



Quand diagnostiquer fait parler La “ relation diagnostique ” dans le syndrome de West

Sophie Arborio

► To cite this version:

Sophie Arborio. Quand diagnostiquer fait parler La “ relation diagnostique ” dans le syndrome de West. Questions de communication, 2019, Identité éditoriale, identités sportives, 35, pp.171-193. 10.4000/questionsdecommunication.19206 . hal-02962568

HAL Id: hal-02962568

<https://hal.science/hal-02962568>

Submitted on 9 Oct 2020

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Sophie Arborio

Centre de recherche sur les médiations

Université de Lorraine

F-54000

sophie.arborio[at]univ-lorraine.fr

Quand diagnostiquer fait parler

La « relation diagnostique » dans le syndrome de West

Résumé. — Entre 2016 et 2018, une recherche pluridisciplinaire – « Fam-West » – a porté sur la compréhension de la construction des savoirs, à travers la singularité des expériences des familles dans le syndrome de West, forme d'épilepsie sévère du nourrisson. Les enquêtes ethnographiques ont associé 30 familles ayant des enfants âgés de 11 mois à 15 ans. *Via* l'étude du processus d'identification des troubles, les analyses ont notamment démontré l'importance du processus de communication inhérent au diagnostic, au-delà de la question de l'annonce en elle-même. En particulier, les résultats montrent que les conséquences d'un déficit de savoir médical en la matière ne portent pas uniquement sur la maladie, mais également sur le patient et son entourage, dont les premières alertes ne sont pas suffisamment considérées. L'étude souligne que, face à ce déficit, les mères interrogées construisent un rapport à l'identification essentiellement ancré dans l'expérience et relayé par le récit, dans le cadre d'une « relation diagnostique » singulière, progressivement élaborée, ce qui n'est pas sans effet sur les modalités de la prise en charge.

Mots clés. — diagnostic, relation, communication, syndrome de West, épilepsie, prise en charge

Sophie Arborio, When to Diagnose Makes Talk: The “Diagnostic Relationship” in West Syndrome

Between 2016 and 2018, a multidisciplinary research – “Fam-West” – focused on an understanding of the construction of knowledge through the singularity of family experiences in West syndrome, a form of severe infantile epilepsy. Ethnographic and net ethnographic surveys included 30 families with children aged 11 months to 15 years. Through the study of the process of identifying disorders, it has made it possible to demonstrate the importance of the communicational dimension of diagnosis, beyond the question of the announcement itself. In particular, the results showed that the consequences of a lack of medical knowledge in terms of diagnosis do not only concern the disease, but also the patient and his entourage, whose first alerts are not sufficiently considered. The research emphasised that, faced to this deficit, the interviewed mothers draw up a relationship with identification, which is essentially anchored in the experience and relayed by the story in the context of a “diagnostic relationship” slowly built, which has an effect on the modalities of care.

Keywords. — diagnosis, care relationship, communication, West syndrome, epilepsy

Introduction

Tout au long du XX^e siècle, la dimension sociale du diagnostic a été explorée non seulement à partir de l'étude des inégalités sociales en santé (Richmond, 1917 ; Navarro, 1976 ; Leclerc *et al.*, 2000) en sciences sociales et en santé publique, mais également sur son versant relationnel. Les modalités communicationnelles de l'annonce diagnostique ont notamment été analysées en anthropologie comme un enjeu de la future conformation du patient au traitement médical préconisé. En particulier, la dialectique de la relation vérité et mensonge circonvient l'information au sujet du diagnostic (Fainzang, 2006) et ce dernier devient parfois le lieu d'une moralisation implicite du style de vie du patient (Jovanovic, 2014). Il représente également un défi émotionnel pour les soignants comme les patients (Olson, 2011) à partir duquel sa dimension relationnelle a été soulignée comme un « espace de confrontation et de contestation¹ » (Brown, Lyson, Jenkins, 2011 : 940). Ainsi un diagnostic ne se résume-t-il ni à l'expression de symptômes menant à l'identification d'une maladie, ni à une contextualisation à partir de facteurs sociaux et épidémiologiques, mais il intègre des processus d'élaboration et de communication entre des acteurs sociaux, et plus largement même, une société dans son rapport à la santé : « Par conséquent, dans un cadre de diagnostic social, non seulement les facteurs sociaux sont pris en compte dans le diagnostic, mais divers acteurs sociaux

¹ « *A site of compromise and contestation* ».

contribuent à la création de ce diagnostic. Ce faisant, ils diagnostiquent non seulement les individus mais les sociétés – une pratique qui devient de plus en plus importante à la lumière de l’incertitude biomédicale croissante² » (*ibid.* : 941).

Ces divers constats ont notamment pour corolaire d’élargir le diagnostic à la relation qui le sous-tend entre médecin et patient. En outre, cette relation ne se cantonne pas au moment clé de l’annonce mais s’inscrit également une perspective longitudinale (Schaepe, 2011 ; Brown, Lyson, Jenkins, 2011). En particulier, quelques travaux ont été consacrés au cas des affections pour lesquelles un diagnostic ne peut être clairement défini ; et ce, de manière ponctuelle ou définitive. Toutes ces maladies ont « pour caractéristique de ne pas coller à une entité reconnue scientifiquement » (Sordet-Guepet, 2004 : 684), qu’elles soient à la marge ou peu symptomatiques. Dès les années 1980, divers auteurs (Corbin, Strauss, 1985 ; Anderson, Bury, 1988 ; Mol, 2002) soulignent notamment les difficultés existentielles émanant d’un rapport au savoir médical parfois déficitaire.

Une telle situation est mise en exergue lorsque, à l’instar de certaines maladies rares, l’unicité du cas rend impossible toute comparaison, donc toute catégorisation nosologique³ et, par là même, une quelconque nomination diagnostique. Comme le notent à ce sujet Yvonne Zurynski *et al.* (2008 : 1072), « pour de nombreuses maladies rares, les critères de diagnostic

² « *Therefore, in a social diagnosis framework, not only are social factors considered in the diagnosis, but a variety of social actors are contributing to the creation of that diagnosis. In doing so, they diagnose not only individuals but societies – a practice which is growing ever more important in light of increasing biomedical uncertainty* ».

³ La nosologie est la partie de la médecine qui étudie et qui classe les maladies d’après leurs caractères distinctifs. Accès : <http://www.cnrtl.fr/definition/nosologique>. Consulté le 16/07/2018.

standardisés n'existent pas, ce qui aboutit à des investigations multiples, souvent évitables⁴ ». Depuis dix ans, les maladies rares soulèvent des questionnements spécifiques relatifs au vécu d'une absence de diagnostic pour les patients. Par exemple, Lisbet Grut et Marit H. Kvam (2012) rappellent que, dans le domaine du diagnostic, « certaines études ont décrit que le fait d'avoir un trouble rare est lié à des difficultés à obtenir un diagnostic correct, à des difficultés à trouver des informations pertinentes sur le diagnostic et, par conséquent, au sentiment d'être seul avec le problème⁵ (Berglund, Mattiasson, Randers, 2010 ; Gundersen, 2011) ». Andrea Stockl (2007 : 1549) souligne également l'ambivalence de certains diagnostics et leur incidence sur le caractère consécutivement devenu incertain de l'existence des patients.

Pour notre part, le propos consiste, à partir de l'exemple du syndrome de West (SW) à s'interroger plus spécifiquement sur l'effet d'une absence de diagnostic dans le processus d'élaboration du savoir par les familles, au sujet de l'affection de leur enfant. Et au-delà, sur les formes de prise en charge qui en découlent et leur articulation au savoir médical et singulier tout au long de l'itinéraire de la maladie. Dans cette perspective, le rapport au savoir doit être analysé à partir de modalités plus larges que celle de la catégorisation diagnostique.

D'une part, la notion d'identification de l'affection permet d'intégrer au savoir une dimension relationnelle qu'il s'agira de caractériser dans le cas de cette affection épileptique. Les maladies rares en particulier suscitent l'idée que la communication est une modalité du savoir diagnostique en lui-même. Et ceci est d'autant plus pertinent lorsqu'un déficit de savoir

⁴ « *For many rare diseases standardised diagnostic criteria do not exist, resulting in multiple, often avoidable investigations* ».

⁵ « *Some studies have described that having a rare disorder relates to difficulties in obtaining a correct diagnosis, difficulties in finding relevant information about the diagnosis, and consequently the feeling of being alone with the problem* ».

médical entraîne la relation de soins sur le plan d'un échange entre savoirs scientifiques et savoirs expérientiels. Par conséquent, l'article vise à tout d'abord à analyser la manière dont une forme exclusive d'approche médicale fait émerger, dans un contexte d'incertitudes, l'importance de cette dimension communicationnelle tout au long de l'identification de la maladie. Dans ce processus, l'objet de la communication entre ces acteurs concerne l'annonce diagnostique de la maladie, les connaissances qui s'y rapportent, les traitements existants ainsi que leurs effets secondaires, et enfin les perspectives en matière de pronostic.

