

Monsieur ou Madame le président, Madame et Messieurs les membres du jury,

J'ai l'honneur et le plaisir de présenter aujourd'hui devant vous ma thèse intitulée "Les maladies rares d'origine génétique. Pour une médecine de l'adaptabilité et une éthique de subjectivation

Je tiens tout d'abord à vous remercier **de l'intérêt** que vous avez bien voulu porter à mon travail, en prenant part à ce jury et en me permettant de soutenir cette thèse de doctorat.

Je remercie tout particulièrement **Monsieur le Professeur Sanlaville** qui s'est proposé pour remplacer début novembre le Professeur Edery tombé malade et rapporteur de ma thèse. Je remercie aussi toutes les personnes présentes qui se sont déplacées aujourd'hui, famille, amis, malades.

Mon projet de thèse s'est inscrit dans mon **cursus personnel et universitaire** comme **un défi et un besoin**. Je me suis voici déjà plusieurs années exposée à l'écriture de ma double expérience de médecin et de malade, mais sur le **mode testimonial. Médecin de réadaptation**, mon expérience était déjà très particulière puisque jamais dans la capacité de donner aux malades la possibilité de guérir et de faire comme si leur accident n'était pas survenu. **Malade**, touchée moi-même par une maladie rare génétique, j'ai au cours des ans découvert l'expérience et les parcours complexes et difficiles de ces malades. **Le projet de ma thèse fut de contribuer à une parole réflexive sur l'expérience du malade et du corps médical**, de ce qui est classiquement dénommé par le terme de « maladie rare génétique ». Il a visé à **explorer le long processus d'adaptation** nécessaire au malade pour trouver ses propres voies de **subjectivation** au sein-même **de l'objectivation** englobante et causale de l'origine génétique de sa maladie.

Ma thèse est une **approche pluridisciplinaire**, une philosophie appliquée, au carrefour de plusieurs disciplines des Sciences humaines et sociales : la philo-

sophie, la psychologie sociale, l'anthropologie et l'éthique. Mon analyse s'est appuyée sur les concepts issus de ces différentes disciplines.

Je l'ai **destinée** en premier aux malades eux-mêmes. C'était peut être, pour moi, une **façon nouvelle de soigner**, en m'adaptant à mes propres limites physiques. Je suis heureuse et honorée que certains aient manifesté le souhait d'être présents aujourd'hui.

Mon projet m'a mobilisée, il m'a aussi **soutenue** dans les périodes d'aggravation de ma propre évolution, mais je me suis imposée tout au long de sa rédaction de me tenir à distance d'une écriture testimoniale personnelle qui n'était plus le registre requis. Cela m'a permis de m'ouvrir à la parole des autres.

J'ai réalisé ma recherche à partir de **récits d'expériences de malades**, que j'ai rencontrés parfois plusieurs heures, en moyenne 90 mn. J'ai souhaité pouvoir entendre des expériences secondaires à des maladies différentes, **8 au total avec 16** malades ou parents de malades. Je pensais initialement pouvoir repérer des différences significatives à partir de ces deux sources, il n'en a rien été. Que ce soit la personne touchée ou ses parents, les points forts du vécu sont très proches, tout particulièrement sur le vécu de la mère.

Les **maladies ont été choisies** par le réseau des associations de patients que je connaissais ou par des tiers qui ont fait le lien, à partir d'une première liste, élaborée par des médecins interrogés sur les maladies rares rencontrées dans leur pratique.

J'ai essayé de prendre des maladies dont l'expression **physique**, les critères **diagnostiques**, la **gravité** et la **prise en charge** étaient très différentes les unes des autres, afin de pouvoir en saisir l'essence **commune**.

Ma méthodologie de recherche n'a pas été soumise à un CPP puisqu'il s'agissait d'une étude rétrospective, non interventionnelle. Tous les témoignages ont été anonymisés. Ma question initiale était « *pouvez-vous me parler de votre histoire, de la survenue et de votre vécu de la maladie, de son diagnostic, de son évolution, de son retentissement ?* » Cinq points secondaires concernaient la dimen-

sion génétique, le statut de maladie ou de handicap, les spécificités de la rareté, les associations de patients et le vécu du Téléthon élément social fort, de reconnaissance de ces malades.

