladie rare en Franche-Comté !

2689.

2690. Moi dans tout cela j'ai pu tirer mon épingle du jeu et j'ai l'impression d'avoir maintenant une aisance, un bien-être que je n'ai jamais eu. J'ai toujours eu des problèmes de communication, jamais très bien en groupe, ni en couple et puis les différentes adversités il y a eu cette rencontre avec B. et l'ouverture, l'attention aux autres, qu'elle m'a apprises. Ce que je vis en ce moment c'est la respiration, le chi gong alors que je suis assis sur une chaise alors que le groupe est debout, ce que je ne peux pas faire physiquement, j'ai l'intention de le faire et je travaille dans ma tête et j'en ressens les effets ! Et puis à 60 ans, handicapé j'ai une qualité de vie qui dépasse ce que je n'ai jamais connu ! Je ne suis plus impatient de guérir, de faire quand même ce que je ne peux plus faire, que je voulais quand même faire, de consentir...

2691.

2692. Un autre point qui va dans ce bien être, j'ai la chance de travailler à la protection judiciaire de la jeunesse qui m'offre un travail aménagé. Il y a 15 ans, j'étais éducateur qui suivait des jeunes ou des délinquants chez eux ou dans des foyers dans tout le département. Et les déplacements ont commencé à me poser des difficultés, une fois je me suis pris les pieds dans le tapis en rentrant chez des gens et j'ai eu une honte pas possible. Quand j'avais un entretien éducatif, il fallait que tous les quart d'heure j'aille aux toilettes pour reprendre l'entretien à zéro. Je n'arrivais pas à dire à mes collègues que je ne pouvais plus sortir à la piscine, j'avais acheté un fauteuil et il est resté deux ans, je le sortais à peine.

2693.

2694. Quand j'ai pu en parler, on m'a dit : Pascal, on te connaît, on t'aime et on va chercher un aménagement de poste, et effectivement je suis allé à la direction départementale dans un bureau que je ne quitte pas, je ne vois plus les jeunes. Maintenant c'est l'ordinateur, mais au moins j'ai un travail. J'ai écrit voilà 15 ans pour avoir un mi-temps thérapeutique, ils m'ont répondu « pour vous c'est l'inverse, habituellement il permet de reprendre progressivement un travail après un arrêt alors que vous voulez ralentir, donc on vous propose de vous garder à temps complet et de demander à ma hiérarchie un aménagement horaire ». J'ai dit que j'avais besoin de faire la sieste tous les jours et ils m'ont dit « pas de problème tu es crevé, rentre chez toi ! ! » C'est quand même génial, non ! Maintenant je ne travaille que le matin.

2695.

2696. Après 20 ans d'ancienneté on m'a proposé de passer le concours de chef de service éducateur en concours interne. Je l'ai passé avec passion et le thème que j'ai choisi c'était la communication européenne. Dans d'autres pays ils ont les mêmes problèmes que nous, mais ils ne réagissent pas de la même façon. Je suis allé passer mon concours avec fougue et le jury qui m'a vu ainsi dans mon fauteuil, ils ont été enthousiasmés donc j'ai eu une très bonne note, cela me permet d'avoir le statut de chef de service tout en étant banalisé avec mon mi-temps à ne pas

faire grand-chose ! Donc je n'ai pas de stress au boulot et je peux me lancer aujourd'hui dans un nouveau projet qui est d'acheter un appartement, un F3 où je vivrais avec B. et que je peux faire adapter à mon handicap, et je vois aujourd'hui cet appartement comme mon havre de repos...

2697.

2698. Dimanche prochain ma mère a 90 ans et c'est une fête pour moi, encore une chance. Ma famille m'a toujours semblé un peu lourde, ma chère maman est un peu mère-poule, et tout le monde a besoin de savoir ce que chacun fait... Je suis le seul de la famille à avoir quitté la famille.

2699.

2700. *Ton frère malade ?*

2701.

2702. Il est en retraite, il était CRS, il était en invalidité et a donc des difficultés au niveau du cœur. Il va mieux que moi, il marche mieux que moi. Mais il a deux fils qui sont atteints, moi j'ai deux filles qui n'ont rien pour l'instant. Quand J. avait 13 ans et que l'on m'appelait au téléphone, elle courrait pour répondre au téléphone. Un jour, on s'est dit « peut-être qu'il faudrait lui parler du problème héréditaire » et je lui explique que ce que j'avais, mon père l'avait, et je lui dis que peut-être un jour elle l'aura ». Elle m'a répondu « mais je te vois et lui aussi, et tu voyages, ça n'a pas l'air trop embêtant ». Et à ma seconde, même chose... On en parle de temps en temps, ce n'est pas tabou, elles ont conscience que ce qu'elles vivent actuellement il faut en profiter et le vivre le mieux possible et on verra ! Un avion peut nous tomber sur la tête ! Je leur avais dit que si la maladie était chez elles, il y avait des chances que ce soit comme dans la famille et que ça arrive vers l'âge de 30 ans et qu'elles avaient le temps ! Comme la médecine est faite de progrès il y aura peut-être des moyens de ne pas être trop mal.

2703.

2704. Avec mes filles j'ai jamais trop joué, leur scolarité, l'éducation c'est leur mère qui s'en occupait et je constate aujourd'hui que ma fille me téléphone souvent, très heureuse que cela se passe bien entre nous ! C'est pareil avec ma mère, je lui téléphone plus souvent qu'avant... Je veux quitter le faire pour être...

2705.

2706. *Pour toi, est-ce un handicap ou une maladie ?*

2707.

2708. C'est une maladie parce que j'ai l'impression que la maladie je ne peux pas y faire grand-chose alors que je peux gérer le handicap !

2709.

2710. Cette question je l'avais posée dans la revue du Strümpell-Lorrain et quelques rares disaient plus handicap que maladie, le handicap le mien je le dépasse tellement que je le ressens léger, ce n'est pas cela qui m'empêche d'être bien, peut-être même qu'il me permet d'être mieux ! Le handicap c'est une limitation d'activités, des difficultés, des douleurs par exemple, des blessures à la vie, je prends cette image d'une fibre de la vie qui est amoindrie, cassante. Le handicap c'est une... Ouais !

2711.

2712. Déficience de cette fibre à laquelle on peut mettre des prothèses, avec laquelle on peut composer pour être mieux, en recomposant, en ajoutant des choses mais surtout un enfantement et l'attention c'est un outil pour le mieux-être !

2713.

2714. La maladie me paraît tellement compliquée, souterraine, cachée aux fins fonds de la vie depuis 30 ans je vois que ça n'avance pas, la maladie c'est une déformation de la vie, c'est vital, ça fait partie de la vie ! Donc pour nous il s'agit d'améliorer notre vie, plus que de chercher à guérir, cherchons à améliorer notre vie, cherchons des prothèses, mais il faut de l'énergie pour traverser tout cela ! Et c'est peut-être le projet que je me donne.

2715.

2716. *Quelle est la place de la génétique dans ton histoire ?*

2717.

2718. À l'origine oui, parce qu'elle a été déclarée génétique, qu'elle a une dimension héréditaire, mais je ne connais pas ma mutation, et j'ai été amené à participer à la recherche génétique sur ma maladie. Il fallait fournir l'ADN des malades, pour nous 40 gènes sont connus mais on se doute qu'il doit y en avoir plusieurs qui apportent chacun sa disposition et qu'il y en a comme moi chez qui on ne connaît pas.

2719.

2720. Je n'ai pas été déçu, je l'ai mis dans ma poche avec un mouchoir dessus. Je viens d'avoir un contact avec un généticien de B., il m'avait contacté par rapport à son travail parce qu'il manquait de beaucoup de moyens dans son travail, et il me dit que si c'était le représentant des usagers qui le disait cela aurait plus de poids ! Et puis on a discuté sur ma santé, et ma maladie il a fait des prélèvements et à chaque membre de la famille et lui imagine qu'il y a plus d'ataxie cérébelleuse que de Strümpell-Lorrain, donc j'ai dit oui puisque c'est lui qui le demandait et pensait que c'était une bonne chose, j'ai confiance...

2721.

2722. Et quand même mes filles sont en âge d'avoir des enfants et ce serait pas mal qu'elles puissent avoir un diagnostic prénatal donc on l'a fait ! Mais ce que je disais encore voilà peu de temps dans l'asso, si la découverte de certains gènes sont responsable, il n'y en a que 3 ou 4 qui ont permis de savoir quelle est la protéine qui manque à cause d'eux ! Donc ça donne une possibilité de faire un diagnostic prénatal, et OK vous saurez si le gène est là ou pas, mais vous ne saurez pas à quel âge et vous ne saurez pas non plus la gravité...

2723.

2724. *Que penses-tu du Téléthon ?*

2725.

2726. Je pense que c'est une très bonne chose, il y a longtemps j'ai travaillé avec ceux de l'AFM et sur le plateau et je revendique que notre maladie est neuromusculaire, T. m'a répondu vous n'êtes pas neuromusculaire vous êtes neurologiques purs ! Mais bon, ils m'ont offert un ordinateur au début de l'asso. Il y a la marche des maladies rares à Paris et je l'ai reproduite à B,

maintenant c'est terminé. Et *l'alliance* m'a dit que la marche des maladies rares est une marque déposée et ne peut se faire que sur Paris !

2727.

2728. Personnellement j'ai toujours fait un don, j'étais pas loin de toutes les asso qui ne trouvaient pas normal que nous ne pouvions pas bénéficier de la générosité publique ! Aujourd'hui, je constate qu'ils ont commencé sur les myopathies, ils sont passés sur les maladies rares, du neuromusculaire au génétique et aujourd'hui à toutes les maladies rares. Et la recherche bénéficie à beaucoup de maladies et maintenant j'ai accepté les limites données.

2729.

2730. *Un immense merci*

2731.

2732. commentaire ultérieur de Pascal : *Un spécialiste neuro-généticien m'annonce un diagnostic probable, « maladie de Strümpell-Lorrain » qui est une pathologie méconnue à laquelle s'ajoutent des anomalies cérébelleuses, ce qui constitue une atteinte qui se distingue des cas qui ont été repérés en médecine. Il s'agirait pour moi d'une affection neurologique qui se situe quelque part dans la famille des neuro-dégénérescences où se trouvent le groupe des paraplégies spastiques héréditaires et le groupe des ataxies cérébelleuses. On connaît à ce jour une quarantaine de variantes dans chacun de ces groupes, on sait qu'il y en a encore bien d'autres qui correspondent à des mutations génétiques encore inconnues.*

2733.