D'autre part, ces affections marquées par un déficit de savoir médical sont des exemples emblématiques pour repenser la prise en charge. Cette dernière mériterait, alors que la médecine est encore obsédée par les méthodes quantitatives, d'y ré-intégrer le malade autant que la maladie. Pour ce faire, elle suppose une réflexion épistémologique sur le diagnostic qui aille au-delà de la notion de preuve « *evident based* ». Définir la maladie à partir du patient et non plus uniquement à partir des symptômes et de l'étiologie ne relève pas du même rapport au savoir. Ainsi la compréhension à caractère nosologique, fondée sur les classifications et standardisations, présente-t-elle une limite dans l'échange au sujet d'affections « inclassables ». À l'endroit où la maladie est remise en cause du point de vue des nosologies, c'est toute la finalité de l'exercice médical qui s'en trouve interrogée, « alors même qu'elle a su mettre le malade entre parenthèses, la médecine a pour fin la lutte contre la maladie. Pas de médecine sans diagnostic, sans pronostic, sans traitement » (Canguilhem, 1988 : 20).

Afin de démontrer la manière dont émerge la problématique communicationnelle inhérente au diagnostic, faisant de ce dernier non pas une catégorie médicale mais bien un processus d'échange au sujet de la maladie d'un individu donné, l'article se structure selon trois parties. Dans la première sont présentés les aspects médicaux relatifs au SW, ainsi que les aspects

méthodologiques de la recherche. Dans la seconde, les caractéristiques cliniques du SW conduisent à distinguer les notions de diagnostic et d'identification. En quoi le diagnostic et l'identification peuvent-ils représenter des réalités distinctes dans l'appréhension de la maladie ? Comment conduisent-ils à une problématique de communication dans la caractérisation de l'affection, et ce faisant, de la prise en charge ? Avec pour perspective une appréhension longitudinale du processus d'élaboration du savoir sur la maladie, la troisième partie porte sur la dimension relationnelle du diagnostic à travers la complexité de l'appréhension des handicaps qui sont progressivement constatés et des enjeux attenants à la singularité de la prise en charge du SW. Du point de vue épistémologique, quels sont les enjeux de prise en charge qui sous-tendent la relation médecin/aidant/patient dans le cas du SW ?

Aspects médicaux et méthodologiques

L'exemple du syndrome de West, forme d'épilepsie sévère du nourrisson

Le syndrome de West ou spasmes infantiles est une pathologie complexe aux contours évasifs, tant au niveau diagnostique que pronostique et thérapeutique. À ce titre, les éléments médicaux eux-mêmes caractérisent le flou d'une situation de prise en charge ; flou présent dès l'apparition de la maladie et qui perdure pour les parents tout au long du parcours de soin. Inscrit sur la liste des maladies rares (avec une incidence évaluée à 3 à 4/100 000), le SW est une épilepsie du nourrisson dont les symptômes (spasmes) débutent entre 4 et 6 mois et sont assez difficiles à percevoir pour les parents. Cette symptomatologie fruste conduit fréquemment à un retard diagnostique (Auvin *et al.*, 2012). Sa complexité médicale induit

alors une complexité de prise en charge qui, elle-même, impacte les modalités quotidiennes de l'existence individuelle et sociale.

Apparaissant dans 50 à 77 % des cas entre 3 et 7 mois⁶, le SW est caractérisé par l'association de trois éléments que sont les spasmes axiaux en salves, une détérioration et/ou une stagnation du développement psychomoteur et un tracé spécifique de l'électroencéphalogramme (EEG). Mais ces éléments de connaissances médicales peuvent être contredits par une symptomatologie atypique, une évolution inattendue ou une contradiction dans les examens technologiques ; ce qui introduit une ambivalence dans la formulation catégorique d'un diagnostic.

En outre, les signes du SW étant non spécifiques – mouvements axiaux brefs –, on observe régulièrement un retard de diagnostic aux conséquences potentiellement délétères sur l'évolution (*ibid.*). Ces signes évasifs qui peuvent passer inaperçus pour les parents – notamment lorsqu'il s'agit d'un premier enfant – constituent pourtant un élément d'appréciation essentiel dans la manière dont l'identification peut débiter et, plus tard, dans le positionnement des différents acteurs dans la prise en charge. En effet, le pronostic des spasmes infantiles est malheureusement péjoratif chez une majorité de patients avec une persistance des crises épileptiques et/ou un ralentissement voire une régression du développement neurocognitif et ce, d'autant plus que le diagnostic et la prise en charge sont tardifs (*ibid.*). La prise en charge médicale proposée est intensive avec des médicaments aux forts effets secondaires et la prescription dans certains cas de régimes céto-gènes très contraignants (Auvin, 2010). Ainsi ces modalités spécifiques ne recouvrent-elles pas les

⁶ Accès : http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=3451. Consulté le 16/07/2018.

formes conventionnelles de soin puisqu'elles s'étendent à l'alimentation et à l'hygiène de vie, impliquant des formes d'existence à caractère très contraignant pour l'entourage et le malade.

Méthodologie de l'étude

Dans le cadre de cette recherche, intitulée « Fam-West : construction des savoirs et singularité des expériences des familles dans le SW », la méthode ethnographique compréhensive a été déployée. L'identification de la maladie et la formulation du diagnostic – en tant que codification biomédicale et processus (Jutel, Nettleton, 2011) – jouent un rôle central dans l'expérience de la maladie et les savoirs longitudinaux des parents ; autant d'aspects que l'étude avait notamment pour objectif d'analyser.

Mené par trois anthropologues, le projet⁷ intégrait trois types d'enquêtes ethnographique et nethnographique⁸. En premier lieu ont été réalisées des observations participantes (hôpital de jour, consultation, séances éducation thérapeutique du patient [ETP], examens EEG et IRM) avec les hôpitaux universitaires de Strasbourg et l'hôpital universitaire Robert Debré. En second lieu, des enquêtes par entretiens (60) semi-directifs ont été effectuées auprès des

⁷ Fam-West impliquait 3 anthropologues (Sophie Arborio, Fabienne Hejoaka et Emmanuelle Simon, respectivement maîtresse de conférences habilitée à diriger des recherches, post-doctorante et maîtresse de conférences au Crem, à l'université de Lorraine), 2 services de neuropédiatrie (Stéphane Auvin, professeur des universités-praticien hospitalier, hôpital universitaire Robert Debré et Anne de Saint Martin, praticienne hospitalière, hôpital universitaire de Strasbourg-Hautepierre) et 3 associations de familles (Injeno, Enfants de West et ASTB). Financements : Fondation des maladies rares (FMR), Shire, CPER Ariane (Ariane – Attractivité de la région : innovation, aménagement du territoire, nouveaux effets économiques et sociaux – est cofinancée par l'Union européenne dans le cadre du programme opération Feder-FSE Lorraine et Massif des Vosges 2014-2020).

⁸ Dans le cadre de cet article ont été analysés les observations et les entretiens, tandis que l'enquête nethnographique fera l'objet de résultats ultérieurs.

familles⁹. Enfin, un terrain d'analyse en ligne a été poursuivi à partir des pages Facebook « STB » et « Enfants de West ». Cette diversité d'approches qualitatives a permis d'appréhender les espaces « réels » de construction des savoirs par les parents, non pas uniquement en fonction des lieux conventionnels associés au savoir médical, mais véritablement selon une distribution située des connaissances. En outre, les supports d'élaboration ne se restreignent pas ici aux moyens académiques et théoriques de la médecine mais rejoignent les récits narratifs et les pratiques dans leurs expressions les plus quotidiennes. Ainsi, au-delà des lieux de consultations, le domicile des familles et l'échange discursif représentent-ils également des espaces au sein desquels sont bricolées les formes d'identification de la maladie.

Une identification à multiples entrées

Du diagnostic à l'identification de l'affection

De manière générale, l'identification comme le diagnostic signifient qu'une « évaluation différentielle » soit opérée car tous deux supposent un tri, des comparaisons, entre différentes formes appartenant de manière générale aux « registres du mal » (Augé, Herzlich, 1984). Ainsi la maladie est-elle d'abord l'objet d'une évaluation par le patient ou son entourage, avant de l'être par le médecin.

⁹ Une majorité de mères a répondu à l'appel à témoignages posté sur la page Facebook de l'association Les Enfants de West. Cet appel a été diffusé dans les deux services de neuro-pédiatrie et certaines familles ayant déjà travaillé avec l'une des anthropologues ont accepté d'approfondir leurs témoignages dans le cadre de Fam-West. Seuls 2 pères sur les 30 familles ont accepté d'y participer, ainsi que 2 frères et sœurs.

En particulier, la notion de diagnostic est définie par Peter. F. Schmid (2005 : 15) de la manière suivante : « Dans le champ de la médecine traditionnelle, un traitement rationnel ne peut pas être planifié et mené sans un diagnostic adéquat. Cela inclut le pronostic des améliorations probables et de la guérison possible, et donc la prescription du traitement. De tels diagnostics sont typiquement exprimés à l'aide de la terminologie des symptômes et de l'étiologie ». Cette conception s'inscrit dans un langage médical qui lie de manière causale le diagnostic, le pronostic et le traitement.

