

"Les maladies rares d'origine génétique : un modèle épistémologique de la médecine de l'incertitude et de la solidarité des malades

Thèse de Philosophie Décembre 2015
Lyon 3, direction J.Ph Pierron, codirection E. Hirsch Paris-sud "
Prix Ethique et recherche Pierre Simon 2016

Marie-Hélène Boucand

médecin MPR, Praticien Hospitalier
Ancien chef de service HCL

touchée par une maladie rare d'origine génétique

La thèse

Approche pluridisciplinaire : au carrefour de plusieurs disciplines des Sciences humaines et sociales : philosophie, psychologie sociale, anthropologie et éthique

La méthode : Analyse phénoménologique de récits d'expériences de vie des malades et parents de malades

Grands thèmes des récits

- ***l'éprouvé de la maladie***

une **temporalité** très particulière

l'annonce du diagnostic : soulagement ou tsunami

- ***les représentations personnelles, collectives et sociales des maladies rares génétiques (innées ou acquises)***

ni comme des maladies, ni comme des handicaps mais un entre deux

- ***la trajectoire médicale*** : errance et galère, climat conflictuel et délétère avec le corps médical

- ***retentissement socio-familial et professionnel de la maladie génétique*** :

La dimension génétique > expression physique ou/et psychique au coeur de la famille Le vécu des parents, et tout particulièrement de la mère marqué par une forte **culpabilité** et un sentiment d'impuissance constatant que « la chair de sa chair » est malade

Incompréhension de l'environnement social du malade

Dimension génétique et sa représentation

- Imaginaire d'un **pouvoir sacré** qui expliquerait le tout de l'être humain et de la vie
- En fait mécanismes bien plus **complexes** et éloignés d'une causalité linéaire directe
- Le gène et sa mutation prennent **lieux et place** lorsqu'il sont identifiés de ce qu'est **l'imagerie médicale** dans notre médecine contemporaine

d'où

- La représentation du gène ou de la mutation, moyen **d'objectiver la maladie**, de la comprendre, **au risque** d'une éventuelle identification du malade à cette objectivation (je suis une « mutante »)

Point initial de la consultation médicale

Le savoir intuitif ou profane de l'adulte ou des parents qui sentent ou perçoivent que « quelque chose d'anormal, que quelque chose ne va pas » dans le fonctionnement de leur corps ou le développement de l'enfant

> Parcours médical compliqué et long

La posture médicale souvent évoquée

maladie non reconnue et **disqualification** de la symptomatologie présentée lorsque

- les **symptômes sont subjectifs** (douleurs, fatigue...),
- rien d'objectif ne se montre sur le plan de l'imagerie (médecine du voir) ou de la biologie (médecine de la preuve)
- le diagnostic repose sur le seul faisceau de signes cliniques dont l'association n'évoque rien

Conséquences : retard et errance médicale temporelle et géographique afin d'obtenir un diagnostic, *« c'est la galère pendant plusieurs années »*, au maximum erreur diagnostique évoquant des situations de maltraitance (OI, SED vasculaire par ex.) pronostic parfois dramatique

Le malade n'est alors pas reconnu comme tel, il est exclu du champ médical organique, renvoyé à un *« 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 »*, *« vous vous êtes inventé une maladie »*, *« Dans les yeux des médecins j'étais la menteuse avec une étiquette de fainéante »* péjoratifs > colère et 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.

Questionnements

Pour le médecin, lorsque les symptômes n'évoquent aucune maladie connue, lorsque il n'y a rien à objectiver, **comment dépasser les limites de son savoir** en convoquant d'autres avis spécialisés complémentaires ?

Comment **accompagner** les malades pour qu'ils s'adaptent dans leur cadre de vie et de travail si la maladie est mal connue et/ou sans proposition thérapeutique ?

Pour le malade, comment peut-il vivre **la limite de la connaissance médicale** ? quels déplacements doit-il faire dans sa représentation de la guérison, le plus souvent impossible dans le cadre des maladies rares ?

Lors de la consultation

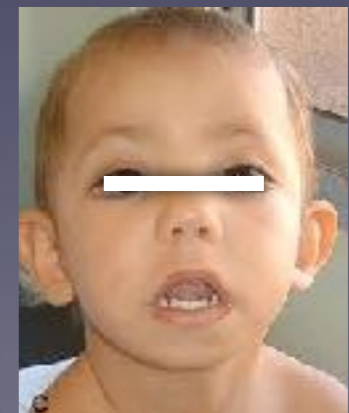
> Du symptôme au signe

L'examen clinique recherche des indices et interprète les symptômes décrits. Les signes se combinent, s'associent et permettent d'accéder *au signifié manifesté : la maladie en cause.*

Les facteurs de reproductibilités et de statistiques permettent l'accès au diagnostic selon l'expérience du praticien et son expertise clinique.

> variation de l'interprétation des symptômes selon les praticiens, médecine comme exercice d'un art.

Ainsi, les sourcils de Damien qui n'ont eu aucune valeur significative pour de nombreux médecins suffisent au final à une généticienne pour poser le diagnostic d'un syndrome Kabuki dont c'est un des signes visibles caractéristiques.