2734. *Lors du diagnostic, le médecin se montrant des plus réservés, je me suis emparé du nom de Strümpell-Lorrain pour donner une réalité à ma maladie. Mais j'étais encore plongé dans le noir. En fait j'étais en plein épanouissement de ma vie, privée, couple, maison, famille, professionnelle, etc, et les risques de handicap les plus destructeurs me tombaient dessus, l'image de mon père handicapé a surgi et m'a miné. Les 2 jours que j'ai passés à la S. ont pesé eux aussi : j'ai été mis dans une chambre à 6 malades handicapés et je n'ai pas supporté, la nuit je suis sorti dans le couloir et j'ai trouvé une chambre calme avec un lit vide. J'apprends le lendemain que le précédent occupant venait de mourir.*

2735. *Je ne réalise que maintenant, à l'occasion de ce travail d'interview, combien cela a dû agir inconsciemment sur moi, pourquoi j'ai eu tant besoin de me raccrocher, de renforcer et glorifier la vie, me laisser guider par la force de la vie et offrir aux autres cette possibilité de se retrouver...*

2736. *Lors d'un séjour en Suisse, un ami qui se croyait porteur de la même maladie incertaine a eu un accès de paralysie qui l'a amené à l'hôpital. Après plusieurs examens, on lui parle de diagnostic de la sclérose en plaques. Sa réaction a été de sauter de joie devant l'équipe médicale interloquée ! Il est sorti de l'errance diagnostique, il vient d'apprendre sur quel terrain se battre, il commence à pouvoir adopter des stratégies plus adaptées, enfin une voie s'ouvre devant lui...*

15 - Entretien avec le père de Damien, atteint d'un syndrome Kabuki, chez moi, durée 1 h 30.

2737. La naissance de notre fils, grossesse tout à fait normale, les échographies normales, il est né en 94. C'était le second enfant, il est né à V, accouchement difficile. C'était un bébé standard de près de 3 kg, mon épouse souhaitait allaiter mais les premiers jours, il y a eu un concours de circonstance. Comme il était d'un poids respectable, ils se sont dit qu'il pouvait attendre deux jours pour commencer l'allaitement. Il n'y avait pas de pédiatre, et Damien s'est affaibli avec une perte de poids importante puis hypotonie, hypocalcémie. Damien ne tétant pas, il a été hospitalisé en néonatal à l'hôpital D. où il est resté une semaine, perfusé et surveillé avec une très faible prise de poids.

2738.

2739. Il est rentré chez nous et on s'est aperçu qu'il avait des soucis pour l'alimentation avec beaucoup de régurgitations, par le nez, pas de prise de poids, une hypotonie...

2740.

2741. On nous disait qu'il était fainéant, il ne voulait pas téter et c'était plus facile au biberon et cela me permettait aussi de participer ! Des mois sont passés, notre pédiatre disait « les enfants il y a des petits retards mais sans plus ».

2742.

2743. Damien avait une physionomie un peu originale au niveau des traits du visage par exemple la forme des yeux, en accent circonflexe qui tombe, il y avait aussi la forme de son palais ogival mais on a mis cela sur la variabilité morphologique. Et au bout d'un certain temps avec la régurgitation et les soucis ORL importants, permanents on a commencé à consulter la première et la seconde année. On s'est aperçu qu'il avait une perte de l'audition, il a été appareillé vers 3 ans et demi 4 ans et tout était en retard, l'élocution, la marche. Il n'y avait que sa sœur qui le comprenait.

2744.

2745. On a rencontré un grand professeur de pédiatrie le prof G. mais il n'a pas trouvé, de toute façon tous les médecins - une quantité phénoménale ! - nous ont dit « ça rentrera dans l'ordre, en grandissant ». Donc Damien est rentré à l'école maternelle et la différence avec les autres enfants devenait de plus en plus manifeste, pour l'élocution, pour la marche. Ce qui nous choquait beaucoup c'est que dans la cour il tournait autour des arbres.

2746.

2747. Les médecins continuaient de nous dire « il y a des décalages, mais on ne peut pas expliquer » et presque on nous a dit : « vous le regardez trop ! qu'on imaginait des choses... »

2748.

2749. *C'était de votre faute ?*

2750.

2751. Oui, un peu cela. Donc à la fin de la première année de maternelle, il était évident que Damien ne pouvait pas, mais il avait ce côté qu'il a toujours, il est séducteur et du coup il s'est attiré le regard bienveillant des adultes autres que les proches, mais il a également occasionné des problèmes chez ces personnes-là. Par exemple avec une nounou qui était totalement démunie face à lui et aussi d'une enseignante.

2752.

2753. Damien était heureusement suivi par le Docteur G, pédopsychiatre qui a joué un grand rôle dans sa prise en charge et son orientation. C'est grâce à lui que Damien a pu intégrer à 5 ans un IME à V, c'était le plus jeune... Après, il a pu soutenir les adultes qui s'occupaient de Damien, sur le comment arriver à le faire progresser. Damien a donc arrêté l'école maternelle à 5 ans.

2754.

2755. Et cette année-là on a rencontré un médecin qui s'appelle le dr Th. Elle est généticienne et la première fois qu'on l'a vue, elle nous a dit " vous voulez connaître ce qu'a votre fils ? " et elle nous a dit tout de suite par la morphologie du visage, le syndrome dont Damien était atteint : le Kabuki. C'est le théâtre japonais dont les acteurs ont les yeux en accent circonflexe. Ce sont deux médecins japonais qui ont décrit cette maladie. Au départ, ils pensaient que c'était une maladie propre au Japon et qui s'est avérée être après, exister dans tous les pays.

2756.

2757. On a adhéré à l'asso qui s'est créée sur la France. Il n'y avait pas une dizaine d'enfants identifiés, et quand l'asso s'est créée, on était déjà passé par toutes les étapes du processus, et on n'a pas bénéficié des nouveaux parents qui arrivent. L'association a été créée par des parents, et elle s'est structurée pour donner une somme d'information. Jusqu'au diagnostic de Damien, on était dans l'expectative, on a su après que c'était une maladie génétique, héréditaire.

2758.

2759. Après, les travaux ont commencé, et certains médecins fédérés par l'association ont monté un programme de recherche clinique dont Damien a fait partie, mais maintenant le programme a bifurqué dans la mesure où voilà deux trois ans des scientifiques américains ont identifié un groupe de gènes, responsables de 2/3 des cas de cette maladie. Le programme a donc été réorienté parce que l'objectif premier était d'identifier les gènes responsables, mais là le programme américain est venu leur couper l'herbe sous le pied, et il y a quand même 1/3 des cas qui ne s'explique pas par cette mutation. C'est une mutation spontanée sur le gène ML2' héréditaire, autosomique.

2760.

2761. Les parents, nous, on n'est pas porteurs de ce déficit, par contre les enfants touchés peuvent transmettre dans un cas sur deux à leur descendance.

2762.

2763. Moi, quand je suis face à un problème, son origine m'intéresse moins que la manière d'y faire face. Et pour une origine génétique, il n'y a pas de solution. Donc pour moi c'était savoir comment pousser notre fils le plus loin possible dans son développement, aussi bien physique que psychique. Mon épouse, elle était plus en attente de savoir l'origine du problème. Il devait y

avoir aussi une sorte de culpabilité de se dire « on a donné et transmis quelque chose à l'enfant ».

2764.

2765. Ce n'est pas le cas, c'est une mutation spontanée qui touche environ 1 enfant sur 35 000. Dans l'asso maintenant en France il doit y avoir une cinquantaine d'enfants et à être identifiés, on doit être aux alentours de 70-80. Mais pour le diagnostic de cette maladie, le tableau peut être assez vaste et de manière plus ou moins importante au niveau des déficits. Il y a souvent la morphologie extérieure, le phénotype et c'est pour cela que l'on a donné ce nom mais maintenant ils ne veulent plus donner le nom de " Make up " ils trouvent cela péjoratif. Il y a une hypotonie, les articulations très molles, des problèmes de préhensions fines et un retard mental léger, modéré et parfois des gros soucis physiologiques (digestifs lourds). Pour Damien, il est appareillé au niveau auditif, il a quelques soucis pour les préhensions fines mais sa santé sur le plan digestif s'est améliorée du jour où il a mangé solide, maintenant il n'a plus de soucis ORL, et un retard mental relativement léger.

2766.

2767. Il est resté de l'âge de 5 ans jusqu'à 12 ans dans un IME, et après - mais on a rencontré des gens formidables dans ces centres - ils se sont débrouillés pour trouver une place au Gr... à SF. Il est là-bas depuis l'âge de 12 ans et jusqu'à 20 ans et en fonction de ses capacités (il lit très mal et l'écriture est difficile), et il fait maintenant différents stages en Esat, actuellement à Ch. Puis à M... et après 20 ans il pourra y aller s'il y a de la place. On voit qu'il a de fortes capacités d'adaptation, toujours très disponible avec les autres, avec toujours sa capacité de séduction et d'humour et il attire beaucoup les adultes. Par certains aspects, il détonne dans le paysage, et comme il lit difficilement il s'est gorgé d'informations et il a compensé par d'autres moyens d'information, la télévision en fait partie mais aussi l'écoute de discussions des adultes, ou à l'école. Il s'intéresse à tout et très petit il pouvait parler de sport mais aussi de politique et il s'est créé une culture qu'il maintient parce qu'il a développé une très grosse mémoire de ce qu'il entend et ce qu'il voit. En dehors du projet individuel il y a toujours un projet collectif du groupe et Damien pouvait tenir des discussions qui surprenaient ! Une forme de standard que Damien a gardé.

2768.

2769. Dans la structure, ça se passe très bien avec des gens qui s'investissent de façon importante. Damien fait de la musique, il fait partie d'une troupe et cela fait deux fois qu'ils vont se produire à Berlin, ou dans la région. Ils font de la Badukada c'est-à-dire de la musique d'Amérique du sud, des gros tambours, des barakas, style musique brésilienne. C'est un éducateur qui a lancé le projet voilà plusieurs années et ils se sont mis en relation avec d'autres enfants handicapés et y sont allés pour l'anniversaire de la chute du mur de Berlin, et viennent d'y retourner, 3 ans après pour un nouveau spectacle. Damien a pleinement sa place dans le groupe avec professionnalisme, on est là pour jouer, pour la prestation. Il a énormément progressé et on voit bien la complexité des morceaux qu'ils jouent et tout cela grâce au personnel qui sort du cadre de ce que l'on pourrait attendre d'eux !

2770.

2771. *Tout le monde sort du cadre !*

2772.

2773. C'est cela et Damien est tombé sur des gens qui dépassent le cadre professionnel, peut-être est-ce dû à ce genre de vocation, mais ça va plus loin. Je compare cela à l'école classique, par exemple ma fille en primaire n'a pas pu faire un seul voyage, alors que pour Damien ce sont tous les personnels du personnel technique au directeur, et hors horaires classiques de travail ! C'est le samedi, cela nous a toujours touchés et ce n'est pas simple parce que ces enfants... Il y en a pour qui ce n'est pas simple mais ils les gèrent, donc on ne peut être que satisfaits de la prise en charge de notre fils !

2774.

2775. Mais c'est ma façon de réagir et je suis assez fataliste c'est-à-dire que l'on est confrontés à un problème que l'on ne peut pas supprimer, cela ne sert à rien de se lamenter dessus... Même si bien sûr j'aurais préféré avoir un enfant qui n'ait pas toutes ces difficultés, ni maladie.

2776.