L'identification des maladies s'appuie, quant à elle, plus largement sur un ensemble de repères, tirés du « régime du mal » (Herzlich, Pierret, 1991), qui vont des signes médicaux eux-mêmes jusqu'à l'expression de significations dont la réalité dépasse celle du savoir médical. Comme en témoigne cet extrait d'entretien : « Il passait son temps à hurler et moi, il y avait quelque chose qui vibrait en moi à ce moment-là. Je tremblais autant que lui. Ça passait pour des crises de colère pour le médecin et moi je n'en pouvais plus » (mère de E., 10 ans, 2016). Le processus d'identification intègre les formes d'expression sociales de la douleur et/ou de la maladie, de leur plus banale expression telle que la fatigue, à des formes à caractère « anormal », sans être pour autant toujours définies comme pathologiques pour les médecins.

Aujourd'hui, l'émergence des maladies rares pointe le fait que la comparaison statistique, comme base de classification médicale, ne répond pas à certaines problématiques spécifiques. En effet, elle n'est pas adaptée à l'unicité de certains cas rares, et contredit en cela le postulat d'une approche médicale fondée sur une standardisation diagnostique. Mais l'absence de diagnostic demeure problématique pour les malades, tout comme pour les médecins. Aussi a-t-il été envisagé de créer une catégorie spécifique pour ces maladies, établie sur la base

d'un déficit de savoir médical : « Les personnes sans diagnostic devraient être reconnues par les autorités nationales comme une catégorie à part entière, avec des besoins insatisfaits, afin de permettre le développement d'une prise en charge médicale et sociale personnalisée. Bien que, parmi les maladies non diagnostiquées, certaines soient fréquentes, la grande majorité est rare¹⁰ ».

À un autre niveau, là où Hippocrate postulait que la réussite d'un traitement permettait la désignation d'un mal ; dans le cas du SW, les effets inédits des médicaments viennent embrouiller davantage l'identification de l'affection. Enfin, les technologies elles-mêmes démentent les progrès techniques lorsque l'observation clinique des signes d'une crise n'est parfois accompagnée d'aucune trace neurologique : « C'est une épilepsie vicelarde parce qu'en fait, on ne voit pas toujours les tracés. Ils vont faire plein de mouvements, mais ça ne se voit pas sur la machine » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

Ainsi, ni la catégorisation médicale, ni les traitements, ni les examens techniques ne permettent, dans le cas du SW, l'établissement d'un diagnostic conventionnel. La durée moyenne de sa détermination s'échelonne alors sur une temporalité qui peut aller de quelques jours ou quelques mois jusqu'à onze ans selon notre échantillon. Dans ce cas, le diagnostic a été établi par des pédiatres urgentistes ou des neuro-pédiatres consultés afin de trouver ce qui ne va pas chez l'enfant. La recherche d'un diagnostic précis a été initiée par les parents, indépendamment, voire à l'insu de l'avis du pédiatre ou du généraliste de référence. Différentes mères évoquent aussi le rôle important de kinésithérapeutes ou d'orthophonistes –

¹⁰ Accès : <http://www.maladiesraresinfo.org/parcours-d-infos/201612/cest-sans-nom.html>. Consulté le 18/07/2018.

consultés pour le retard de développement constatés par les parents – et qui avaient suspecté une épilepsie quand le pédiatre n'accréditait pas la thèse d'un problème de santé. Enfin, il est arrivé également qu'un personnel de la protection materno-infantile (PMI), alerté par le retard de développement, ait pu être à l'origine de l'orientation vers un spécialiste.

Une identification labile et à multiples entrées

Même lorsqu'un diagnostic peut être évoqué dès les premiers signes, la forme syndromique¹¹ de l'affection nécessite divers temps, relatifs au type d'épilepsie, à la maladie génétique éventuellement associée, aux handicaps et aux troubles possibles du comportement. L'éventail des troubles associés au SW comporte donc une pluralité diagnostique, dont les logiques ne se recoupent pas nécessairement. En effet, l'épilepsie sévère suppose une classification du type de crise en fonction de symptômes variables, tandis que l'origine étiologique peut parfois être identifiée à partir d'examens génétiques approfondis, que les déficiences neurocognitives se révèlent au fil du développement global de l'enfant et que les troubles du comportement s'expriment de manières très différentes selon les malades, en fonction de leurs réactions aux effets secondaires des divers traitements. Cette variabilité renvoie donc à un processus, étalé dans le temps et différentiel selon les troubles qui composent, ensemble, le SW : « C'est un peu compliqué dans la mesure où on cherche toujours en fait, une maladie centrale et qu'il y a plein de symptômes différents. Là, dernièrement, on est allé à Paris et ils ré-ouvrent les recherches de maladie. C'est un long chemin » (mère de C., 10 ans et 6 mois, 2016).

¹¹ On entend par « forme syndromique de l'affection », l'ensemble des signes et des symptômes qui caractérisent une maladie. Accès : <https://www.cordial.fr/dictionnaire/definition/syndrome.php>. Consulté le 02/03/2019.

Sur les plans étiologique et clinique, les caractéristiques du SW et ses poly-étiologies font également de cette maladie une réalité polymorphe que les parents ne s'approprient que progressivement, tout au long de leur itinéraire. Que connaissent les parents des épilepsies et comment se représentent-ils le SW ? De quelles ressources et sources disposent-ils afin d'identifier l'affection de leur enfant ? Quels sont les effets de la rareté du syndrome et de la complexité du tableau clinique sur cette identification et, plus généralement, sur la prise en charge des enfants ?

Dès le départ, l'itinéraire d'identification est marqué par une errance diagnostique en raison, d'une part, de la symptomatologie complexe de l'affection et, d'autre part, d'un déficit de savoir médical sur le SW. À partir d'un ensemble de signes discrets, simplement d'une intuition ou une impression que « quelque chose n'allait pas » (mère de E., 10 ans, 2016), les familles entament un parcours dans l'identification progressive de la maladie de leur enfant. Au demeurant, le diagnostic en lui-même n'étant pas encore posé, les parents se réfèrent quant à eux à divers symptômes et/ou à un sentiment diffus dans l'évaluation d'une situation qu'ils jugent « anormale ».

Les premières tentatives d'investigation concernent l'entourage proche, amical et familial. Mais un signe les alerte plus particulièrement – variable d'une famille à l'autre (« inconscience », « retard de développement », « rupture du contact », « répétition des spasmes », « regard vide », « perte du sourire » ou « plein de petites choses ») – et marque le début du parcours de recherche. Le « besoin de comprendre » prédomine alors chez les parents, afin d'apporter une réponse encore attendue comme univoque à cette étape. Si l'entourage familial et amical sont consultés dans un premier temps, ils se tournent ensuite vers le champ médical général (urgence, généraliste, pédiatre) avant d'être orientés, à plus

ou moins long terme, vers des services spécialisés (centre de référence ou service de neuro-pédiatrie des grandes villes). Néanmoins, certaines familles n'aboutissent parfois à aucun diagnostic précis, du fait de la forme unique de la maladie de leur enfant : « On vit au jour le jour. On ne sait pas où on va. Il se bat contre une maladie qui n'a pas de nom » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

Les premiers signes d'alerte isolés par les mères pour évoquer leur sentiment d'anormalité sont généralement niés par l'entourage qui les rapportent plutôt à de l'inexpérience ou à une inquiétude exagérée. De la même manière, certains généralistes, urgentistes ou pédiatres interprètent dans un premier temps ces symptômes comme un problème gastro-œsophagien, cardiaque ou ophtalmique, des troubles de l'humeur, voire un accident vasculaire cérébral (AVC) : « Il n'y avait pas vraiment de mouvements anormaux. Il bougeait ses bras, mais comme il hurlait, il pleurait en même temps, ça passait pour des crises de colère » (mère de C., 10 ans et 6 mois, 2016).

Du diagnostic à la relation diagnostique

À ce moment du parcours, le savoir médical manque, du fait d'une ignorance de certains soignants pour les formes rares de l'épilepsie voire, plus prosaïquement, en raison d'une représentation un peu négligente à l'égard du savoir intuitif des jeunes mères. En effet, ces dernières font face à un manque de considération à l'égard de leur avis, à un déni, voire à une culpabilisation relativement fréquente. Les difficultés de communication et la non-prise en compte des inquiétudes des mères interrogent leur crédibilité et la (non-)reconnaissance de leur parole par les équipes soignantes. Ce constat conduit plus largement à une réflexion sur la dévalorisation de modes de connaissances intuitifs qui peuvent pourtant jouer un rôle dans

l'identification d'un problème pathologique. Non prise en compte de l'inquiétude des mères, minimisation voire méprise des signes pathologiques identifiés par les mères, dévalorisation, culpabilisation, suspicion de maltraitance ou de relations toxiques avec les enfants sont autant d'attitudes problématiques rapportées par différentes mères : « Il a fallu que je fasse plusieurs hôpitaux pour qu'on m'écoute enfin. Ça a duré 18 mois » (mère de L., 10 ans, 2016).