Les **difficultés** rencontrées ont été nombreuses. J'étais consciente des **nombreux biais** secondaires à ma posture de médecin et de malade et du choix des malades contactés dont plusieurs de ma connaissance, qui ont répondu favorablement à ma requête. Je leur demandais de me manifester une totale confiance pour oser se confier dans leur vécu parfois très intime, démarche que je ne pouvais pas demander d'un inconnu. Une autre difficulté a tenu dans **l'immensité du champ** à explorer et des champs conceptuels ouverts.

Il m'a donc été nécessaire de préciser des hypothèses initiales qui ont exploré l'expérience de la violence de la maladie, ses représentations et le langage profane utilisé, le recours aux métaphores, le lien complexe et conflictuel avec le corps médical, l'isolement et l'incompréhension sociale.

Pour **l'analyse des récits** (168 pages), j'ai eu recours à la méthode d'analyse phénoménologique, appliquée aux entretiens et élaborée par **Amadeo Giorgi**, issue de la phénoménologie husserlienne. Dans un premier temps, j'ai annoté tous les récits afin de retenir les unités de base pour les regrouper à l'aide de cartes heuristiques afin d'isoler les **unités de significations approfondies**, retrouvées lors de plusieurs entretiens. C'est à partir de ce travail que j'ai pu reconstruire, dans un second temps, une analyse détaillée du vécu des personnes interrogées.

Les grandes lignes de ce vécu m'ont permis de retenir 4 grandes thématiques développant les hypothèses initiales.

- la première est celle de ***l'éprouvé de la maladie***, souvent très douloureux, véridible

avec une **temporalité** très particulière pour certains malades, qui cherchent durant plusieurs années, quel est le mal dont ils sont atteints. Lorsque le diagnostic est posé, les malades vont connaître **en même temps** les mots médicaux qui prédisent l'évolution de leur maladie et les limites thérapeutiques proposées. C'est un « **trou noir** », un « **tsunami** » pour reprendre des expressions évoquées. Mais c'est aussi paradoxalement un certain soulagement que de pouvoir nommer et démasquer le mal.

- la seconde thématique est celle des **représentations personnelles, collectives et sociales des maladies rares génétiques**.

Deux points très originaux se sont faits jours : les malades ou les parents de malades ne se considèrent ni comme des malades, ni comme des personnes en situation de handicap. Tout se passe comme s'il était nécessaire de les considérer socialement comme dans **un entre-deux**, nouveau, oscillant en fonction de l'évolution avec des critères empruntant leur représentation sociale soit du handicap soit de la maladie. Il est à noter dès ce constat combien la prise en compte de ces malades déplacent les typologies habituellement retenues sur le plan médical et social.

Le second point est celui d'un modèle de représentation très particulier s'apparentant au **modèle prototypique** de la maladie. Ce modèle, permet au malade - ou plus justement à la personne touchée - de se reconnaître et d'être reconnue lorsqu'elle rencontre « **un autre rare comme elle.** »

- la troisième thématique est directement en lien avec **la trajectoire médicale**. Avant le diagnostic c'est **le temps de l'errance et de la galère**, termes empruntés aux imaginaires forts des errants et galériens des travaux forcés d'antan. Il corrobore le **climat conflictuel et délétère** qui peut s'installer entre le patient et le corps médical. Le temps de l'annonce diagnostique est celui de la nomination éponyme du premier médecin qui a décrit la maladie. Le médecin **interprète** les symptômes décrits, pour **passer du symptôme au signe et accéder au signifié manifesté : la maladie en cause**. Celle-ci est désignée et nommée. Mais 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.

- enfin la quatrième thématique retenue est celle du **retentissement socio-familial de la maladie génétique**. Elle n'est pas la maladie d'un seul individu, elle s'exprime physiquement ou/et psychiquement au coeur de la famille par sa dimension génétique, telle une **pieuvre** qui par ses tentacules peut saisir plusieurs branches familiales. Le vécu des parents, et tout particulièrement de la mère d'une personne atteinte est marqué par une forte **culpabilité** et un sentiment d'impuissance constatant que « la chair de sa chair » est malade.

A partir de cette première analyse, j'ai poursuivi ma réflexion dans trois directions, articulées autour des déplacements conceptuels que l'existence des maladies rares d'origine génétique induisent dans la pensée de nos représentations de la santé, de la guérison et de la médecine.

En premier, **l'épistémologie** en oeuvre dans le cas des maladies rares s'articule autour du concept de rareté

de la dimension **particulière** et parfois même singulière de la maladie qui peut ne toucher que quelques rares personnes

et la nécessité pour pouvoir en faire le diagnostic d'une connaissance médicale qui se veut au minimum **générale** sinon universelle.