2777. Par contre on peut essayer d'améliorer et d'avancer et là-dessus mon épouse est plus touchée par les déficits que moi, et je ne crois pas que ce soit parce que c'est une femme, je connais aussi des couples où c'est le père qui ne supportait pas et qui est parti et cela aussi existe... C'est un fatalisme actif ! Pour dépenser mon énergie, pour faire avancer et trouver un aspect positif !

2778.

2779. *Il faut le pouvoir !*

2780.

2781. Tout à fait, mais c'est profond et c'est mon tempérament, mon caractère et pas uniquement lié à mon fils, c'est lié à mon histoire.

2782.

2783. *Est-ce que vous êtes engagé dans l'association ?*

2784.

2785. Non, mon épouse a des soucis de santé donc ça la freine, et depuis un an et demi il y a une période difficile. Alors c'est peut-être un peu égoïste, mais l'association ne nous apporte pas grand-chose. On a fait notre parcours tout seul et l'intérêt de ce genre d'asso, c'est l'information et le soutien et nous on n'a pas eu ce recours.

2786.

2787. Donc au départ c'était par solidarité que l'on a essayé de rapprocher les personnes de la région, et puis il a fallu qu'elle pense un peu à elle. Le milieu associatif, il faut une grande énergie pour s'y engager surtout quand on est soi-même concernés parce qu'il faut l'avoir pour les autres et pour soi. Moi ce n'est pas mon truc, j'ai toujours fait face tout seul, je ne me sens pas avoir pas besoin d'un soutien mais on a participé à tous les programmes, ça c'était notre rôle, c'était normal. On y aurait été dès le départ, cela aurait peut-être été différent mais là on a fait une grande partie du chemin tout seul.

2788.

2789. On a été dans l'expectative pendant dix ans, le temps qu'on a passé en rendez-vous médicaux où l'on ne nous disait pas la même chose à droite, à gauche ou bien quand on nous disait « que l'on regardait trop notre fils ».

2790.

2791. Damien qui est moins touché que les autres enfants. Et des fois on est même gêné par rapport aux autres enfants d'avoir Damien qui était moins touché, surtout que si on vous montre quelqu'un en bonne santé et que vous pouvez tendre vers, c'est bien, mais là ce n'est malheureusement pas le cas.

2792.

2793. Il y a une loterie au départ et ce n'est pas la même pour tout le monde et même si on avance ils ne seront jamais au même niveau, les enfants qui sont déjà en chariot à 6 ans et qui subissent des opérations multiples et qui ne pourront au mieux marcher un jour avec des béquilles. Donc, on était presque gênés dans ces réunions de familles, où nous on était avec Damien qui était rayonnant parce qu'il sait qu'il est conscient de sa maladie mais jamais il nous a fait part d'une souffrance.

2794.

2795. Cependant, on voudrait être certains que Damien est heureux, dans son monde mais heureux et il semblerait que c'est le cas parce que sa vie actuelle, elle lui convient et je ne pense pas qu'il se positionne par rapport aux autres. Il vit dans son monde et c'est ça qui est important.

2796.

2797. Il n'aurait jamais pu être dans un groupe standard. Damien aime la musique et on l'avait inscrit quand il était petit dans un groupe de musique, on pensait qu'il n'y aurait pas trop de soucis, mais la prof de musique quelque temps après nous a dit qu'elle ne pouvait pas le garder parce qu'il perturbait son groupe... Non par des manifestations, mais parce qu'il ne pouvait pas être au niveau des autres. Donc ça a été un peu dur à vivre... On a cherché d'autres activités où il aurait pu être accueilli, mais on n'a pas trouvé, le groupe de musique actuel, il est avec l'école, donc ce n'est pas vrai que les personnes handicapées sont intégrées partout. Le club de sport par ex, en foot on a été contactés par des clubs de sport pour handicapés, et sur l'un il n'y avait pas foot et en plus avec tous les rendez-vous qu'il a, il n'a plus de temps disponible et il faut qu'il puisse souffler un peu et en fin de compte on n'a pas trouvé quelque chose qui lui était adapté.

2798.

2799. Dans son école il n'a pas non plus les congés des autres écoles, donc on fait d'autres activités, on part en voyage...

2800.

2801. Il est toujours satisfait de tout, je ne l'ai jamais entendu exprimer que cela n'allait pas.

2802.

2803. *Vous croyez qu'il n'est pas capable d'exprimer son émotion ou c'est autre chose ?*

2804.

2805. Je crois qu'à la fois au niveau émotion, par exemple il ne peut pas l'exprimer lors d'un décès d'une personne proche. Quand il y a quelqu'un de malade et si on lui dit, le lendemain, il nous pose la question « et comment il va ? » mais de lui-même il ne verbalise pas, mais on ne le voit pas affecté mais il n'est pas insensible non plus. C'est bizarre et on n'arrive pas à le cerner à pénétrer cette partie-là de lui...

2806.

2807. *C'est sa part de mystère ?*

2808.

2809. À une époque, on a eu la question de savoir « est-ce qu'il est heureux ? » parce qu'on peut être conscient de sa différence et être heureux, ou ne pas être conscient de ce que d'autres vivent et on est content d'être comme on est. A un moment on ne le trouvait pas bien, c'est pour cela qu'on a demandé à l'école, parce que à l'école il a toujours été avec des enfants différents et même quand il était en UPI avec 4 ou 5 enfants différents quand ils allaient dans une autre classe, ils étaient à côté, mais les autres ne les ont jamais embêtés, ils étaient indifférents, les nôtres invisibles...

2810.

2811. Les mesures actuelles sont pour moi une vitrine pour dire que l'on fait quelque chose parce que là on arrive à une certaine différence et ça n'apporte rien. Pour Damien l'UPI a juste apporté du scolaire parce qu'il faisait deux jours sur l'essentiel : lecture, écriture, de calcul mais au niveau relationnel avec les autres enfants standards, zéro !

2812.

2813. *Vous utilisez ce terme de standard ?*

2814.

2815. Oui, pour moi ce sont des enfants qui n'ont pas de maladie ! Mais je ne vais pas dire normal c'est encore plus péjoratif ! Mais standard, c'est pour marquer qu'il y a une différence, l'autre côté de normal c'est *anormal* et c'est pas joli, ça a la même signification, je parle de l'école standard et pour moi c'est l'école habituelle. Mais Damien n'a eu que des amis différents, mais qui ne se fréquentent que pendant les heures d'école.

2816.

2817. *Ce qui veut dire que, en dehors de l'école il n'a pas de copain ?*

2818.

2819. Oui, et ça se voit plus maintenant qu'il est adulte, ça se voyait moins quand il était enfant. Le décalage est de plus en plus flagrant et maintenant en face de nous on a un adulte et cela c'est difficile en particulier pour mon épouse.

2820.

2821. Quand il était petit, la différence était moins évidente pour les autres parce qu'il y a aussi le regard des autres qui est si important même si Damien a un comportement standard au restaurant ou autre. Alors que l'on connaît d'autres enfants qui ont facilement des cris, et c'est extrêmement dur à accepter. Tandis que nous, on fait des voyages avec lui et il y a même des gens qui ne voient pas sa différence, après on le voit si on commence à écouter un peu plus, il a

un physique un peu particulier au niveau des traits du visage - et encore - mais rien au premier abord qui donne une indication qu'il a un handicap.

2822.

2823. *Comment avez -vous vécu l'annonce du diagnostic ?*

2824.

2825. Personnellement, je l'ai vécu, au départ je suis paléontologue et maintenant je suis archéologue, donc je suis un scientifique donc déjà il y a la curiosité de savoir mais on savait que c'était génétique, ça ne pouvait pas être autrement. On ne savait pas si c'était une maladie connue ou pas mais moi je savais très bien que c'était une maladie génétique même si on n'avait pas mis un nom.

2826.

2827. Moi je savais que si c'était génétique, il n'y avait pas de traitement, de guérison, on ne pouvait pas revenir à l'état habituel, classique donc cela m'intéressait d'avoir le diagnostic mais ce que je voulais savoir c'était le présent, le comment faire et l'avenir.

2828.

2829. Savoir si notre fille pouvait être concernée, elle ou sa descendance.

2830.

2831. Pour ma femme, le jour où le médecin a mis un nom dessus même si la maladie était beaucoup moins connue que maintenant, le fait que l'on puisse mettre un nom dessus, je ne sais pas s'il y avait une forme de culpabilisation ou quelque chose comme cela, parce que c'est elle qui a donné naissance. Moi je ne me suis jamais senti culpabilisé, parce que si on lui a transmis cela ce n'est pas conscient, personne dans notre famille dans les parents, les grands parents, personne. Le jour où on lui a dit ce que c'était, ça l'a un peu soulagée dans sa façon de se considérer par rapport au problème.

2832.

2833. Pour mes interrogations sur le futur, la généticienne m'a peu répondu, mais à l'époque, il y avait seulement quelques travaux et sur un tout petit nombre de patients. Je crois que actuellement le plus vieux Kabuki dans le monde à une cinquantaine d'années, on n'a pas beaucoup de recul, et seulement trois ont eu une descendance.

2834.

2835. Le progrès des américains était de pouvoir mettre en place un test prénatal pour les Kabuki qui peuvent avoir des enfants ou non touchés. Il y a une réunion chaque année des médecins qui travaillent dessus dans le réseau, c'est le Docteur G. qui fait la synthèse des résultats.

2836.

2837. Le programme de recherche n'est pas arrivé à terme suite à la découverte des Américains, chacun a travaillé de son côté, et du coup le programme français a dû être réorienté vers d'autres aspects sur l'expression ou les protéines.

2838.

2839. *Votre fils a t-il la mutation des 2/3 des patients ?*

2840.

2841. On ne sait pas ! On n'a pas d'information parce que c'est tout récent, mais ce serait intéressant de croiser leur résultat avec les prélèvements français, mais je poserai la question quand on reverra le professeur Th. que l'on voit régulièrement. Est-ce qu'on peut identifier la mutation sur les prélèvements français ? Et notre fils est-ce qu'il est porteur de la mutation de ce gène ou pas ?

2842.

2843. *Pour vous est-ce une maladie ou handicap ?*

2844.

2845. C'est une maladie qui provoque un handicap mais un handicap n'est pas obligatoirement une maladie. C'est une maladie avec des conséquences plus ou moins importantes par exemple son audition, mais pour moi c'est tout lié ! La maladie c'est l'atteinte du gène qui provoque un mauvais codage et une anomalie de la protéine, donc il y a une relation de cause à effet directe.

2846.

2847. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

2848.

2849. Je ne suis pas cela particulièrement, j'ai participé parfois sur ma ville mais on est plutôt repliés sur notre situation. On s'occupe de Damien, c'est très lourd parce qu'on a notre vie normale plus tout ce qui se rajoute.

2850.

2851. Par exemple, il a 18 ans et on est conscient qu'il ne sera jamais capable, donc on va rentrer dans un cycle pour le mettre sous curatelle renforcée, monter un dossier, rencontrer un juge, le médecin expert et ça on n'arrête pas depuis des années, ce sont des heures et des heures pour lui, donc on ne s'investit pas en dehors.

2852.