Or, il est communément admis – notamment en psychologie – que « nommer le trouble permet de reconnaître la plainte, l'incapacité, d'éviter le nomadisme, susciter les comportements adaptatifs, de faire adhérer à la gestion de la douleur » (Sordet-Guepet, 2004 : 681). Ainsi, loin d'être une catégorie désincarnée, le diagnostic conduit-il à un acte de prise en charge qui suppose une mise en mot et un engagement respectif des acteurs dans l'itinéraire de soin.

Mais cet acte de reconnaissance inhérent à la nomination risque de se transformer en un étiquetage de la personne, lorsqu'il se restreint au diagnostic de la maladie. En effet, le processus d'identification supposerait avant tout l'occasion d'une rencontre entre les protagonistes de la prise en charge et les réponses possibles à celle-ci. Mais cette rencontre implique de se départir des effets dépersonnalisant liés à toute catégorisation sur la personne du malade alors même que les attentes de ce dernier portent sur une singularisation de son affection. Comme le disait à ce propos Georges Canguilhem (1988 : 21) : « En médecine l'expérience ne peut instruire que par la comptabilité des cas. La table ou le tableau destitue la mémoire, l'appréciation, l'intuition [...] on se trouve en présence d'une méthode qui a mis entre parenthèses le malade, entendu comme solliciteur d'une attention élective à sa propre situation pathologique ». Or, selon Annemarie Jutel (2009 : 278) : « Être diagnostiqué donne

la permission d'être malade. Ce qui était auparavant une plainte est maintenant une maladie¹² ».

En outre, Hélène Sordet-Guepet (2004 : 681) rappelle que « diagnostiquer une maladie est un acte lourd de conséquence [puisque] du diagnostic doit découler la conduite thérapeutique ». Mais tant que la maladie n'existe pas aux yeux des médecins, le malade lui-même n'existe pas, alors même que ces troubles sont éprouvés par lui et/ou son entourage.

Dans ce creuset, les patients et/ou leur entourage édifient pourtant un rapport singulier au savoir sur la maladie, non seulement à travers l'identification des signes de l'affection, puis dans le cadre de la relation de prise en charge elle-même.

Dans le cas du SW, le diagnostic médical ne suffit pas toujours à identifier l'affection dont la forme déborde les contours des catégories conventionnelles. Par exemple, la mère de K. évoque le caractère exceptionnel de l'épilepsie de son fils associée à une maladie génétique unique au monde : « La biopsie a servi à confirmer ce fameux diagnostic un peu exceptionnel. Et il m'a également expliqué qu'en plus d'être déjà hyper rare, la mutation génétique chez K., elle est en mosaïcité, ce qui fait de lui un cas unique, même dans le monde » (mère de K., 6 ans, 2013).

Dans ce contexte, seule une appropriation singulière de la maladie de son enfant permettra réellement à la famille d'identifier ce dont il souffre. Cette appropriation ne se limite pas aux classifications symptomatiques mais s'élargit à une appréciation globale et personnalisée,

¹² « *Being diagnosed gives permission to be ill. What was previously a complaint is now a disease* ».

exprimée à travers la mise en mot de l'histoire du mal. Il en ressort une singularisation, non pas uniquement – comme dans le cas de la plupart des situations d'enfant malade – due au lien filial, mais également de par les caractéristiques mêmes de l'affection au plan pathologique. En témoigne la mère de A., dans sa rencontre avec une association de parents d'enfants de West : « J'ai rencontré d'autres enfants qui avaient un syndrome de West et ils sont tous différents en fait. Voilà, A. est comme ça » (mère de A., 7 ans, 2013).

Ainsi, le SW peut résister à un diagnostic conventionnel et l'absence de conclusion à ce sujet pousse la médecine dans ses retranchements épistémologiques qui obligent le médecin, lorsqu'il ne peut pas se prononcer sur un diagnostic précis, à faire de la maladie un objet de partage et non plus objet de science uniquement. Face à ce constat, il convient notamment de repenser le diagnostic, non plus à travers ses fondements ontologiques, mais plutôt comme un processus dynamique et relationnel. En effet, malgré l'absence de preuve ou de savoir précis sur la maladie, ce processus ne reste pas moins significatif du point de vue singulier du malade et/ou de son entourage, ainsi que de celui des professionnels de soin qui caractérisent aussi, d'une autre manière, l'affection d'un enfant donné.

Une recherche étiologique aux prolongements insoupçonnés

L'identification du SW s'allie également à une recherche étiologique, notamment à caractère génétique. Le syndrome¹³ est caractérisé par une polyétiologie. Dans soixante-dix à quatre-vingt pour cent des cas, il est symptomatique d'autres pathologies comme une malformation cérébrale, des séquelles d'ischémie ou de méningo-encéphalite, d'une anomalie génétique ou

¹³ Accès : http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=3451. Consulté le 02/032019.

encore d'une maladie métabolique. Dix pourcents des SW sont idiopathiques, c'est-à-dire que l'étiologie demeure inconnue. Enfin, dix à vingt pourcents environ sont cryptogéniques, c'est-à-dire probablement liés à une anomalie qu'on ne peut mettre en évidence par les techniques actuelles.

Orientée sur une cause génétique, la recherche étiologique s'effectue à partir du génome et, comme telle, implique la famille dans son ensemble. Cette identification étiologique fait sens en particulier pour la fratrie ou encore dans le projet ultérieur d'un autre enfant. À une première étape, cette investigation transite notamment par la mise en mot de l'histoire familiale, au sujet de troubles apparentés à l'épilepsie. Ainsi l'identification étiologique s'étend-elle à l'ensemble de la famille et, ce faisant, ne concerne plus seulement l'enfant atteint du SW. La mère de M. évoque les conséquences de cette recherche de filiation sur la position parentale : « Les tests ADN, les 3 mois d'attente ça a été une horreur parce que j'avais peur que, que je sois porteuse à la rigueur voilà, mais enfin que j'ai pu transmettre ça euh, ç'aurait été vraiment difficile et ça aurait fait remonter des choses pas très simples. Moi je ne connais pas mon père biologique » (mère de M., 6 ans, 2013).

Mais l'absence d'une cause génétique avérée reste la plus fréquente ce qui laisse les parents avec un inconnu au sujet de l'origine de l'affection : « Les tests ont été refaits il y a 2-3 ans là, euh et ils ont, voilà, on me dit toujours qu'à ce jour ce serait génétique mais on ne connaît pas le gène qui a posé problème, qui a cassé euh au niveau de la conception » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Sensibilisés depuis le début de leur parcours aux limites du savoir médical, lorsque les parents sont confrontés au choix possible d'un autre enfant, certains d'entre eux optent pour une

attitude fondée sur l'espoir, avant toute estimation probabiliste du risque : « C'est là où on prend du recul, les médecins ne sont que des gens, qui ont fait des études comme tous les gens qui ont fait des études, ça ne veut pas dire qu'ils ont la science infuse aussi. À un moment donné, ils ne savent pas, ils ne savent pas. C'est à nous aussi de choisir, soit on part optimiste ou pas » (mère de C., 10 ans et 6 mois, 2016). Tandis que d'autres abandonnent ce projet par crainte ou par épuisement : « Mon mari aurait bien voulu, mais moi je n'avais pas la force, je ne me sentais pas capable de faire un deuxième enfant, de gérer un deuxième enfant et Y. en même temps » (mère de Y., 12 ans, 2016).

D'autres sont mus par une recherche active de « solution » thérapeutique et, ce faisant, n'accordent pas d'intérêt à un savoir étiologique qui n'apporterait aucune efficacité particulière pour leur enfant malade : « Ouais, voilà donc l'aspect génétique je suis à des années lumières de m'y intéresser puisque ça n'apportera pas la solution » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Mais l'identification génétique renvoie également à une représentation « incurable » de l'affection alors que l'idée de « ne pas savoir » laisse entrouverte la possibilité de trouver un traitement adapté à l'enfant : « Je crois que la maladie génétique c'est ce qui m'a fait le plus peur [...] voilà quand on dit que c'est génétique c'est forcément quelque chose de lourd et qui ne se soigne pas » (mère de M., 9 ans, 2016).

Enfin, la connaissance des causes peut participer à l'acceptation de la maladie dans la mesure où elle représente un élément supplémentaire d'identification et, par là même, de maîtrise de l'affection :

« Au moins savoir ce qu'il y'a, pourquoi il est comme ça c'est quand même important je pense [...] dans l'acceptation c'est essentiel parce que quand on sait pas pourquoi tous les jours il fait des crises, je pense que ça aide à l'acceptation de la maladie, du handicap, de pleins de choses et je sais qu'il y'a beaucoup de parents qui n'ont pas de diagnostic et ça, je pense que c'est vraiment difficile. Parce qu'on ne sait jamais ce qui va nous tomber dessus, parce que voilà là on connaît la maladie, on sait que potentiellement il peut y'avoir ça, ça, ça et ça comme atteintes, c'est rassurant quand même » (mère de Y., 12 ans, 2016).