Ce hiatus, pour ne pas dire ce « **gouffre épistémologique** » pointe l'impérative nécessité de reconnaître que la connaissance médicale est aujourd'hui limitée, non par le manque de connaissance de la science médicale mais par l'impossibilité faite à un seul humain de connaître toutes ces données. Or la rencontre de la personne qui se sent malade se fait dans la singularité de sa rencontre avec un médecin donné.

C'est donc à lui de **consentir à ses limites et d'honorer une médecine de l'incertitude** qui lui permettrait d'oser reconnaître qu'il ne sait pas et qu'il va demander l'avis d'un confrère.

Pour le malade, cette rencontre fait violence lorsque le médecin ne reconnaît pas la maladie et **disqualifie** la symptomatologie présentée. Cette situation est d'autant plus prégnante que les **symptômes sont subjectifs** (douleurs, fatigue...),

que la maladie ne se voit pas extérieurement et que rien d'objectif ne se montre sur le plan de l'imagerie ou de la biologie. Ainsi l'épistémologie des maladies rares illustre un « **obstacle** » très contemporain qui serait de croire que **s'il n'y a rien à voir ou à objectiver, compte-tenu des connaissances et outils d'explorations disponibles, c'est la preuve qu'il n'y a rien**. Le malade n'est alors pas reconnu comme tel, il est exclu du champ médical organique, renvoyé à un « c'est dans la tête » péjoratif et culpabilisant. A l'inverse, si une **posture herméneutique** était ouverte vers **une juste incertitude**, cela conduirait médecin et malade vers une vraie collaboration de partage des savoirs et de soin même si le traitement curatif est impossible.

Le second point exploré a été la **dimension génétique et ses représentations**. Dès sa découverte l'ADN a été investi d'un pouvoir sacré : « Grand Livre de l'homme » ou « Saint Graal », elle est supposée être capable d'expliquer le **tout de l'être humain et de la vie**. Tout semblerait très simple, un défaut de l'ADN expliquerait la survenue d'une maladie. En fait les mécanismes sont bien plus **complexes et éloignés d'une causalité linéaire directe**. La notion même de gène est l'objet de discussion quant à sa définition scientifique.

Le gène et sa mutation, dans le cadre particulier de ma recherche, semblent prendre **lieux et place** de ce qu'est l'imagerie médicale dans notre médecine contemporaine. Mais ce gène et cette mutation, rien ne permet au malade de les voir. Il ne peut se les représenter que par son **imaginaire** souvent associé à des termes péjoratifs tels que l'erreur, la faute, l'accident, tous dans le champ sémantique de l'impureté, du sale et donc, en final, du mal et du rejet.

La représentation de la génétique m'a conduite à comprendre que **la place** octroyée à la représentation du gène ou de la mutation était un moyen **d'objectiver la maladie**, de la comprendre, **au risque** d'une éventuelle identification du malade à cette objectivation. Ce risque m'a été illustré par une malade se désignant elle-même comme une « mutante » ou par la constatation non exceptionnelle d'adresses mail utilisant le nom d'une maladie.

3 - Un effort est donc nécessaire de la part du malade pour retrouver **sa place de sujet et se distancier de son diagnostic**. Les malades font face à des maladies qui ne guérissent pas et le plus souvent s'aggravent jusqu'à leur fin dernière. Il leur est donc nécessaire de trouver **LEUR chemin de vie** même en l'absence de guérison et de retour à la norme, critère habituellement retenu dans le champ de la biologie ou de l'imagerie pour affirmer une rémission ou une guérison. Tout au long de ma thèse la pensée de Canguilhem m'a été d'une grande aide pour penser ce chemin de l'adaptation à la situation, hors d'une norme « classiquement » établie pour reprendre le qualificatif de l'une de nos témoins.

La **tension** se joue entre : **les limites et la trajectoire** imposées par la maladie ou le handicap **ET le désir de vivre, en trouvant son propre chemin d'adaptation** à la situation vécue.

Cette voie emprunte une **appropriation très particulière du savoir scientifique** par les malades eux-mêmes, dont certaines sont associées à des experts, ouvrant vers une collaboration originale avec le corps médical où les savoirs réciproques et complémentaires peuvent alors être reconnus et partagés.

Elle nécessite le besoin de **se reconnaître avec d'autres « différents comme soi »**, pour opposer à la **singularité** et la rareté de la situation, **un collectif de soutien et de mise en sens**. C'est ainsi qu'une très forte **solidarité** se déploie entre les malades au sein des associations en écho à *l'éthique de proximité* dont parle Lévinas où chaque malade peut se faire proche d'un autre (par les réseaux sociaux ou les cellules d'écoute associatives) même s'il ne le connaît pas.