2853. Je connais des gens qui même avec pire que Damien trouvent le temps pour s'investir, mais ils en trouvent aussi une force, s'investir pour les autres ça peut aussi être pour soi, valorisant, d'autres le font de façon complètement gratuite. Mais de toute façon c'est formidable, et c'est notre fils qui nous prend beaucoup de temps.

2854.

2855. Et puis maintenant il y a ma fille qui est podo-orthésiste, elle a une relation avec son frère très forte mais déjà toute petite c'est la seule qui le comprenait ! Au début ce n'était qu'elle qui arrivait à le comprendre et servait d'intermédiaire et quand il voyait qu'on ne comprenait pas il s'adressait à elle.

2856.

2857. *Vous voyez autre chose ?*

2858.

2859. Je vous l'ai fait sereinement ce n'est pas toujours le cas, mais il avance, il a franchi des caps, il peut faire certaines choses, et à ses 20 ans il peut entrer dans un Esat mais à son niveau ça lui permet de faire quelque chose, il est autonome, il prend le bus tout seul, sa vie ne

s'orientera pas comme on peut penser que sa vie pourrait faire, mais, quoi qu'il fasse pour moi il faut qu'il y soit heureux alors que pour ma femme c'est plus : il ne peut pas faire cela...

2860.

2861. *C'est une force que vous avez.*

2862.

2863. Oui, mais pour moi, il a avancé, et certains parents ont des problèmes beaucoup plus importants alors que Damien n'a fait que progresser, ses ennuis de santé ont régressé, il arrive à se faire comprendre, et pour moi il n'y a que des positifs pour lui... Et cela me permet de vivre relativement sereinement avec un enfant qui est différent. Mais ce n'est pas forcément gagné que tous les parents puissent vivre comme cela.

2864.

2865. Moi j'ai accepté Damien comme il est, ma femme ne l'a pas accepté et elle vit parfois des moments de grande détresse, où elle dit que l'image qu'il lui renvoie est insupportable et la submerge. Elle se fait aider et c'est aussi lié au caractère de la personne, elle a toujours été dans une certaine forme de normalisation par exemple au niveau professionnel.

2866.

2867. Les premières années c'était l'inconnu après il y a eu l'IME avec un certain soulagement et maintenant on prend un nouveau coup parce qu'il devient adulte, quand il a approché la puberté, ce n'était plus un enfant parce que c'est normal qu'un enfant soit avec ses parents, mais maintenant à cet âge les enfants ne sont plus avec les parents... On ne se posait pas cette question quand il était petit... Et quand on va quelque part il n'y a que lui, et c'est pas drôle ! D'autres fois, il vient parce que les amis proches le connaissent bien et l'apprécient.

2868.

2869. Mais ça renvoie aussi au futur et à l'après nous ! Et cette question se posera, même si on a la chance que notre fille soit très proche mais ce n'est pas à elle de s'occuper de son frère, et elle a eu des époques où elle voulait être éducateur spécialisé à cause de son frère, mais on sait qu'elle s'en occupera parce que, même s'il peut faire beaucoup de choses il ne peut pas gérer sur le plan administratif et notre fille il n'y aura pas de problème et on commence à y penser.

2870.

2871. On peut même envisager qu'un jour il puisse avoir un petit studio mais si c'est pour qu'il soit seul !... À l'école on leur apprend à gérer un appartement, et quand on sort et qu'on le laisse à la maison, il se débrouille, mais l'an prochain, administrativement, il faut que l'on prévoie une protection de majeur, mais c'est notre histoire.

2872.

2873. Dans la discussion ultérieure : ma femme faisait un compte-rendu de toutes les consultations pour les donner aux médecins.

2874. *Un immense merci.*

16 - Entretien avec Romain, atteint d'une maladie de Stargardt, frère de Aurélien, 40 ans, marié 2 enfants, chez lui, 60 mn.

2875. Aurélien a eu son diagnostic à l'école primaire, on a un an de différence, moi j'ai été diagnostiqué à 6-7 ans mais je n'ai pas de souvenir de comment je l'ai su. Je sais que je voyais mal de près, donc j'allais chez l'ophtalmo pour des lunettes.

2876.

2877. J'ai très vite compris ce que j'avais et qu'il n'y avait rien à faire, j'ai pris pendant longtemps de la vitamine E, dont on sait maintenant que ce n'était pas une bonne chose.

2878.

2879. Mon évolution a été lente et progressive et j'ai dû avoir une adaptation constante. J'étais avec mon frère aîné, on partageait mais sans vraiment en discuter ensemble, notre adaptation était naturelle, on est toujours allés chez l'ophtalmo ensemble. Ce que je vois, presque rien, je perçois mais ne reconnais pas ce que je perçois et ce sont des nuances qui sont difficiles à exprimer et à faire comprendre... Par contre on répond aux intonations de la voix.

2880.

2881. L'association est Retina France : rapidement on a compris qu'il y avait un problème génétique et on a vu un professeur qui connaissait déjà la maladie, c'était appréciable.

2882.

2883. Tout ne se résout pas parce qu'on est deux ! Par exemple, les réflexions méchantes des enfants à l'école, je suis plutôt rentre-dedans mais maintenant j'explique.

2884.

2885. Quand j'étais adolescent ma grosse question était : qui va vouloir de moi comme je suis ? Et puis c'est l'époque où tous les copains passaient le permis de conduire et moi, je ne pouvais pas. Je n'ai pu en parler à personne...

2886.

2887. Même maintenant j'ai beaucoup de difficultés à me repérer dans la rue si elle est mouillée avec un ciel sombre, où je ne vois que des ombres...

2888.

2889. Ce qui est maintenant galère, c'est d'accepter que je régresse. Quand j'étais ado, (permis moto) j'escaladais les escaliers, j'étais fan de trial !

2890.

2891. Au niveau de mon boulot, je suis gestionnaire RH à l'enseigne de L. J'ai plutôt eu une formation sportive, j'ai fait et animé des compétitions de gym, puis des ateliers cirque. J'ai passé un bac G2, un BTS action commerciale et un concours de l'administration qui me permettait de rentrer à L. et d'avoir une sécurité d'emploi. J'ai une reconnaissance travailleur handicapé.

2892.

2893. En 87-88 j'étais contrôleur, puis guichetier, mais c'était compliqué et ils ont vite réalisé que pour gérer les billets ou les différents papiers administratifs j'avais des problèmes ! Ils m'ont mis dans un service de retransmission des fax, je n'ai pas eu le choix, on était deux et soit

j'arrivais à déchiffrer soit je demandais à la personne avec qui je travaillais, elle me lisait le contenu du fax si besoin.

2894.

2895. La structure handicap est très récente, voilà 25 ans il n'y avait qu'une personne et les sourds, on les mettait au centre de tri ! Par contre j'avais choisi de faire de l'encadrement des enfants pendant les vacances... pendant vingt mois je n'avais plus vraiment de travail adapté, je faisais de l'aide pour le rangement des paquets mais sans poste précis... je devais travailler 20 mn dans ma journée ! La direction RH n'avait aucune proposition à me faire, c'est le médecin du travail qui m'a proposé d'aller à l'association du personnel qui aide tant au niveau du fonctionnement que financièrement. J'y suis allé et j'ai commencé en faisant du secrétariat, ils m'ont commandé du matériel mais sans m'avoir demandé ce dont j'avais besoin !... Je l'ai renvoyé et ai pris du matériel informatique et des logiciels adaptés. J'y suis depuis plus de 10 ans, du secrétariat je suis passé au poste de gestion de l'organisation des instances sociales de l'entreprise.

2896.

2897. Pour la famille, j'ai mis longtemps et j'ai douté pendant plusieurs années, je n'avais pas une bonne image de moi et les filles me traitaient de « bigleux », de « strabisme » j'ai évolué par ma vie en centre de vacances et j'ai essayé pas mal d'adresses !

2898.

2899. À l'époque, je travaillais à B... Et pour venir à L. il fallait que je prenne les transports en commun puisque je ne conduisais pas, je n'allais jamais très loin... pour diminuer les contraintes de l'environnement.

2900.

2901. Maintenant je suis marié, j'ai deux enfants qui a priori ne sont pas atteints.

2902.

2903. Avec Aurélien on est allé à N. à Paris pour savoir si on avait la mutation, l'intérêt est la transmission sachant que c'est récessif et que *a priori* mon épouse ne l'a pas. On avait décidé d'avoir des enfants et de les prendre comme ils viendraient, s'ils étaient atteints, à moi de les aider. Ils sont suivis à l'école en BB vision et l'un a des verres de correction.

2904.

2905. Pour leurs copains je suis un « agent secret » parce que j'ai toujours des lunettes noires ! Un jour petite ma fille m'a dit que je ne savais pas lire, elle avait 5 ou 6 ans

2906.

2907. *Pour vous ce que vous avez, est-ce un handicap ou une maladie ?*

2908.

2909. Pour moi le handicap est une limitation d'activité, dans le sens malformation... La maladie de Stargardt, en soi elle n'entraîne pas de la fatigue, ou de la fièvre donc ce n'est pas vraiment une maladie. En fait j'en ai une autre : la spondylarthrite ankylosante et j'ai un HLA B27 positif suite à un vaccin contre l'hépatite et pour moi c'est une maladie beaucoup plus compliquée à gérer !

2910.

2911. Pour le traitement de notre maladie : on voit tous les 3-4 ans le professeur H à M. le spécialiste de la maladie, avec les nouvelles recherches sur la dégénérescence de la rétine et le traitement par les cellules souches pour lequel il y a eu une malade avec la maladie de Stargardt, mais on reste méfiant car à quel stade était-elle ? Il y a eu des essais qui ont dû être abandonnés par exemple avec un traitement pour l'acnée.

2912.

2913. Je suis très engagé sur le plan associatif : Retina France, AVH, UNADEV, les travailleurs de France Télécom, etc... Pour moi, c'est par principe, pour solidarité pour le groupe et ou sa représentativité, c'est une source d'informations importantes générales ou concernant la recherche, surtout maintenant avec les lettres mail d'associations qui en regroupent d'autres, on a aussi un pouvoir de signatures quand des revendications sont portées par les associations et je signe souvent, je soutiens aussi l'association des travailleurs de FT pour la rédaction de courrier, de dossier, l'entraide. Enfin, je donne à Retina France pour aider à la recherche.

2914.

2915. *Que pensez-vous du Téléthon ?*

2916.

2917. Je trouve que c'est très important, je donne tous les ans, mais je ne suis pas bénévole, par contre je participe à l'organisation des *Virades de l'espoir* pour la muco.

2918.

2919. *Mille mercis.*

Annexe 6 - Evaluations des entretiens par les personnes

Un courrier électronique a été adressé à tous les participants de l'étude 2 mois après l'entretien, nous avons recueilli 5 réponses.

Contenu du mail :

« Bonjour

Vous avez eu la gentillesse de vous prêter à un entretien pour mon travail de recherche.

Merci d'en faire une évaluation même succincte :

Comment avez-vous vécu ce temps ??

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Quand je regarde en arrière l'annonce de ma maladie a été une grande claque, mais quand je vois ce que j'ai fais de ma vie je suis plutôt satisfaite.