Dès lors, si l'identification génétique peut être synonyme d'incurabilité pour certains parents, elle représente parallèlement un élément essentiel à l'acceptation de l'état de l'enfant, ainsi qu'un éclaircissement face à l'inconnu du lendemain. Dans cette opération, inhérente au processus d'intégration de la maladie dans un vécu quotidien, l'information à proprement parler rejoint une dimension signifiante qui n'est plus neutre mais singulière. On pointe ici la dimension incorporatrice du diagnostic dans le double mouvement d'identification de la maladie et d'assignation au rôle de malade. Annemarie Jutel (2009 : 279) en rappelait l'importance dans le processus de normalisation de la maladie : « Le diagnostic permet l'intégration sociale de l'individu affligé, avec la possibilité de, ou des outils pour pallier et expliquer, ce qui le rend différent (déviant) de la norme¹⁴ ».

De manière générale, l'identification diagnostique et étiologique s'inscrit dans une diachronie à considérer à travers le rapport des parents au savoir ou, plus précisément, à l'absence de savoir médical. Leurs connaissances de la maladie et des affections pathologiques associées se construisent selon des cheminements variés dans les différentes familles et ce, à travers leurs itinéraires biographiques. Plus qu'une succession de connaissances, la trame de cette identification relève des histoires de vie, dont le récit représente un support essentiel. Afin d'en comprendre les logiques d'élaboration, il convient de tenir compte d'éléments

¹⁴ « *The diagnosis enables the social incorporation of the afflicted individual, with the allowance for, or tools to palliate and explain, what makes him or her different (deviant) from the norm* ».

contextuels qui débordent évidemment la seule question du diagnostic pour intégrer différents aspects expérientiels tels que le rapport au savoir médical, à l'inefficacité des traitements, aux effets secondaires, ou encore à la place de l'enfant dans la société. Le niveau socio-professionnel des parents, leur stabilité conjugale face à la situation et, plus généralement, leurs ressources psychologiques, sociales, économiques et culturelles représentent autant de facteurs discriminants de ce rapport au savoir médical.

En définitive, qu'il s'agisse de diagnostic ou, plus largement, d'identification, ces démarches mettent chacune en évidence différentes modalités du rapport au savoir, distribuées entre l'information, la compréhension et l'acceptation de l'affection. Selon notre propos, ces modalités participeraient *de* et *à* la relation diagnostique comme autant de « moments » du processus plus général d'identification de la maladie. Dans cette perspective, l'implication de l'aidant et du soignant diffèrent : l'information au sujet du diagnostic peut être établie de manière unilatérale tandis que la démarche de compréhension et d'acceptation de la maladie relève d'un processus qui implique chacun des acteurs de la prise en charge de manière inter-individuelle. Or, cette approche relationnelle de l'identification du SW s'étend à la survenue progressive de la situation de handicap et aux troubles associés.

La dimension relationnelle du diagnostic

Les handicaps et les troubles associés : une appréciation à caractère situationnel

L'identification de la situation de handicap liée à l'épilepsie doit être analysée en fonction de niveaux d'appréhension différents. En effet, en 2010, Corinne Bordonné, Olivier Delalande

et Françoise Héran avaient spécifié le handicap lié à l'épilepsie à partir de trois volets : le handicap « maladie » – lié à la crise – le handicap « social » – lié aux prescriptions sociales et à l'exclusion –, le handicap « médical » – induit par le traitement lui-même. Cette reconnaissance scientifique du/des handicap(s) lié(s) à l'épilepsie a abouti en 2012 à l'élaboration d'une classification officielle dans le cadre du schéma handicaps rares 2009-2013¹⁵. De surcroît, le handicap lié à l'épilepsie a été étendu en 2013 au « risque de crise ». Comme en témoigne la mère de R. : « C'est un handicap dès le départ parce qu'au quotidien, ça peut venir à n'importe quel moment. On ne sait pas. Et puis, ça peut être un handicap pour plein de choses... pour le travail, pour prendre la voiture, pour faire plein de trucs... » (mère de R., 6 ans et 6 mois, 2013).

Ces divers aspects montrent l'intérêt d'une évaluation du handicap lié au SW en fonction d'aspects médicaux, sociaux et organisationnels, tels que l'organisation des multiples rendez-vous médicaux et para-médicaux, la scolarisation ou encore la nécessité de déménager dans de nombreux cas. La diversité des spécialistes impliqués – du neuro-pédiatre au kinésithérapeute, en passant par l'orthophoniste et le psychologue –, l'acceptation familiale, amicale et sociale des crises et handicaps de l'enfant, ainsi que l'accumulation des déplacements liés aux consultations sont autant d'aspects qui illustrent la complexité de la prise en charge quotidienne. En outre, ces différents niveaux s'inscrivent dans une temporalité

¹⁵ « Personnes handicapées, par ailleurs porteuses d'une affection somatique grave (souvent rebelle à toute médication, comme notamment certaines épilepsies). Un handicap rare est une configuration rare de troubles ou déficiences entraînant des incapacités nécessitant une prise en charge particulière qui n'est pas l'addition des prises en charge de chacune des déficiences considérées. 2 critères croisés : taux de prévalence très bas, techniques particulières de prise en charge. L'épilepsie constitue un handicap perturbant même s'il n'est pas principal. L'épilepsie sévère combinée avec d'autres déficiences met en difficulté les ESMS [établissements et services médico-sociaux], génère des difficultés de compensation à domicile comme en établissement ». « Classifier le handicap épileptique avec ou sans autres déficiences associées. Réponses médico-sociales », p. 5. Accès : http://efappe.epilepsies.fr/wp-content/uploads/2013/04/EpilepsieSevere-handicap2012-02_document-FranceA4.pdf. Consulté le 12/07/2018.

diachronique qui, associée au développement de l'enfant, relève moins d'un savoir spécialisé que global. Dans cette perspective, ils sont liés au pronostic et ne se cantonnent pas aux déficiences d'un point de vue médical mais s'articulent à un contexte de vie quotidienne. De fait, à pathologie identique, on constate à ce sujet une très grande variabilité d'évolution selon les enfants :

« En fait, on avançait en aveugle parce qu'aucun médecin ne pouvait nous dire “ça va se passer comme-ci, il va se passer ça”, parce que de toute façon, les rares fois où on nous l'a dit, il se passait le contraire, parce que E. ce n'est pas une machine et la neurologie n'est pas une science exacte. Il n'y a pas une, mais des épilepsies. Il y a un cas par épilepsie et il faut prendre en compte aussi la personnalité de l'enfant. Après, le reste, on avance à tâtons, au jour le jour. On ne peut jamais projeter l'avenir, c'est toujours au jour le jour » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Dans ce contexte, le pronostic en matière de handicaps se singularise avant tout en fonction du développement de l'enfant, et non pas à partir de déficiences identifiées *a priori*. Comme l'évoque la mère de M., la prise de conscience des parents est à caractère progressif, au fil du développement de l'enfant et ce, quelles que soient les informations initiales : « Et puis au fur et à mesure de son développement, on a vu aussi qu'au-delà du syndrome de West, l'épilepsie c'était le handicap. Donc elle ne marche pas, ne parle pas. L'autonomie, n'en parlons pas » (mère de M., 14 ans et 6 mois, 2016).

Les examens médicaux sont, eux-mêmes, parfois contredits par un développement inopiné chez l'enfant – ou l'inverse –, significatifs de décalages existant entre le savoir objectif et la réalité singulière des faits :

« La neurologue m'a dit : en fait, elle est bourrée d'anomalies à l'EEG, et elle ne devrait pas progresser. C'est pour ça, c'est un pied de nez à la médecine, elle progresse, elle devrait stagner, voire régresser, et en fin de compte, c'est une enfant qui est sans arrêt en train de progresser. Il faut dire qu'elle est stimulée, moi je la stimule, à l'école, à l'IME... » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

De l'identification d'une maladie à un rôle de parentalité

L'évaluation de la situation de handicap s'appuie en grande partie sur des éléments subjectifs d'appréciation du « bien-être » de l'enfant. Ainsi la mère de C. insiste-t-elle sur l'idée globale d'un « mieux-être » proche de ce qu'elle appréhendait comme supportable pour son fils :

« Éliminer la douleur, le retrouver dans un mieux-être, l'aider à aller mieux, l'aider à manger, enfin, on voulait retrouver une vie normale, mais après je ne sais pas si on allait jusqu'à espérer qu'il marche, qu'il aille à l'école. Je pense qu'on espérait qu'il marche mais on ne pensait pas que... qu'il puisse ne pas marcher ou on ne se projetait pas mais je ne sais pas comment l'expliquer. On voulait qu'il aille mieux » (mère de E., 10 ans, 2016).

En outre, la position des parents vis-à-vis du handicap évolue tout au long du parcours, débutant par une quête d'informations précises et de comparaisons normatives, puis se transformant ensuite en une recherche personnelle d'acceptation globale :

« Nous avons rencontré dès le lendemain la neurologue qui nous a beaucoup rassurés, enfin beaucoup rassurés, qui nous a dit qu'il y avait énormément de possibilités, qu'il y avait des gens très très atteints, on ne savait pas pourquoi et d'autres qui... enfin bon, rien n'était sûr et qu'il fallait vivre au jour le jour pour voir comment ça allait évoluer. Ça, c'est très difficile au départ à l'entendre » (mère de S., 9 ans et 6 mois, 2016).