Nous assistons alors à un mouvement très particulier de ces malades qui développent ce que nous avons nommé la **capacité d'être des « malades-pour-d'autres-malades »**. Reprenant le concept de reconnaissance d'Axel Honneth, c'est toute la dimension de celle-ci mise en oeuvre par le corps médical et social, de pouvoir être reconnu « soi comme malade » dans un premier temps puis de « soi comme sujet », acteur de sa destinée. Le malade résiste à la tentation

d'être réduit au seul diagnostic porté sur lui. Il transforme le destin qui est dans **LA particularité génétique**, en **SA destinée par sa manière de le vivre**.

La méthodologie, que j'ai choisie initialement, m'a secondairement confortée dans l'intérêt de la **mise en intrigue** de l'expérience. Mettre en récit par les mots ou par toute autre médiation de communication, soutient ce que Ricoeur nous propose sous le terme de « **l'identité narrative** » qui permet de tisser le sens des événements et de la cohérence de sa propre vie. C'est aussi découvrir, avec d'autres, les voies de l'adaptation à la situation hors norme parce que rare et mal connue.

Ce chemin, ouvre vers le **maintien de soi en vie**, il ne peut être réalisé **que** par le malade lui-même mais **il ne peut être réalisé seul**. Il lui est nécessaire d'être **soutenu** et c'est à ce point nodal que j'ai proposé le terme d'une « **médecine de l'adaptabilité** ». **Loin** de la seule proposition thérapeutique et d'un espoir de guérison, elle peut **innover et déployer toutes ses capacités de soins** pour accompagner et soutenir l'élaboration psychique du travail de subjectivation que le malade effectue.

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.

Ils nous témoignent que, malgré l'épreuve, il est nécessaire d'*accueillir le moment présent, d'ouvrir des possibles*, même si un diagnostic ou 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.

La création des associations et des collectifs pluridisciplinaires autour d'une maladie ou d'un groupe de malades soutiennent fortement et de façon très originale cette créativité.

Le **défi** est gigantesque, parfois impossible. A nous tous, **malades, corps soignants et corps social**, de trouver comment le relever ensemble, pour que l'événement traumatique de l'irruption de la maladie puisse se métamorphoser en avènement de la vie du sujet qui tente d'en faire ***une histoire sacrée, parce qu'unique et porteuse de sens.***

L'éthique de la rareté pourrait se décliner : Du côté du malade, l'équilibre, précaire, difficile à trouver et à entretenir est 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.

Du côté des soignants l'éthique de la rareté serait de *consentir à une médecine de l'incertitude* et développer un savoir du soin qui sache faire toute sa place à ***l'accompagnement de l'adaptabilité*** que le malade doit déployer. Cette médecine-là est une **promesse de la présence** qu'elle que soit l'évolution, sans la vivre comme un échec de la médecine, une médecine par **tâtonnements** progressifs, loin des **pouvoirs démiurgiques curatifs**.

J'ai tenté de proposer une pensée, une mise en mot réflexive de cette expérience pour aider à mieux en saisir **ET l'épistémologie ET le sens collectif ainsi que les représentations et les métaphores qui disent cette expérience**. J'espère avoir apporté un éclairage particulier sur une médecine qui dans le cadre étudié a toute sa place si elle accepte de quitter ses certitudes et sa fonction uniquement curative. Une étude sur ma problématique, mais auprès des soignants serait probablement très enrichissante.

Vivre avec une maladie rare d'origine génétique est un **défi**. Je m'étais fixé celui que je vous présente aujourd'hui. L'avoir mené et pouvoir l'exposer publiquement est un **honneur**. Loin de mes craintes initiales, j'ai expérimenté combien la philosophie peut soutenir, articulée avec les concepts de l'anthropologie et la psychologie sociale, la réflexion d'une question initialement très médicale, et ce au croisement avec l'éthique.

J'espère avoir montré que l'expérience des maladies rares d'origine génétique est une chance pour réfléchir **aux enjeux du soin et de l'essence de l'éthique médicale d'aujourd'hui.**

Elle ouvre sur les capacités du malade à vivre l'évènement de sa maladie comme il le désire, seul ou en collectif, s'il est accompagné pour ce faire par une médecine et un environnement soutenant ses capacités d'adaptabilité.

Je vous remercie de m'avoir écoutée.