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

Merci de formuler aussi les limites, les critiques ou les difficultés engendrées par l'entretien et le récit qui vous ont été demandés

Autres remarques »

Madeleine - Entretien [3]

Comment avez-vous vécu ce temps ?

À la fois très sympathique et douloureux.

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

C'était la première fois que l'on me doit de raconter mon parcours... l'« oreille » était très attentive mais parler de soi sans arrêt pendant plusieurs heures, ce n'est pas facile.

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Oui sans doute, même si je n'ai pas suivi l'ordre chronologique... on prend conscience de l'évolution.

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

Jamais ! ni pour moi, ni avec quelqu'un d'autre. A un médecin j'ai pu relater l'un ou l'autre fait mais jamais dans sa globalité.

Merci de formuler aussi les limites, les critiques ou les difficultés engendrées par l'entretien et le récit qui vous ont été demandés

Il y'a eu des moments où raconter certains faits remuait des souvenirs douloureux... c'était un peu dur. Parler de soi, de son intimité en quelque chose, n'a pas été facile.

Fred, entretien [5]

Comment avez-vous vécu ce temps ??

J'ai excellemment vécu cet entretien et j'ai beaucoup apprécié de pouvoir parler ainsi à quelqu'un qui s'intéresse à la maladie.

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

Cette rencontre m'a d'abord permis de « mettre le nez dehors », ce que je ne fais plus très souvent (hormis pour me rendre à l'université). Il m'aura également donné l'occasion (devenue elle aussi très irrégulière) de communiquer avec autrui et donc de m'ouvrir quelque peu, de me

confier, de parler de moi. Tout en ayant l'assurance d'une grande discrétion de votre part concernant ce que j'ai dit. Tout cela fut pour moi très appréciable.

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Tout-à-fait. Cela permet de faire le point quant à son histoire personnelle, de voir également des aspects (positifs comme négatifs) que l'on n'avait pas remarqués au départ. Et peut-être même de les voir différemment...

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

Non, je n'avais jusqu'alors jamais fait de récit aussi complet. C'était la première fois que je me confiais sans rien occulter.

Merci de formuler aussi les limites, les critiques ou les difficultés engendrées par l'entretien et le récit qui vous ont été demandés

Je n'en vois pas : ce fut une expérience extrêmement positive.

Autres remarques : Merci à vous.

Marine - Entretien [7] ,

Comment avez-vous vécu ce temps ?

Très très bien, je me suis sentie en confiance et je pense que nos histoires de vie, même différentes, ont trouvé des résonances humaines et spirituelles. J'ai vécu ce temps comme une belle rencontre...

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

Cet entretien m'a effectivement apporté beaucoup de choses. C'est difficile à décrire en quelques mots. Toutefois, je peux dire que je me suis découverte autrement, à pouvoir relire, dire, évoquer la maladie, mon chemin de vie avec elle, avec sérénité. Et cela n'a pas de prix, c'est agréable de sentir la paix en soi quand on parle de quelque chose qui a fait mal, qui peut être encore douloureux aujourd'hui... La maladie, comme mal à dire, prend là effectivement un sens différent. Je suis en chemin et je grandis en sérénité : c'est un beau cadeau que cette découverte-là !

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Oui parfaitement. Cela permet de mesurer le chemin parcouru, les étapes / épreuves traversées, ce que l'on a appris sur soi, sur la maladie, sur les autres et leur rapport à la maladie... Cela permet de regarder les choses en faisant un pas de côté, lui donner une autre dimension, ne pas se laisser enfermer dans la maladie. Cela permet aussi parfois d'ouvrir les yeux et le cœur sur le sens que cette maladie peut avoir... non pas comme une fatalité ou une punition divine, mais plutôt comme ce que notre corps nous dit de notre vie...

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

D'une certaine manière oui, mais pas sous cette forme, c'est-à-dire pas sous forme de récit chronologique. J'ai l'habitude de prendre le temps de relire ce que je vis en général, seul ou avec une personne qui m'accompagne sur le plan spirituel, ou encore en groupe. Il m'est arrivé dans ces espaces de parler parfois d'un moment vécu avec ma maladie.

Corinne - entretien [9]

Comment avez-vous vécu ce temps ??

J'ai vécu ce temps agréablement, cela m'a permis de revenir sur des périodes de ma vie qui m'appartiennent et qui m'ont construite. C'était un bon moment de partage avec Marie-Hélène qui a eu la manière d'écoute et de compréhension nécessaire pour que je puisse évoquer ces moments intimes de ma vie.

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

Disons que comme je l'ai signalé, il vaut mieux poser des questions sur ma pathologie que de la vivre à ma place. En signalant cela je pense aux diverses personnes qui se projettent, qui jugent alors qu'elles ne laissent pas la personne concernée s'exprimer sur sa pathologie.

Une étude comme celle-ci pourra peut-être apporter des réponses à ces personnes, et leur permettre d'avoir un autre regard sur ma pathologie.

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Oui je pense que cela est très important. Il ne faut pas oublier tout ce que nous avons vécu de par notre pathologie. C'est aussi elle qui nous a construite.

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

Oui j'ai déjà effectué ce récit car j'ai été suivi par ma demande par un psychologue qui a su lui aussi m'apporter l'écoute que j'attendais à ce moment-là. Ce n'était pas ma principale motivation lorsque je l'ai sollicité mais cela à contribuer à comprendre les mécanismes de défenses que j'ai développés. La pathologie est pour moi liée fortement à notre construction. De plus, comme je suis déléguée Rhône-Alpes de l'APPT, j'ai souvent recours à ce type de récit envers les parents, adolescents et enfants qui le demandent ainsi qu'envers les étudiants qui font des études à ce propos.

Merci de formuler aussi les limites, les critiques ou les difficultés engendrées par l'entretien et le récit qui vous ont été demandés

Je n'ai eu aucunes limites au cours de cet entretien. Je pense qu'il est important d'effectuer cet entretien avec une personne qui est à l'écoute. Quelle soit atteinte d'une pathologie ou non. Une personne qui est à l'écoute est déjà sensibilisée par sa demande et donc pourquoi ne pas lui répondre.

Mère de Clotilde - Entretien [10]

Comment avez-vous vécu ce temps ?

Très riche des échanges, très émouvant, des souvenirs.

Est-ce que cela vous a apporté quelque chose ? Si oui pouvez vous préciser ?

Oui j'ai pu réfléchir paisiblement et encore et toujours avancer sur le chemin de l'acceptation, sans rancœur.

Pensez vous qu'il est intéressant de relire ainsi l'histoire de sa vie avec la maladie de façon chronologique ?

Oui absolument

Aviez-vous déjà fait ce récit : pour vous, ou avec quelqu'un d'autre ? Sous quelle forme ?

Oui, à chaque fois de façon différente et en avançant sur des points différents, lors du tournage de reportages télévisés.

Merci de formuler aussi les limites, les critiques ou les difficultés engendrées par l'entretien et le récit qui vous ont été demandés

Une remarque qui n'est pas vraiment une critique : ce n'est pas toujours facile de gérer les émotions soulevées par le retour sur le passé.

Merci de m'avoir sollicitée pour cet entretien. J'ai eu grand plaisir à partager ce temps avec toi.

Annexe 7 - Exemple d'une carte heuristique thématique



Index nominum

ABEL O.	268, 356
ADAMS M.	282
AHMERDT F.-X	61
AKRICH M.	207, 330, 339, 340, 341, 387
ALAMI S.	80
Alliance Maladies Rares	93
AMADO S.	386
AMEISEN J.-C.	195, 245
ANAES	347
ANAUX M.	200
ANGEL P.	270
ANSELME R.	65
ANTHONY W.-A.	201
ARDAILLOU R.	217
ARISTOTE	61, 63, 275, 313, 334, 357
ARMSTRONG H.-E.	294, 314
ARRIEN S.-J.	357
ASSAL J.-P.	338, 346
ASSOUN P.-L.	234
ATLAN H.	27, 35, 295, 298,
AUBERT-GODARD A.	155, 157, 256, 267, 268, 270
AUBRY R.	244, 251
AUGÉ M.	50, 51, 172, 180, 257,
AUJOULAT I.	199, 325
AULAGNIER P.	239
AUSTIN J.-L.	144
AVERY O.-T.	279
AYMÉ S.	210, 273, 409
AZEMA B.	39
BACHELARD G.	190, 247, 297, 312

BACHELOR A.	75, 77, 78
BALMARY M.	192
BARBOT J.	384, 385, 386
BARRUEL F.	244, 247, 248, 252
BARTHES R.	24, 204, 207, 209
BASZANGER I.	51, 258, 259, 328
BAUBY J.-D.	403
BAUDET J.	233
BECKER H.	53
BELLET M.	395
BENSAÏD N.	64, 202
BERNARD C.	244, 315
BERTAUX D.	80, 364
BICHET M.-P.	348
BIOY A.	244, 247, 248, 252
BLANC A.	189
BLOY G.	249
BOORSE C.	122
BORCH-JACOBSEN M.	379
BOUCAND M.-H.	198
BOURDIEU P.	364
BRIARD M.-L.	36, 270
BRIOIS VILMONT L.	234
BRITTEN N.	75
BROSSAT A.	365
BRUGEILLES F.	386
BRUNEL S.	334
BURNER-LEHNER V.	252
BURY M.	257, 258, 260
CAILLÉ A.	212, 214, 215, 367, 384
CALVEZ M.	189
CAMILLIERI C.	254

CANGUILHEM G.	52, 58, 59, 149, 193, 204, 210, 216, 218, 219, 220, 221, 222, 223, 239, 248, 273, 292, 310, 316, 326, 331, 399
CANTO SPERBER M.	370
CARILLO F.	334
CAROSELLA E.	255
CARRÉ P.	322, 338, 350
CARREL A.	297
CECCALDI J.	247, 251
CHAMBOULEYRON M.	346
CHARMAZ K.	258
CHARON R.	361, 362, 363
CHAUCHAT H.	210
CHAUMETCHAUMET H.	366
CHEVASSUS-AU-LOUIS N.	307
CHIANTARETTO J.-F.	360
CHIRPAZ F.	354, 395
CICCONE A.	267, 268
CICÉRON	175
COLINET S.	53
COLLINGWOOD R.-G.	303
Comité Consultatif National d'Éthique	197
CONRAD P.	257
CORBIN J.	53, 223, 259, 260, 261
CRICK F.	279, 280, 281, 290, 309
CROIZON P.	403
CROUSIER V.	291
CROZET C.	337
CYRULNIK B.	200
D'IVERNOIS J.-F.	337
DACHEZ R.	232
DAGOGNET F.	233, 238
DANCHIN E.	310
DANION-GRILLIAT A.	214