En particulier, au-delà des déficiences, la situation de handicap est appréhendée à travers une mise en mot du rapport que chacun des parents entretient aux handicaps de son enfant. Ce rapport s'articule aux rôles de la parentalité qui, entendu en termes de pratiques éducatives, dépasse largement la question des actes de soin dans la prise en charge de l'enfant. À ce titre, la stimulation de l'enfant entre en ligne de compte et ce, d'autant plus que, dans l'intervalle d'incertitudes qu'ouvre l'absence de pronostic sur le développement de l'enfant, les parents tentent par divers moyens de développer ses capacités. La mère de E. évoque notamment

ses observations et initiatives consécutives dans la prise en charge globale de la situation de son fils : « Les traits autistiques... je voyais que ça commençait à prendre de l'ampleur, je n'étais pas inquiète mais je pensais qu'on pouvait mettre des choses en place, qu'il ne fallait pas attendre que ça se dégrade pour l'aider » (mère de E., 10 ans, 2016).

Mais la découverte du handicap s'accompagne également d'une confrontation à la réalité de la « différence », pour laquelle l'annonce – lorsqu'elle a lieu – ne suffit pas à la prise de conscience des effets stigmatisant. La mère de E. fait part de sa prise de conscience, suite à la visite d'un centre spécialisé :

« Jamais on m'a dit qu'E. serait handicapé, on ne m'a jamais parlé qu'E. aurait un problème psychomoteur, et en fait, on a découvert ça au fil du temps, bon après je crois que le pire, ce qui m'a réveillée, parce que, c'est quand j'ai visité l'IME [institut médico-éducatif] pour la première fois, je pense que là le monde s'est écroulé là, ce jour-là c'était la fin du monde pour moi parce qu'en fait je me suis rendu compte que mon fils ne serait jamais comme les autres » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

Au-delà des déficiences, la compréhension du handicap est, à l'épreuve du temps, une découverte progressive de ce qui distingue l'enfant des autres, au-delà des limitations fonctionnelles. Elle s'insère dans une temporalité qui procède par étapes, associée aux différents stades du développement d'un enfant et au cheminement des parents. La scolarisation en milieu ordinaire représente notamment un moment clé dans la prise de conscience d'un avenir non conventionnel, puisqu'elle implique l'orientation de l'enfant vers un milieu spécialisé : « Parce que c'est dur à encaisser, parce que nous, on se met un voile. On se dit que notre enfant vivra comme tout le monde et puis bon, quand vous arrivez et qu'on vous dit : il faut qu'il aille en IME, votre fils ne sera jamais normal. C'est très dur à encaisser aussi ça » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

La situation de dépendance s'installe peu à peu dans l'esprit des parents, accentuée au fil du temps par l'idée d'une nécessaire institutionnalisation. Or, comme pour n'importe quel enfant, dans un premier temps, les parents n'envisagent pas leurs limites dans la prise en charge. Mais tandis que le passage vers l'âge adulte s'accompagne dans la plupart des cas de l'autonomie ; il devient, dans le SW, le moment d'une prise de conscience sur la dépendance de leur enfant : « Le handicap... les étapes à vivre avec malheureusement le handicap qui devient de plus en plus lourd, nous qui vieillissons. Qu'est-ce que va devenir Y. ? Enfin, où il va aller plus tard ? » (mère de Y., 14 ans et 6 mois, 2016).

Par ailleurs, des troubles du comportement s'ajoutent aux déficiences neuro-cognitives. Qu'ils relèvent des effets secondaires des traitements et/ou d'une perturbation du spectre autistique, ils signent la complexité d'une affection aux multiples incidences. Du point de vue du savoir médical, aucune anticipation précise ne permet de les définir dans le parcours de l'enfant. Ils apparaissent, à l'instar des déficiences, au cours du développement de l'enfant, et, plus spécifiquement, au fur et à mesure des changements de médicaments anti-épileptiques. Comme nous l'explique la mère de E., son fils passe d'un comportement à un autre, et cette instabilité est particulièrement complexe pour l'ensemble de la famille : « E. peut changer de comportement. C'est-à-dire qu'il va être gentil et d'un seul coup, on ne sait pas pourquoi, il va vouloir prendre ses jouets aux amis, il va être méchant, il va avoir un comportement de refus, se refermer sur lui-même, c'est vraiment impressionnant » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016) ; « Le gamin est comme ça, il est hyperactif, quand on va quelque part, il faut emmener ses jouets parce qu'il a besoin de repères et de rituels jusqu'à aujourd'hui » (mère de A., 10 ans, 2016). Aussi, le savoir des parents progresse peu à peu vers une forme de spécialisation de la prise en charge du quotidien, intégrant les crises d'épilepsie, les polyhandicaps et les

troubles associés en une expertise parentale sans cesse renouvelée par l'incertitude de l'évolution de la maladie.

Dans ce contexte, le savoir s'inscrit d'abord dans un cadre expérientiel, par le biais d'observations fines de l'enfant opérées par les parents. En parallèle, les médecins demandent aux parents de rendre compte de leurs constatations ce qui, dans certains cas, déplace progressivement le curseur de la décision et de l'action thérapeutique de la sphère médicale à la sphère familiale :

« On me disait qu'il fallait donner ces médicaments-là parce que le médecin savait ce qu'il faisait, seulement, il y a un jour où on a mis l'Epitomax à Y. et plus j'augmentais la dose, plus Y. criait [...] Donc mon mari a dit stop, on arrête l'Epitomax. J'ai dit, on ne peut pas arrêter sans l'avis du médecin. Si, on va le faire. On a enlevé l'Epitomax et Y. n'a plus crié pendant 9 jours » (mère de Y., 12 ans, 2016).

Les parents informent les médecins de l'évolution du comportement, et non l'inverse. Mais leurs sentiments et leurs observations sont aussi, parfois, négligés par certains médecins, qui privilégient les preuves aux ressentis des parents. Comme l'explique la mère de C. à ce sujet :

« On attendait des solutions que personne ne proposait et du coup, cette dame de Paris, qui ne nous prenait pas pour des fous la première fois qu'on lui parle de traits autistiques, tout ça. Elle me dit "oui, oui, tout ce que vous avez eu c'est vrai, euh, là tout de suite C. me montre toute une palette de traits autistiques, et puis il le fait très bien, il a tout démontré"... » (mère de C., 10 ans et 6 mois, 2016).

Les enjeux relationnels du diagnostic

La problématique de « ne pas savoir » questionne en premier lieu le traitement et, par voie de conséquence, le développement de l'enfant. En général, la découverte d'un diagnostic induit un traitement, lui-même source de stabilisation et/ou, au mieux, de guérison. Face à la

maladie rare, l'absence d'identification précise déstabilise d'autant plus qu'elle impacte l'ensemble de la « chaîne opératoire » de la prise en charge. À titre d'exemple, le pronostic est d'autant plus incertain qu'aucun diagnostic précis n'a permis de distinguer une forme spécifique d'épilepsie sévère : « On a pensé à plein de choses, moi je ne sais pas de quoi est fait demain, je ne sais pas si E. va vivre longtemps. On a plein de questions... parce que quand je regarde par exemple pour la dysplasie sur internet, ça me dit que des enfants comme ça... il n'aura pas une vie très longue » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

Évoquée comme telle par Annemarie Jutel (2011 : 14), l'absence de diagnostic affecte l'ensemble de la prise en charge, et non pas, seulement l'information au sujet de la maladie : « Le diagnostic définit le champ de la médecine et sa portée professionnelle, sert de lien dans lequel la rencontre clinique a lieu, arbitre la normalité et la différence, organise la maladie du patient et détermine comment les ressources sont allouées¹⁶ ». Cette place centrale reconnue au diagnostic dans la détermination de l'itinéraire enjoint donc à s'interroger sur les processus d'appropriation de la maladie, en l'occurrence, en l'absence de savoir précis à ce sujet.

Le diagnostic représenterait également une manière de « mettre un nom » sur la maladie, et, ce faisant, de pouvoir communiquer à son propos. Comme le rappelle également Jean-Pierre Olivier de Sardan (1994 : 15), l'identification d'une maladie contient une logique de la nomination, dont les dynamiques peuvent être sociales autant que médicales : « Le langage des symptômes diffère de celui des entités nosologiques populaires. Ce dernier registre fait intervenir soit une logique de l'imputation [...], soit une logique de la nomination qui

¹⁶ « *Diagnosis defines the field of medicine and its professional reach, serves as the nexus in which the clinical encounter takes place, arbitrates normality and difference, organizes a patient's illness, and determines how resources are allocated* ».

regroupe des symptômes derrière un nom de maladie ». Dans certains cas cependant, la nosographie renvoie à diverses affections, sans pouvoir en déterminer l'une ou l'autre en particulier : « Voilà, il a plusieurs symptômes de plusieurs maladies qui existent mais en fait, on n'arrive toujours pas à mettre un nom dessus » (mère de E., 6 ans et 6 mois, 2016).