La maladie entre bruit et message

Notion du « bruit et du message » (Foucault) : *la maladie rare fait du bruit* que le médecin n'arrive pas à individualiser en éléments de messages significatifs. **Le bruit discrédité** est considéré comme du bruit psychosomatique. Le médecin ne parvient pas à le *traduire* en une maladie identifiée et connue, il n'y entend que du bruit non signifiant. Mais, plus le bruit fait par la maladie et manifesté par le malade est non reconnu, voire nié, plus **il s'amplifie** dans le vécu du malade. Celui-ci dit « *devenir fou* » de ne pas être entendu et de ne pas trouver d'explication > cercle infernal

Si le bruit semble d'emblée non signifiant pour le médecin, il n'est pas rare qu'il soit classé comme un bruit « *dans la tête* », sans appel

Le recours à Internet permet de transformer le cas **unique et particulier** en connaissance universellement partagée et connue ; **Orphanet** qui rend universelle la connaissance et l'expérience de l'unique.

Risque et tendance que ce soit le malade qui rende signifiant ses symptômes par sa recherche sur Internet.

Une situation complexe

Le diagnostic ne peut être fait par le médecin non spécialiste parce qu'il n'a pas le cadre référentiel nosologique qui lui permettrait d'identifier la maladie, qui supposerait de parler une autre langue que celle qu'il pratique habituellement. La problématique n'est donc pas au niveau de la connaissance qui ne peut être infinie mais concerne la posture du praticien face aux limites de sa connaissance.

> Face à la traduction impossible du symptôme en signe, véritable *travail herméneutique*, s'énonce *la parole subjective du patient* soumise à la dénomination médicale scientifique. Si cette mise en mots se heurte à l'incompréhension ou au jugement > l'échange est impossible > double peine !

Comment la plainte du malade est-elle prise en compte par les soignants, par leur environnement personnel, familial, professionnel ?

Un « gouffre épistémologique »

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, ce serait la « preuve » qu'il n'y a rien, qu'il n'y a pas de maladie**

MAIS

Quand le médecin **s'inscrit dans** une médecine de l'incertitude, **la situation peut s'ouvrir vers** une vraie collaboration de recherche et de partage des savoirs et de soin même si le traitement curatif est impossible, **renforçant une confiance réciproque**

la posture éthique d'une « juste » incertitude

Incertain mais curieux qui peut **ouvrir** à 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.

La relégation au « **je ne reconnais rien de connu donc c'est fonctionnel ou c'est psychiatrique** » **ferme** l'accompagnement de la souffrance du malade et peut empêcher le diagnostic.

Pour R. Fox*, l'incertitude médicale est une école, un savoir-faire qui ouvre au champ des possibles, attitude de dé-maitrise

Non systématique car serait « paralysante », elle conduit à reconnaître ses propres limites.

Cette « compétence à l'incertitude » (J. Alric**) est à acquérir du côté des soignants mais aussi des malades et de leurs attentes

* FOX Renée-C, *L'incertitude médicale*, Paris, L'Harmattan, Coll. Catalyses dirigée par J.-F. Malherbe, 1988.

** 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.

Création des associations et des collectifs de malades

Quatre enjeux personnels et collectifs

1 - La reconnaissance

- **reconnaissance prototypique** de se reconnaître en « **d'autres différents comme soi** », un lien presque viscéral, d'une nouvelle « famille » génétique >> **reconnaissance mutuelle**, et témoins les uns pour les autres,
- **reconnaissance sociale** : « comment faire comprendre, partager et faire reconnaître la réalité de la maladie alors que rien ne se voit et que **les dires du malade ne sont pas encore étayés par l'identification de la maladie ou du syndrome ?** » « Comment faire reconnaître ce qui est invisible ou encore incompréhensible ? »
- **reconnaissance par le corps soignant** même si la maladie n'est pas identifiée
>> **être conscients de nos dénis de reconnaissance**

2 - La « solidarité des ébranlés » (Patočka)

- Passage de l'ego à l'alter, développement d'un *soi-pour-autrui* où le malade peut développer un sentiment de *compétence*
- Devenir *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.
- Ouverture à d'autres, cellule de soutien, d'écoute, d'orientation, forum, une mise en pratique de *l'éthique de la proximité* (Lévinas)

>> comment soutenir les engagements collectifs de ces malades ?

3 - Le partage des savoirs



>> quelle place est-ce que je donne aux savoirs du malade et à l'incertitude devant des situations personnelles non encore identifiées par le canon scientifique ?

4 - L'identité narrative

« Soi-même comme un autre » Ricoeur

- Narration qui serait à même pour Ricoeur de pouvoir penser **une identité que « le changement ne fasse pas éclater »**.
- Dynamique, proprement éthique car promesse en la capacité de réinvestir et de **croire en sa permanence dans le temps** malgré les ruptures induites par la maladie.
- Permet la mise en mots, la distanciation, la réflexivité nécessaires de l'expérience, construction laborieuse de sa **recherche de sens** et de cohérence.
- **Partage de l'expérience vécue**, écriture de soi pour soi et pour être lue par d'autres, contre l'isolement secondaire à la maladie, utile pour d'autres mais aussi pour celui qui raconte sa propre expérience qui peut aussi ainsi prendre sens.

>> être attentif à la rupture identitaire que peut induire la maladie

Ethique de la rareté

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, métamorphose de toute une vie, associée aux « ressorts de l'extrême » (G.-N. Fischer) et une force vitale ++ pour traverser le destin génétique en destinée propre et unique **du sujet**

Du côté des soignants et des personnels en charge de l'insertion des malades, 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 dans toutes les dimensions de sa vie. **Invitation à sortir de nos schémas connus, promesse de la présence** quelle que soit l'évolution, une médecine par **tâtonnements** progressifs, **qui consent à ne pouvoir guérir**, sans vivre cette limite comme un échec, **médecine qui est promesse d'alliance avec le malade.**