DAVIS G.	257
DAYDÉ M.-C.	252
DE GAULÉJAC V.	360, 398
DEBORAH P.	403
DEBRU C.	255
DEFERT D.	342
DEL VOLGO M.-J.	133, 193
DELBO C.	65, 397
DELORY-MOMBERGER C.	360, 411, 418
DEMAZIÈRE D.	327
DERNIAUX A.	252
DESCARTES R.	60, 244, 315
DESCHAMPS C.	78, 79, 83
DESCHAMPS D.	360, 393
DESJEUX D.	80
DEUTSCH J.	307
DEVEREUX G.	25, 94, 95
DIDEROT D.	231
DIETRICH K.	249
DIOGÈNE	274
DION-LABRIE M.	362
DIVINSKY M.	362
DIZIEN O.	185
DOMINICÉ P.	66, 362
DORON R.	60
DOUCET H.	362
DOUGLAS M.	296
DUPONT B.-M.	228
DURAND G.	146
DURAND-DELVIGNE A.	210
DURIF-BRUCKERT C.	5, 18, 68, 69, 135, 198, 325, 335, 361,
DÜRR A.	266, 314
DUTOIT M.	150

EDELMAN M.	383
EDERY P.	285
ELLUL J.	231, 235
ESCHYLE	334
FAGOT-LARGEAU A.	244
FAINZANG S.	172, 343, 365
FARGEOT C.	32
FEBVRE L.	229
FEHR A.	43
FEINGOLD J.	171
FISCHER G.-N.	218, 278, 301, 390, 391, 395, 397,
FLÈCHE C.	107
FLEURY C.	238
FLORA L.	137, 331, 334,336, 338, 350, 352
FOUCAULT M.	58, 71, 182, 203, 204, 205, 209, 225, 229, 234, 235, 237,
FOURNIER E.	222
FOX KELLER E.	27, 115, 281, 291, 295, 305
FOX R.-C.	245, 246
FRATTINI M.-O.	322
FRISCHMANN M.	266, 270
GACHELIN G.	239
GADEA C.	327
GAGNAYRE R.	337, 342
GAILLE M.	365
GALILÉE	232, 299
GARABUAU-MOUSSAOUI I.	80
GARDOU C.	158, 181, 190, 266
GARGIULO M.	25, 266, 269, 270, 314
GARROD A.	283
GAUTIER M.	284
GENETTE G.	355
GENNART M.	134

GIBSON C.-H.	199
GILBERT M.	61, 359
GILBERT W.	294
GIORGIA A.	77, 78, 79, 99
GIRAUDET-LE QUINTREC	348
GIROUX E.	122, 187
GLASER B.	51, 53, 256
GODBOUT J.-T.	212, 214, 215
GOFFMAN E.	261, 262
GOLAY A.	346
GOOD B.	50, 362
GORI R.	133, 193
GRANIER B.	235, 236, 237
GREENWALD R.	136
GRIM O.-R.	183
GRIMALDI A.	341
GRIMBERT P.	356
GRMEK M.	292
GROLEAU D.	84, 127
GROSS O.	336, 337, 342
GUDDING G.	314
GUESCLIN A.	147
GUEULLETTE J.-M.	217, 237
GUYATT G.	227
GUYOTAT J.	263
HAAS V.	69, 136
HACKING I.	127
HARVEY D.	336
HENTSCHEL J.	75
HERSON A.	314
HERZLICH C.	50, 51, 52, 67, 68, 135, 180,
HESBEEN W.	314, 315
HEULEU J.-N.	185

HILLESUM E.	196
HIPPOCRATE	55, 224, 225, 275
HIRSCH E.	228, 229, 238, 254, 339,
HONNETH A.	28, 46, 70, 367, 369, 370, 374, 375, 376, 383, 412
HUSSAIN N.	210
HUSSERL E.	47, 48, 49, 50, 79,
HUYARD C.	31, 32, 34, 35
HWEE KWON NG J.	206
ILUNGA KAYOMBO B.	64
Inserm	11, 32, 35, 299, 302, 308, 317, 387
JACOB F.	27, 277, 290, 306, 311, 315
JAMET D.	265
JAPIOT D.	263
JODELET D.	67, 68, 110, 135, 330, 331
JOHANNSEN W.	278
JOLLIEN A.	194, 198, 199, 373
JORDAN B.	292, 298
JOSHI P.	75, 77, 78
JOUET E.	83, 137, 329, 331, 334, 336, 338, 341, 342, 351, 352
JULLIAND A.-D.	287, 399
KAËS R.	264
KARAZIVAN P.	329
KHAN M.	210
KIRMAYER L.-J.	84, 127
KIVITS J.	207
KORFF-SAUSSE S.	268
KRISTEN M.	389, 390
KRISTEVA J.	193, 195, 200
KUPIEC J.-J.	
LA COURSIÈRE S.-P.	137
LACROIX A.	338, 346

LAGGER G.	346
LAGUEUX N.	336
LAINÉ A.	66
LAKOFF G.	111, 117
LAMBERT G.	27, 298
LAPLANTINE F.	50, 53, 54, 55, 56, 57, 121, 173, 174, 175, 176, 177, 178, 179, 192, 264
LAS VERGNAS O.	83, 137, 329, 331, 334, 336, 338, 341, 342, 351
LASCOUMES P.	336
LASJAUNIAS P.	229, 238
LASSERRE-MOUTET A.	346
LAVALLÉ M.	199
LAVIELLE C.	207
LAZZERI C.	367
LE BLANC G.	188, 195,
LE BOSSÉ Y.	199
LE BRETON D.	71, 229, 230, 231, 232, 240, 302, 316,
LEFÈVE C.	59, 188
LEGENDRE O.	398
LEGENDRE P.	269
LEJEUNE P.	66, 364
LEMAY L.	199
LEMOINE M.	122, 187,
LERICHE R.	219, 326
LESTRADE D.	386
LÉVI P.	65
LEVI-STRAUSS C.	69
LÉVINAS E.	48, 194, 197, 371, 372
LÉVY N.	273, 409
LEWONTIN R.	294, 295
LHUILIER D.	386
LINDEE M.-S.	27, 42, 281, 284, 294, 298, 317
LIPPMAN A.	303

LOCHARD Y.	147, 327
LOCK M.	294
MAGNUS D.	186, 187, 303, 304
MALDINEY H.	99, 334
MALHERBE J.-F.	245, 250
MARIN C.	193, 222, 224, 314, 400
MARINKER M.	51
MARSH J.	402
MARTINEZ N.	39
MARTY F.	270
MARTY P.	239
MASCRET C.	227
MASSON C.	439
MAUDUY J.-P.	369
MAUSS M.	51, 212
MAVRIKAKI C.	66
MAZET P.	270
McCARTHY M.	279
McDOUGALL J.	239
McLEOD C.	279
MÉADEL C.	207, 387
MELENDRO-OLIVIER S.	304
MERLEAU-PONTY M.	47,49,91,230,231, 326
MEYERS A.	32, 33, 37
MEYOR C.	92
MICHELAT G.	75, 80
MINO J.-C.	222, 223
MONTAIGNE M.	274, 354
MORANGE M.	56, 293, 298, 307,
MORIN E.	71, 77, 236, 241, 242,243, 248, 253
MOSCOVICI S.	67, 135
MOULIN A.-M.	51
MOUTEL G.	207

MOYSE D.	102
MUCCHIELI A.	99, 253
MULLER-COLLARD M.	395
MUNNICH A.	211, 263, 317
MURPHY R.-F.	182, 189
MYERS E.	282
NELKIN D.	27, 281, 294, 298, 317
NIEWIADOMSKY C.	360
NOËL-HUREAUX E.	83, 329, 339, 341, 342, 351
NOVAS C.	304
NUSSBAUM M.	410
O'REILLY L.	47
OROFIAMMA R.	66
PAILLÉ P.	75, 76, 99
PAROT F.	60
PATOČKA J.	378
PAVOLWITCH-BECK J.	403
PELLETIER J.-F.	350, 410
PHILIP DE SAINT-JULIEN V.	266
PICHOT A.	278
PIERRON J.-P.	18, 188, 208, 263, 265, 306
PINEAU G.	66, 332
PLAZY V.	361
PLOURDE S.	372
POCHÉ F.	194
PORÉE J.	61, 266, 356
PORTES L.	431
POTIER R.	234, 239
PRADEU T.	255
PROVENCHER H.	201, 336
QUINCHE F.	137
RABEHARISOA V.	305, 330, 339, 340, 341, 387

RAMEIX S.	213
RAZUM O.	43
REACH G.	342
RICŒUR P.	28, 46, 48, 60, 61, 62, 63, 64, 254, 263, 269, 349, 355, 356, 357, 358, 359, 361, 367,
RICOT J.	373
RIESSMAN C.-K.	94
RIVIERES A.	13, 211, 389, 393
ROBINEAU C.	263
RŒLENS N.	333
ROLLAND D.	386
ROMAGNOLI S.	253
RONCIN C.	282
ROSENBLUM O.	314
ROUSSEAU J.-J.	181, 354
ROUSSELLE A.	274
SAILLANT F.	132
SAINT-SERNIN B.	255
SALESSE M.	66
SANDRIN-BERTHON B.	349
SARTHOU-LAJUS N.	109, 403, 404
SAUCIER J.-F.	66
SCELLES R.	266, 267
SICARD D.	193, 226, 238, 240, 252, 316
SIMONET M.	327
SMITH A.	370
SONIGO P.	298, 307
SONTAG S.	68
SOPHOCLE	108
SOUCHON F.	66
STEIN D.	293
STICKER J.-J.	42
STRAUSS A.	51, 53, 201, 223, 256, 257, 259, 260, 261, 398, 399

TABOADA-LEONETTI I.	253, 254
TANG H.	206
TAP P.	253
TAYLOR C.	60
TEBAS P.	293
TESTARD J.	298, 299
THEVENOT X.	394, 407
THIEL M.-J.	249
THIEVENAZ J.	324, 398
THOËR C.	207
THORET J.-B.	236
THURMANN P.	43
TODOROV T.	383
TOURETTE-TURGIS C.	324, 330, 338, 350, 351, 352, 398
VANIER J.	193, 196, 200
VANNOTTI M.	134
VASSE D.	268
VENTER J.-C.	282, 312
VERMERSCH P.	333
VILLERS G.	66
VIOLLET V.	257
VIOLON A.	111
VOIROL O.	367
WALDVOGEL F.	362
WASEEM M.	210
WATSON J.-D.	27, 279, 280, 290
WEBER J.-C.	136
WEIL-DUBUC P.-L.	250
WOLF A.	35, 36, 37
WORMS F.	59, 188
YOUNG A.	84, 127
ZIELINSKI A.	197, 373
ZYSBERG A.	148

Index rerum

A

absence de thérapeutique · 104, 351

adaptabilité · 1, 46, 218, 221, 223, 224, 248, 258, 292, 293, 319, 323, 331, 339, 397, 399, 400, 411, 412

annonce · 24, 44, 45, 102, 143, 145, 176, 177, 213, 216, 260, 266, 296, 330, 393

anthropologie de la maladie · 51, 54, 172, 173, 174, 189

associations de patients · 17, 82, 84, 88, 89, 93, 95, 135, 215, 251, 316, 342, 348, 383, 395