En l'occurrence, les registres du savoir convoqués ne sont pas toujours les mêmes en cas de diagnostic connu ou non ; lorsqu'un diagnostic médical est impossible, l'identification de la maladie reste pourtant essentielle pour les patients et leur entourage. Elle repose alors sur un processus de sens qui, par le biais du récit de leur parcours, fait apparaître non seulement l'étape de « non savoir » (absence de diagnostic malgré des signes manifestes ou diffus), mais également se rapporte à leur enfant malade et non plus, seulement, à la maladie. Il en découle un certain type de rapport au savoir caractérisé, d'une part, par les connaissances mises en œuvre dans ce contexte (expérience, intuition, signes d'alerte) et, d'autre part, à travers les sources et ressources personnelles et médicales sollicitées.

En premier lieu, comme le rappelle Jean-Pierre Olivier de Sardan (1994 : 17), « [l]e langage des maux est essentiellement descriptif, et donc se situe dans un registre essentiellement empirique ». Avant même que le symptôme ne soit traduit en signe clinique par les parents, la sensation que « quelque chose ne va pas » est évoquée de manière métaphorique par les parents. Des « gestes bizarres » aux « réactions bizarres [...] comme si elle était dans ses rêveries » ou à « l'impression qui flottait que quelque chose n'allait pas »), les mères traduisent leurs intuitions dans un langage issu d'un quotidien à caractère inhabituel.

Si l'on se réfère au constat émis par Jean-Pierre Olivier de Sardan (*ibid.* : 19), « en matière de maladie, toute nomination est non seulement un acte de langage performatif, qui fait exister

ce qu'il nomme, c'est aussi un diagnostic (et donc potentiellement un schéma de traitement) », cette nuance établie entre la manière d'exprimer une plainte et l'identification de la maladie ne vient pas pour autant altérer l'importance signifiante du langage des maux. À ce sujet, Maryvonne Charmillot (à paraître) évoque d'ailleurs que « l'usage de la métaphore constitue un mode d'accès à ce qui fait sens pour les personnes qui témoignent de leur expérience ». En l'occurrence, ce langage des maux est d'autant plus souligné par les mères, *a posteriori*, dans sa dimension perspicace, que les médecins lui ont opposé, en première instance, une attitude de suspicion et d'ignorance : « On a vu trois pédiatres, on nous a dit : elle est rêveuse, puis on a reposé la question et on nous a dit : c'est un tic » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Mais si les acteurs de la prise en charge éprouvent la nécessité de produire du sens, ce dernier ne relève pas d'un « fonctionnement » humain, il n'est pas aussi systématique qu'on le pense et bute sur les *a priori* autant que sur l'incomplétude du savoir. En somme, le sens n'a rien d'un absolu ; au contraire, il s'allie au manque et s'enracine dans une expérience singulière. Les métaphores employées viennent alors traduire le rapport intuitif à l'expérience, malgré le déficit de savoir médical, pour continuer à exprimer l'existence d'un mal *a priori* encore inconnu.

Dans un premier temps, le SW fait l'objet d'évocations allusives, sans qu'il soit possible aux parents d'associer un véritable caractère pathologique à ces signes. Les registres empiriques et descriptifs prennent alors le pas sur une logique hypothétique jusqu'à ce qu'un symptôme vienne orienter les inquiétudes de manière plus précise. Une « inconscience de l'enfant », un « hoquet répété », une « apathie », une « crise convulsive », des « hurlements constants », ou

encore une « crise avec mise en danger » viennent alors signer d'un caractère pathologique leur sentiment diffus d'anormalité.

Mais, malgré leurs démarches auprès du corps médical (généralistes, pédiatres, urgentistes), les parents n'obtiennent qu'un intérêt secondaire à leurs craintes ce qui, corrélativement, accroît leur « besoin de savoir ». Le manque de considération, la culpabilisation et l'épuisement représentent autant d'expériences traversées par les mères à cette étape du « non savoir » que la rareté du SW provoque, et que le déficit de formation médicale spécialisée sur les maladies rares perpétue. Cette confrontation à l'absence de diagnostic cristallise chez les parents un besoin impératif d'information, assorti de la reconnaissance médicale du problème de leur enfant.

Ainsi, peu à peu les mères se confrontent au déficit de savoir médical à travers une expérience qui va de la singularité des diagnostics rares à la singularisation de la maladie de leur enfant. L'intuition, l'observation, la description fine des symptômes, des déficiences, des effets secondaires et des troubles du comportement, puis l'adaptation quotidienne constituent les bases d'une progressive singularisation de l'affection, à travers l'expérience des aidants. Cette appropriation va de pair avec des formes de compréhension essentiellement induites par les usages, puis avec une acceptation éventuelle de la maladie et des handicaps associés. Si le savoir glisse du registre médical au versant quotidien, le bien-être de l'enfant demeure, quant à lui, un repère immuable dans l'adaptation des aidants.

« Il n'y a plus de règles, ça change tout le temps et on ne sait jamais à quoi s'attendre » (mère de M., 9 ans, 2016).

« Même le fait de boire au verre euh, enfin, c'est venu après, mais y'a des choses que même à l'institut ils ne tentent pas, mais je pense que comme nous, on est plus dans le ressenti, des fois, c'est pas quelque chose de calculé... maintenant, c'est toujours dans le ressenti, avant c'était plus dans... moi, j'avais des objectifs, peut-être pour lui, pas vraiment de grosses projections mais euh, j'avais des objectifs... je voulais qu'il mange à la cuillère, ou des choses comme ça. Maintenant c'est plus dans le ressenti, de ce que lui a envie, quand je sens que lui a envie de quelque chose, c'est comme si je sens qu'il a envie de faire des choses nouvelles » (mère de C., 10 ans et 6 mois, 2016).

En l'absence de précision sur le pronostic, les mères poursuivent un cheminement qui s'écarte des perspectives à long terme pour privilégier une adaptation progressive aux besoins de l'enfant. L'importance de l'usage est ainsi posée aux dépens de celle de la recherche d'informations et d'anticipations. Parallèlement, le besoin de savoir médical diminue au fil de cette expérience, désormais étayé par la nécessité de comprendre et d'accepter. Cette singularisation « de facto » pousse à personnifier le SW de son enfant et à se démarquer de comparaisons éventuelles que le quotidien viendrait démentir : « Il y a un cas par épilepsie et il faut prendre en compte la personnalité de l'enfant » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Ce processus, établi sur la base de l'expérience, n'exclut pourtant pas les incertitudes mais les intègre au processus de singularisation de l'affection, dans ce contexte de déficit de savoir médical. Peu à peu, la prise en charge elle-même se personnalise : « C'est à tâtons, on avance au jour le jour [...]. C'est de l'observation, c'est au feeling. On essaie tout, on essaie tout ! Des fois, ça marche, alors on s'accroche à ça et puis après, au bout d'un moment, ça ne marche plus, donc on essaie autre chose » (mère de E., 14 ans et 6 mois, 2016).

Comment, en l'absence de diagnostic précis, une acceptation de la maladie puis une appropriation de la prise en charge peuvent-elles avoir lieu ? L'absence de diagnostic représente en effet un obstacle social à la prise en charge. Cependant, à travers l'expression

des maux, une « offre de sens » (Glady, 2008) peut être initiée, participant ainsi à l'élaboration d'une posture singulière dans la prise en charge de l'enfant.

Il convient ainsi d'analyser l'élaboration initiale d'un rapport de soin à partir d'une identification globale de l'affection par les mères, plutôt qu'exclusivement sous l'angle du diagnostic médical. Or, le déficit de savoir médical et le caractère incertain inhérent au SW nécessiteraient de sortir d'une approche médico-centrée pour appréhender également le savoir « là où se trouve », c'est-à-dire à partir des lieux de son édification quotidienne.

Le processus d'identification débute dès les premières inquiétudes relatives à l'enfant, et traverse diverses étapes telles que les signes d'alerte, le recours aux services professionnels, l'absence de reconnaissance, le déficit de connaissances médicales ; autant de situations qui seront intégrées à la composition progressive d'une certaine relation au soin. C'est en ce sens que le diagnostic en lui-même ne saurait être appréhendé indépendamment du parcours d'identification ; parcours qui contient, somme toute, les éléments de découverte de la maladie, tout « indéfinie » soit-elle, du point de vue de la médecine. À ce titre, le diagnostic ne peut être saisi que de manière interactive, rassemblant les éléments d'une histoire singulière qui débute avant l'éventuel diagnostic et participe à l'édification progressive d'une « relation diagnostique ». Celle-ci se situe alors comme une interface entre parents et soignants non seulement autour de l'investigation et de l'information, mais également autour de la compréhension et de l'acceptation de la maladie.

Conclusion

Face à la complexité de certaines maladies telles que le SW, Lisbet Grut et Marit H. Kvam (2012 : 24) ont noté « la tendance pour les professionnels à hésiter lorsque le diagnostic est inconnu ou le problème est sensible et émotionnellement difficile est connu d'après des recherches antérieures¹⁷ (Varvin 2002; Åsbring and Närvänen 2003) ». Si dans le cas du SW, une telle attitude engendre des formes de négligence à l'égard des plaintes des mères, et consécutivement des retards de prise en charge, elle tend également à isoler le patient et son entourage, voire à le culpabiliser dans l'expression d'un problème non reconnu. Aussi les conséquences du déficit de savoir portent-elles non seulement sur la maladie, mais également sur le patient et son entourage, au-delà des aspects purement médicaux. À ce titre, elles méritent de porter un intérêt à la problématique communicationnelle qui accompagne toute « relation diagnostique ».

Par conséquent, la réflexion a porté sur la relation de prise en charge, plutôt que sur le diagnostic en lui-même. À cet endroit, il était pertinent d'interroger l'identification de la maladie en termes de parcours et ce, plus spécifiquement, à partir de l'échange entre parents et médecins. Comme le rappelle Annemarie Jutel (2009 : 278), « le diagnostic a lieu à un moment crucial entre la maladie et la maladie, le patient et le médecin, la plainte et l'explication¹⁸ ». Cette approche permet alors d'appréhender le « manque » de savoir comme

¹⁷ « *The tendency for professionals to hesitate when the diagnosis is unknown or the problem is sensitive and emotionally difficult is known from previous research* ».

¹⁸ « *Diagnosis takes place at a salient juncture between illness and disease, patient and doctor, complaint and explanation* ».

une complexité, et non, comme un simple vide, qui annihile toute autre possibilité d’agir sur la prise en charge.

En particulier, les interrogations ont porté sur l’élaboration d’un rapport au savoir diagnostic essentiellement ancré dans l’expérience. Il s’agissait notamment de décrire la manière dont les mères d’enfant atteint du SW font face à un défaut d’identification des divers symptômes liés à cette maladie et ce handicap rares. Il a été démontré que, malgré le manque de connaissance médicale, leurs ressentis demeurent une ressource essentielle tout au long de leur parcours. Dans l’identification initiale d’un problème, dans le signalement de celui-ci puis dans la singularisation progressive des caractéristiques de l’enfant à défaut d’information sur la maladie et enfin, dans l’élaboration de modalités de prise en charge adaptées, le ressenti des mères, allié à leurs incertitudes, reste central.

Les constats opérés dans cet article ont conduit à rappeler que le savoir en lui-même, ne représente pas une condition suffisante à l’efficacité d’une prise en charge et que celle-ci nécessite d’être à nouveau pensée à partir de la « relation diagnostique » et de ses pendant communicationnels pour être améliorée. À ce titre, la savoir tiré de l’expérience des mères doit être reconsidéré afin d’adapter la relation soignant/aidant aux caractéristiques singulières du SW et ainsi, améliorer la prise en charge.

Références

Anderson R., Bury M., 1988, *Living with Chronic Illness: The Experience of Patients and their Families*, London, Unwin Hyman.

- Åsbring P., Närvänen A.-L., 2003, « Ideal Versus Reality: Physicians Perspective on Patients with Chronic Fatigue Syndrome (CFS) and Fibromyalgia », *Social Science and Medicine*, 57 (4), pp. 711-720.
- Augé M., Herzlich C., éds, 1984, *Le Sens du mal. Anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*, Paris, Éd. des Archives contemporaines.
- Auvin S. et al., 2012, « Diagnosis Delay in West Syndrome: Misdiagnosis and Consequences », *European Journal of Pediatrics*, 171 (11), pp. 1695-1701.
- Auvin S., 2010, « Ketogenic Diet in Infantile Spasms: Time for New Perspectives », *Future Neurology*, 5 (5), pp. 653-656.
- Berglund B., Mattiasson A.-C., Randers I., 2010, « Dignity Not Fully Upheld When Seeking Health Care: Experiences Expressed by Individuals Suffering from Ehlers-Danlos Syndrome », *Disability and Rehabilitation*, 32 (1), p. 1-7.
- Bordonné C., Delalande O., Héran F., 2010, « Handicap et épilepsie », *Journal de radiologie*, 91 (12-2), pp. 1398-1405.
- Brown P., Lyson M., Jenkins T., 2011, « From Diagnosis to Social Diagnosis », *Social Science and Medicine*, 73 (6), pp. 939-943.
- Canguilhem G. 1988, « Le statut épistémologique de la médecine », *History and Philosophy of the Life Sciences*, 10, pp. 15-29.
- Charmillot M., à paraître, « Les significations des métaphores dans les récits d'expérience de la maladie », in : Arborio S. et al., dirs, *Les Savoirs expérientiels. Enjeux épistémologiques et fondements identitaires*, Nancy, PUN-Éditions universitaires de Lorraine.
- Corbin J., Strauss A., 1985, « Managing Chronic Illness at Home: Three Lines of Work », *Qualitative Sociology*, 8 (3), pp. 224-247.

- Fainzaing S., 2006, *La Relation médecins-malades. Information et mensonge*, Paris, Presses universitaires de France.
- Glady M., 2008, « Destination(s) de la connaissance dans l'entretien de recherche : l'inégale appropriation des offres de sens », *Langage et société*, 1 (123), pp. 53-72. Accès : <https://doi.org/10.3917/lis.123.0053>.
- Grut L., Kvam M. H., 2012, « Facing Ignorance: People with Rare Disorders and Their Experiences with Public Health and Welfare Services », *Scandinavian Journal of Disability Research*, 15 (1), pp. 20-32.
- Gundersen T., 2011, « One Wants to Know What a Chromosome Is': The Internet as a Coping Resource When Adjusting to Life Parenting a Child with a Rare Genetic Disorder », *Sociology of Health and Illness*, 33 (1), pp. 81-95.
- Herzlich C., Pierret J., 1984, *Malades d'hier, malades d'aujourd'hui. De la mort collective au devoir de guérison*, Paris, Payot.
- Jovanovic M., 2014, « Creating the "Dis-Ease" of High Cholesterol: A Sociology of Diagnosis Reception Analysis », *Social Science and Medicine*, 101, pp. 120-128.
- Jutel A. 2009, « Sociology of Diagnosis: A Preliminary Review », *Sociology of Health and Illness*, 31 (2), pp. 278-299.
- Jutel A., 2011, *Putting a Name to It*, Baltimore, Johns Hopkins University Press.
- Jutel A., Nettleton S., 2011, « Towards a Sociology of Diagnosis: Reflections and Opportunities », *Social Science and Medicine*, 73 (6), pp. 793-800.
- Leclerc A. et al., dirs, 2000, *Les Inégalités sociales en santé*, Paris, Éd. La Découverte.
- Mol A., 2002, *The Body Multiple: Ontology in Medical Practice*, Durham, Duke University Press.
- Navarro V., 1976, *Medicine Under Capitalism*, New York, Prodist.

- Olivier de Sardan J.-P., 1994, « La logique de la nomination. Représentations fluides et prosaïques de deux maladies au Niger », *Sciences sociales et santé*, 12 (3), pp. 15-45.
- Olson R. E., 2011, « Managing Hope, Denial or Temporal Anomie? Informal Cancer Carer's Accounts of Spouses' Cancer Diagnoses », *Social Science and Medicine*, 73 (6), pp. 904-911.
- Richmond M. E., 1917, *Social Diagnosis*, New York, Russell Sage Foundation.
- Rothschuh K. E., 1977, « Ist das Kuhnsche Erklärungsmodell wissenschaftshistorischer Wandlungen mit Gewinn auf die Konzepte der Klinischen Medizin anwendbar? », pp. 73-88, in : Diemer A., Hrsg., *Die Struktur wissenschaftlicher Revolutionen und die Geschichte der Wissenschaften*, Meisenheim am Glan, Hain.
- Schaepe K. S., 2001, « Bad News and First Impressions: Patient and Family Caregiver Accounts of Learning the Cancer Diagnosis », *Social Science and Medicine*, 73 (6), pp. 912-921.
- Schmid P. F., 2005, « Le non-savoir créatif. Le diagnostic, les procédures spécifiques aux troubles et les revendications de la critique sociale contre l'approche centrée sur la personne », trad. de l'allemand par L. Defago, *The Person-Centered Website*. Accès : <http://pfs-online.at/1/papers/paper-stoerungsspez-fran.htm>.
- Sordet-Guepet H., 2004, « L'insaisissable fibromyalgie », *L'évolution psychiatrique*, 69 (4), pp. 671-689.
- Stockl A., 2007, « Complex Syndromes, Ambivalent Diagnosis, and Existential Uncertainty: The Case of Systemic Lupus Erythematosus », *Social Science and Medicine*, 65 (7), pp. 1549-1559.
- Varvin S., 2002, *Mental Survival Strategies after Extreme Traumatization*, thèse en psychologie, University of Oslo.

Zurynski Y. *et al.*, 2008, « Rare Childhood Diseases: How should We Respond? », *Archives of Disease in Childhood*, 93 (12), pp. 1071-1074.