B

bon gène · 296

bouleversement · 44, 99, 146, 149, 257, 258, 260, 225, 323, 328, 346, 359, 373

C

capabilités · 223, 410

classification · 43, 45, 54, 71, 111, 124, 127, 172, 187, 188, 210, 276, 297

colère · 101, 151, 152, 251, 465, 494, 496, 499, 505, 507, 514, 518, 519

créativité · 44, 200, 267, 389, 396, 410

culpabilité · 55, 57, 102, 155, 156, 157, 158, 163, 175, 176, 177, 267, 268, 269, 290, 411

D

détresse · 25, 39, 110, 163, 394, 624

destin · 32, 57, 65, 103, 104, 117, 130, 131, 132, 175, 177, 268, 290, 298, 310, 316, 317, 338, 358, 402, 403, 518

destinée · 194, 266, 395, 403

déterminisme génétique · 27, 293, 308, 309, 403

E

empowerment · 199, 200, 325, 366

épistémologie · 28, 171, 205, 209, 235

épreuve · 46, 58, 63, 104, 150, 153, 192, 193, 198, 200, 221, 239, 244, 266, 333, 334, 371, 393, 395, 397, 401, 410, 411, 412

errance · 38, 44, 45, 46, 113, 127, 138, 139, 147, 148, 149, 215, 253, 305, 323, 330, 331, 367, 371, 391, 411, 412, 472, 615

essentialisme génétique · 27, 294, 298, 304

éthique · 17, 27, 28, 46, 61, 70, 95, 125, 181, 194, 196, 198, 222, 243, 250, 251, 285, 304, 310, 318, 323, 349, 353, 355, 358, 359, 362, 368, 372, 374, 376, 388, 396, 402, 408, 411, 412

éthique narrative · 355, 362, 411

eugénisme · 156, 296, 297, 318

expert · 54, 202, 325, 330, 332, 333, 334, 335, 338, 341, 343, 344, 345, 348, 349, 433, 612

F

filiation · 26, 44, 140, 157, 175, 210, 254, 255, 260, 263, 269, 270

fragilité · 156, 162, 165, 193, 195, 197, 349, 372, 373, 391, 395, 396, 409, 410, 412

G

grandir · 107, 108, 109, 192, 562, 563, 572

guérison · 24, 26, 44, 45, 46, 54, 59, 67, 102, 103, 104, 112, 148, 154, 173, 177, 178, 187, 189, 193, 201, 216, 217, 218, 221, 222, 258, 294, 361, 378, 381, 399, 407, 409

H

hasard · 57, 83, 93, 113, 114, 131, 132, 177, 195, 217, 233, 252, 268, 288, 292, 358, 394, 518, 589

hérédité · 26, 58, 171, 263, 269, 274, 276, 277, 279, 280, 290, 303, 306, 311, 58

I

identification · 17, 24, 25, 26, 27, 31, 42, 68, 87, 99, 102, 113, 114, 115, 118, 121, 130, 142, 174, 176, 179, 181, 191, 203, 210, 216, 254, 256, 260, 284, 300, 304, 305, 316, 318, 327, 340, 366, 373, 45

identité · 23, 28, 44, 46, 60, 61, 85, 116, 142, 147, 149, 150, 155, 156, 210, 253, 254, 255, 256, 258, 263, 289, 313, 317, 318, 355, 356, 357, 359, 366, 369, 373, 383, 390, 400, 40

imagerie · 7, 45, 46, 150, 207, 208, 218, 255, 277, 229, 233, 234, 235, 236, 237, 238, 239, 240, 243, 250, 262, 311, 367

imaginaire · 26, 49, 55, 68, 69, 96, 112, 116, 146, 147, 149, 153, 174, 176, 177, 188, 189, 192, 210, 216, 218, 223, 234, 238, 249, 255, 263, 264, 265, 268, 285, 286, 288, 294, 295, 296, 306, 310, 311, 312, 318, 402, 407, 408, 409, 566, 576

incertitude · 17, 26, 46, 71, 136, 138, 141, 149, 167, 188, 227, 228, 236, 241, 242, 243, 244, 245, 246, 247, 248, 249, 250, 251, 252, 298, 305, 308, 324, 339, 391, 400, 411, 412, 540, 543, 548

inconnu · 119, 171, 181, 207, 224, 228, 241, 282, 285, 299, 375, 389, 549, 615

invisible · 44, 46, 54, 88, 174, 178, 224, 225, 229, 231, 232, 234, 236, 238, 240, 241, 273, 294, 311, 312, 367, 368, 409

M

mauvais gène · 289, 293, 296

métaphores · 26, 27, 45, 68, 85, 110, 111, 116, 117, 119, 146, 149, 152, 153, 288, 289, 290, 299, 311, 362

minuscule · 275, 311, 312, 313, 408

N

narration · 60, 63, 66, 355, 357, 359, 360, 361, 362, 363, 364, 366, 397

nomination · 24, 31, 42, 53, 142, 143, 144, 146, 147, 174, 180, 184, 185, 187, 191, 198, 204, 207, 208, 209, 210, 211, 212, 214, 217, 311, 327, 376

normativité · 52, 59, 187, 209, 220, 221, 222, 336, 338

P

patient expert · 335, 339, 351, 353

prototypique · 127, 128, 129, 130, 153, 269, 382

R

reconnaissance · 13, 25, 28, 35, 39, 40, 41, 45, 46, 58, 63, 65, 71, 102, 123, 128, 130, 132, 137, 144, 153, 165, 166, 167, 180, 181, 184, 197, 203, 205, 213, 214, 226, 246, 251, 252, 263, 281, 304, 328, 329, 335, 343, 346, 352, 353, 358, 363, 367, 368, 369, 370, 371, 373, 375, 376, 377, 378, 381, 382, 383, 385, 386, 401, 403, 498, 500, 508, 533, 578, 586, 625

relation médecin/malade · 136, 147, 218, 222, 238, 251, 323, 335, 337, 342, 348, 349, 384

représentations sociales ·

résilience · 162, 167, 200, 223, 366, 383, 606

richesse · 17, 25, 71, 89, 91, 107, 108, 112, 116, 161, 190, 192, 250, 371, 377, 395, 515, 537, 569, 580, 586, 589

rupture biographique · 254, 257, 260

S

sacré · 294, 296, 404, 591

savoir profane · 68, 69, 110, 135, 136, 137, 179, 218, 32

savoir expérientiel · 325, 330, 331, 332, 336

solidarité · 17, 28, 33, 46, 49, 103, 104, 179, 184, 198, 215, 216, 366, 371, 374, 375, 376, 377, 378, 388, 410, 412, 510, 519, 578, 583, 619, 627

solitude · 25, 32, 46, 113, 127, 145, 156, 163, 250, 306, 382, 395, 396, 408, 409, 518, 531, 574

souffrance · 13, 25, 28, 90, 104, 107, 110, 113, 155, 163, 196, 208, 213, 219, 221, 246, 251, 266, 270, 317, 318, 349, 356, 359, 360, 361, 362, 363, 365, 374, 375, 377, 386, 391, 396, 400, 469, 572, 579, 589, 620

symptôme · 11, 24, 26, 28, 41, 44, 53, 58, 66, 84, 100, 101, 113, 121, 122, 129, 133, 136, 138, 139, 140, 141, 143, 144, 147, 149, 158, 160, 174, 177, 178, 180, 181, 188, 203, 204, 205, 206, 207, 208, 209, 222, 223, 226, 234, 235, 236, 237, 239, 241, 242, 261, 267, 318, 3296, 337, 340, 344, 354, 362, 392, 411, 472, 504, 506, 521, 513, 523, 534, 535, 540, 541, 544, 550, 569, 609, 611

T

travail de la maladie · 411

V

vérité · 13, 47, 49, 196, 197, 198, 235, 236, 238,
239, 244, 247, 248, 314, 317, 330, 354, 364, 402

violence · 24, 44, 101, 150, 151, 152, 154, 158, 165,
190, 195, 197, 199, 211, 323, 328, 329, 358, 365,
370, 392, 396, 402, 404, 434

visible · 11, 23, 28, 46, 54, 81, 82, 86, 131, 133,
134, 160, 164, 165, 166, 192, 226, 230, 232, 233,
234, 235, 236, 237, 238, 261, 262, 313, 326, 374,
454, 548, 579, 621

vulnérabilité · 59, 150, 181, 193, 195, 196, 197, 198,
215, 270, 371, 373

TABLE DE L'ICONOGRAPHIE

Dessin d'un spermatozoïde par le microscopiste du 17^e siècle de Nicolaas Hartsøker (Gene, organismo e ambiente, Ed Gius. Laterza & Figli 1998, trad. La Triple Hélice. Gènes, organismes, environnement, Seuil, 2003). p. 275.

TABLE DES TABLEAUX

Tableau 1 - Les maladies dont les personnes de l'étude sont atteintes	86
Tableau 2 - La génétique dans la champ culturel	287
Tableau 3 - Le réseau associatif concernant les maladies étudiées	381

TABLE DES MATIÈRES

Avant-propos	17
INTRODUCTION	21
Première partie	
LE PHÉNOMÈNE ÉTUDIÉ	29
Chapitre I : L'émergence des maladies rares d'origine génétique	31
1. Des médicaments orphelins aux maladies orphelines	31
2. Des États-Unis à la France en passant par le Japon	34
3. Une démarche européenne	39
4. Maladies « rares, orphelines, ou négligées »	43
Chapitre II - Problématique et hypothèses	44
Chapitre III - Concepts et auteurs de référence	46
1. La phénoménologie	47
2. Approche anthropologique de la maladie	50
3. Le normal et le pathologique	58
4. La mise en récit	59
5. Les savoirs et les représentations sociales	67
6. Les sphères de la reconnaissance	70
Seconde partie	
ÉTUDE DE TERRAIN	73
Chapitre I - Approche méthodologique du recueil des données	75
Chapitre II - Analyse phénoménologique	76
Chapitre III - Recueil des données de notre étude	80
1. La construction de l'échantillon : la sélection des maladies	80
a) Variation des situations vécues par les malades interrogés	80
b) Une étape préliminaire : interpellation de médecins	81
b) Contact avec les personnes participant à notre recherche	82
c) Déroulement des entretiens	83

2. Les personnes interrogées	85
a) Seize personnes et huit maladies rares génétiques	85
b) Caractéristiques des personnes interrogées	89
c) Les entretiens	89
3. Critiques de l'étude	90
a) Objectivité et subjectivité	90
b) La question de la validité	92
c) La triangulation	93
d) Les biais	93
4. Dimension éthique de la recherche	95

Troisième partie

LES RÉSULTATS

97

Chapitre I - L'expérience « pathique » de la maladie

99

1. Les premiers symptômes	100
2. Le temps du souffrir	101
a) Violence de la maladie	101
b) La temporalité	102
c) L'espoir	103
d) La guérison	103
e) L'avenir en péril	104
f) Les stratégies utilisées	105
g) Les soutiens	106
i) La dimension spirituelle	106
ii) La dimension psychologique	107
h) La vie renouvelée	107

Chapitre II - Les représentations de la maladie et ses métaphores

110

1. La rareté	113
2. La maladie comme atteinte du gène	114
3. La maladie personnifiée	117
4. Les métaphores autour du handicap	119
5. Les modèles de représentation	121
a) La maladie rare : un entre-deux	121
b) Les modèles évoqués	127
i) Le modèle prototypique	127
ii) Le modèle explicatif rarement évoqué	130

iii) Le destin et le hasard	131
-----------------------------	-----

Chapitre III - La trajectoire médicale **133**

1. La période pré-diagnostique et les mots du corps	133
2. Le savoir des patients	135
3. Les retards diagnostiques	138
4. Un médecin spécialiste porte le diagnostic inespéré	139
5. L'annonce diagnostique	143
6. Le vécu d'une relation conflictuelle	147
a) Errance et galère	147
b) La confiance mise à mal	149
c) S'éprouver comme un cobaye	152

Chapitre IV - L'expérience sociale du vécu de la maladie rare génétique **154**

1. Le vécu parental	154
a) Le vécu maternel	155
b) La position du père	157
c) La fratrie	158
d) Le risque de transmission	158
2. Le modèle familial	161
3. La société	162
a) Les tuteurs de résilience	162
b) Le regard des autres	163

Quatrième partie ÉPISTÉMOLOGIE DES MALADIES RARES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE **169**

Chapitre I - Les maladies rares génétiques défient toute classification **172**

1. Anthropologie de la maladie	172
2. Anthropologie du handicap	182
3. Les maladies rares génétiques non classifiables	186
4. Un point commun : la force paradoxale du manque	190
a) Une conversion du regard	190
b) La finitude	192
c) Consentir à sa propre vulnérabilité	195
d) Une éthique de la vulnérabilité	196
e) Apprendre à « faire avec »	199

Chapitre II - Climat de tension avec le corps médical	202
1. Le discours médical initial	202
2. L'élaboration diagnostique : du symptôme au signe	203
3. L'énoncé du diagnostic	209
a) Acte de nomination	209
b) Acte marchand ou acte de don ?	212
4. Des malades qui ne guérissent pas	216
Chapitre III - Des maladies inconnues et invisibles	224
1. Une médecine des sens	224
2. Une médecine techno-scientifique, toute puissante	225
3. Une médecine du voir	229
a) Une société du voir	229
b) Le corps anatomisé, mis à nu	231
c) Une médecine de la vue	232
d) L'ère de l'imagerie médicale	234
e) Voir, connaître et savoir, réalité et vérité	235
f) L' image et la représentation du corps malade	238
g) Des maladies invisibles	240
4. La maladie, une réalité complexe	241
5. Une médecine du doute ou de l'incertitude	243
a) Scepticisme, doute et incertitude	244
b) La reconnaissance des limites de la connaissance	246
c) Impact d'une médecine de l'incertitude	247
d) L'incertitude en médecine : une force paradoxale	248
e) Vers la trans-disciplinarité	251
Chapitre IV - L'identité en errance	253
1. Des marqueurs variables	254
2. Trajectoire de vie et rupture identitaire	256
a) Stigmatisation et mise à l'écart	261
b) La filiation en question	263
Cinquième partie	
LA GÉNÉTIQUE & LES MALADIES RARES	271
Chapitre I - L'hérédité des ressemblances	274
1. De nombreuses hypothèses	274
2. Les prémices de l'hérédité particulière	276

3. Naissance de la génétique : Mendel	277
4. Le post mendélisme de 1900 à 1953	278
5. La découverte de l'ADN	279
6. La naissance de la génétique moléculaire	281
7. Le séquençage du génome humain	281
8. La génétique et les maladies	283

Chapitre II - L'imaginaire de la génétique et ses représentations **285**

1. Représentations profanes de la génétique	285
2. Les représentations du gène dans le langage	288
3. Le gène anthropomorphisé	291
4. Le gène sacralisé	294
5. La fin du tout génétique	298

Chapitre III - Génétique et maladies rares **299**

1. Maladies rares, toutes d'origine génétique ?	299
2. Expliquer et comprendre l'implication du gène	300
3. Les essais de thérapie génique	300
4. Remise en cause du concept de maladies génétiques	303
5. Imaginaire des maladies rares d'origine génétique	306

Chapitre IV - Rareté et génétique, une conjonction objectivante **306**

1. Mais qu'est-ce qu'un gène ?	306
2. La maladie dans l'infiniment petit et invisible	311
3. Le gène et le corps souffrant	313

Chapitre V - La tentation de l'identification au gène **316**

Sixième partie

VERS UNE ÉTHIQUE DE RE-SUBJECTIVATION **321**

Chapitre I - Médecine de l'incertitude et expertise du patient **324**

1. Un savoir profane	326
a) Une expérience intuitive	326
b) Un savoir expérientiel	331
2. "Patients-experts" ou partenaires	335

a) Une nouvelle posture	336
b) L'expertise profane associative	339
c) Un échange de savoir réciproque soignant/soigné	341
d) Les savoirs partagés sur les forums	343
3. “Les patients-formateurs”, l'Education Thérapeutique	346
4. Des connaissances académiques	350
5. Regard critique	353

Chapitre II - Travail biographique et reconstruction identitaire

354

1. L'identité narrative de Ricœur	356
2. La médecine narrative	361
3. Les limites du processus narratif	364

Chapitre III - La “solidarité des ébranlés” et la force de vie associative

366

1. Un enjeu de reconnaissance	366
a) Reconnaître l'invisible : une équation impossible	367
b) Des dénis de reconnaissance	369
c) Les lieux de la reconnaissance entre malades	371
d) Les sphères de la reconnaissance mutuelle	375
2. De l'ego à l'alter	376
3. Les collectifs de malades	378
a) Une reconnaissance prototypique	382
b) Un soutien de la résilience	383
c) Une démarche sociologique	384
d) Une dimension politique	387

Chapitre IV - Penser la rareté

389

1. « Le pouvoir révolutionnaire de la catastrophe »	389
2. « Les ressorts de l'extrême »	390
a) La métamorphose de toute une vie	391
b) Une recherche de sens	394
c) Inventer sa destinée	395
d) Un travail d'adaptabilité	397
3. Une médecine d'adaptabilité	399
4. Traverser la prophétie du destin génétique	402

CONCLUSION

405

BIBLIOGRAPHIE	413
Ouvrages	415
Extraits d'ouvrages	427
Articles	432
Dictionnaires	442
Filmographie	443
Théâtre	443
Danse	443
Œuvres picturales	443
Associations	444
Sites consultés	445
Décrets et Lois, Rapports officiels	446
ANNEXES	449
Annexe 1 - Lettre de présentation de la recherche	451
Annexe 2 - Formulaire de consentement des entretiens	452
Annexe 3 - Maladies rares génétiques ciblées par les médecins	454
Annexe 4 - McGill Illness Narrative Interview (MINI)	457
Annexe 5 - Verbatims des 16 entretiens	460
Annexe 6 - Evaluations des entretiens par les personnes	628
Annexe 7 - Exemple d'une carte heuristique thématique	634
Index nominum	635
Index rerum	647
TABLE DE L'ICONOGRAPHIE	651
TABLE DES TABLEAUX	653
TABLE DES MATIÈRES	655

Thèse soutenue publiquement le 8 décembre 2015

Avec la mention très honorable et les félicitations du jury à l'unanimité

**L'impression de cette thèse a été encouragée grâce à la participation
financière de la Fondation « Après tout »**

www.apres-tout.org

que nous remercions chaleureusement.

Résumé

Les maladies rares sont d'identification récente. Elles posent de nombreuses difficultés diagnostiques parce qu'encore mal connues par le corps médical. Elles se présentent parfois par des symptômes que nous avons nommés comme disqualifiants parce que principalement subjectifs et sans manifestation objectivable ou visible par la biologie ou l'imagerie.

Notre travail est au carrefour de la philosophie et de la psychologie sociale. Nous avons travaillé à partir du vécu de 16 malades qui ont participé à notre recherche par un entretien semi-dirigé. Les grandes thématiques de leur vécu ont ainsi pu être identifiées : l'expérience pathique de l'éprouvé, les modèles de représentation, les métaphores utilisées pour dire la génétique et la rareté, le lien avec le corps médical et l'expérience sociale des maladies. Pour les personnes atteintes, ces maladies rares ne sont ni des maladies ni des handicaps, mais un entre-deux.

Compte tenu que 80 % des maladies rares sont d'origine génétique, nous avons exploré comment cette dimension intervient dans le vécu de la maladie rare. L'imaginaire de la génétique est encore très prégnant, évoquant l'origine causale linéaire de la maladie et tous les espoirs de guérison. Il est souvent associé à une représentation de l'erreur, de la faute ou de la malformation qui est survenue lors de la fécondation. C'est avec toutes ces représentations que les malades vont devoir reconstruire leur vie bouleversée par l'existence de la maladie pour laquelle malheureusement encore le plus souvent il n'existe pas de thérapeutique. Ce parcours nous a conduit à envisager une médecine qui intégrerait une médecine de l'incertitude et reconnaîtrait les limites de la connaissance médicale. À terme, cette médecine devrait pouvoir devenir celle de l'adaptabilité soutenant le travail d'adaptation du malade qui doit trouver le chemin pour continuer d'être un vivant malgré les limites imposées par la maladie. Sur ce chemin parfois très long, la narration, l'échange des savoirs et une importante solidarité entre malades au sein des associations de patients soutiennent les capacités du malade à se reconstruire comme sujet, lui ouvrant la possibilité de vivre son destin comme une destinée.

Mots clés : maladie rare, maladie orpheline, adaptabilité, incertitude, médecine, guérison, identité, handicap, reconnaissance, narration, savoirs, profane, visible

Summary

Rare diseases have only recently been identified. They set up quite a lot of diagnostic difficulties because not well-known yet by the medical profession. They sometimes occur by (or bien with? With symptoms we named as being disqualifying because mainly subjective and without any outbreak possibly objective or evident by biology or medical imaging.

Our work is at the crossroad of philosophy and social psychology. We worked on the base of actual experience of 16 sick patients cases who took part in our research through semi-structured talks. So, main themes of their actual current experience could be identified : the pathological of the suffering person, the models of representation, the images used to express the genetics and the rare case, the link with the medical profession and the social experience of the diseases. For the patients concerned, these rare diseases are neither diseases nor handicaps but in-between cases.

Taking into account that 80% of rare diseases have a genetic origin, we explored how this theory involves in the way it is lived. The imaginary of genetics still is still very pregnant, calling forth the causal linear origin of the disease and all hopes for recovery. It is often connected to a representation of the error, the fault or the malformation that happened at the time of fecondation. It is with all these representations that patients will have to rebuild their life, upset by the disease against which unfortunately more often most of the time, no therapy exists yet. This research lead us to view a therapy that would combine a therapy of uncertainty and admit the limits of medical knowledge. In the end, this therapy should be able to become the therapy of an adaptation supporting the adaptability work of the patient who has to find his way to keep being a human person.

in spite of the limits compelled by the disease. All along this sometimes very long way, the exchange of knowledge and an amazing solidarity among the patients within the associations back up the patient's capacities to rebuild himself as a subject, giving him the possibility of living his fate as a destiny.

Key Words ; rare diseases, orphan disease, adaptability, uncertainty, therapy, recovery, identity, handicap, recognition, narrative, knowledge, profane, visible.