

# La maladie de Steinert racontée par ceux qui la vivent...

## À propos de l'étude ASHAM<sup>1</sup>

Anne-Chantal Hardy, Didier Lecordier, Adeline Perrot, Aleksandra Nadaj Pakleza, Armelle Magot, Raphaële Chasserieau, Yann Péréon



# ASHAM

*Analyse sociologique des habitudes de vie des adultes atteints de Dystrophie myotonique de type 1 ou maladie de Steinert.*

Rapport de recherche dans le cadre du premier appel à projets de recherche 2012  
Sciences humaines et sociales et maladies rares  
Étude financée par la Fondation Maladies Rares, avec le soutien de la Direction  
Générale de la Santé (DGS) et la Caisse Nationale pour la Solidarité et  
l'Autonomie (CNSA)



### Présentation de l'étude

L'étude ASHAM est une étude qualitative et compréhensive, reposant sur les sciences sociales et réalisée dans le cadre du premier appel à projets en sciences humaines et sociales de la Fondation Maladies Rares<sup>2</sup>. Elle est partie d'une question simple, issue du terrain puisqu'elle fut posée par un cadre de santé : la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Steinert<sup>3</sup> s'avère souvent problématique, mais connaît-on bien les conditions dans lesquelles vivent ces personnes et leurs manières de s'adapter à leur maladie ? D'où l'idée d'en savoir plus et d'étudier, non pas la maladie au prisme de la médecine, mais au prisme des interactions sociales dans lesquelles elle s'exprime et en adoptant le point de vue des patients. Ainsi, si de nombreuses études ont évalué le *coping* et la qualité de vie des patients atteints de maladies neuromusculaires, en adoptant des échelles de mesure tirées du

champ de la psychologie de la santé [1-4], les travaux tentant de caractériser la nature de ce qui est en général décrit comme des « troubles cognitifs » peinent à produire une connaissance utile et pertinente sur ces questions [5-8]. En effet, c'est dans l'interaction avec l'environnement que les problèmes se manifestent, que cet environnement soit social, professionnel, familial ou médical, et c'est au cœur de ces interactions qu'il faut tenter de comprendre ce qui se passe pour ces personnes, dans leur quotidien.

L'idée de départ de l'étude était de répondre à une question centrale : comment les personnes diagnostiquées à l'âge adulte s'adaptent-elles à cette maladie qui surgit dans leur vie et la transforme progressivement ? Cette problématique s'est organisée autour du schéma de production du handicap développé par Fougeyrollas [9]. D'emblée, il s'agissait d'inverser la problématique médicale, qui vise en

**Anne-Chantal Hardy**  
DR CNRS (UMR CNRS  
6297 Droit et changement  
social), Nantes, France

**Didier Lecordier**  
Ingénieur d'études CNRS,  
MSH Ange-Guépin,  
Nantes, France

**Adeline Perrot**  
Ingénieur d'études CNRS,  
MSH Ange-Guépin,  
Nantes, France

**Aleksandra Nadaj  
Pakleza**  
PH, CHU Angers, Centre  
de Référence des maladies  
neuromusculaires rares,  
Nantes-Angers MNRNA,  
Nantes, France

**Armelle Magot**  
PH, CHU Nantes,  
CRMNRNA, Nantes,  
France

**Raphaële  
Chasserieau**  
ARC infirmière, CHU  
Nantes, CRMNRNA,  
Nantes, France

**Yann Péréon**  
PUPH, CHU Nantes,  
CRMNRNA, Nantes,  
France

anne-chantal.hardy@  
univ-nantes.fr

### NOTES

<sup>1</sup> Analyse Sociologique  
des Habitudes de vie des  
Adultes atteints de la  
Maladie de Steinert.

<sup>2</sup> Elle a bénéficié du  
financement de la Caisse  
Nationale pour la Santé et  
l'Autonomie (CNSA) et de  
la Direction Générale de la  
santé (DGS).

<sup>3</sup> Ou dystrophie  
myotonique de type 1  
(DM1).

général à mesurer l'étendue des « pertes » des patients pour, au contraire, tenter de comprendre quelles qualités ceux-ci mobilisent pour faire face à l'installation de la maladie. Pour cela, il était nécessaire de laisser dire la « maladie de Steinert » par ceux qui la vivent au quotidien, et faire en sorte qu'ils soient entendus.

L'étude s'est déroulée dans deux hôpitaux réunis au sein d'un centre régional de référence des maladies neuromusculaires rares (CRRMNR), organisant des consultations multidisciplinaires (CMD) pour des personnes atteintes de DM1. Elle a été réalisée par trois sociologues, avec la collaboration étroite de plusieurs professionnels de santé du terrain et d'un groupe de pilotage élargi qui a suivi l'étude dans ses différentes étapes.

Les matériaux recueillis sont de trois ordres :

- Des entretiens menés auprès des patients et de leurs proches, soit seuls, soit à plusieurs (parent/enfant, couple), au domicile des personnes. 23 personnes ont été rencontrées entre décembre 2013 et mai 2015, âgées de 23 à 74 ans, toutes diagnostiquées après 20 ans.
- Des entretiens menés auprès de 10 professionnels de santé de disciplines diverses : médecine (neurologie, médecine physique et de réadaptation, génétique médicale), soins infirmiers, psychologie.
- Des observations de consultations réalisées dans le cadre des CMD dans les deux services étudiés : une quinzaine de journées ou  $1/2$  journées, soit environ une centaine de consultations de patients.

La méthodologie s'est appuyée sur celle de la théorisation ancrée, développée par Glaser et Strauss [10] selon une démarche inductive. Le nombre des entretiens et des observations a été dicté par la saturation des données [11] : nous avons arrêté leur recueil lorsque les matériaux ne fournissaient plus d'information essentielle nouvelle. Tous les entretiens ont été intégralement retranscrits et ont fait l'objet d'une analyse approfondie, thématique [12] et structurale [13], souvent par plusieurs chercheurs, en veillant à respecter le cours du récit tel qu'il était élaboré par les enquêtés, afin d'en dégager des unités de sens.

Les résultats de cette étude sont présentés dans un rapport détaillé de 124 pages, disponible *in extenso* sur internet<sup>4</sup>. Le choix de l'équipe fut de les restituer en abordant la question d'abord du point de vue des personnes atteintes. Dans une première partie, c'est leur histoire de la maladie qui est racontée : les circonstances de son apparition, comment elles s'en emparent, ce que le diagnostic leur fait et modifie, pour elles et pour leurs proches. L'étude montre assez distinctement que la maladie de Steinert n'a

pas le même sens selon qu'elle est annoncée à l'issue d'un long processus diagnostique ou qu'elle surgit de façon inattendue lors d'une enquête génétique familiale. Dans ce dernier cas, les personnes apprennent qu'elles « ont » une maladie, mais pour autant, elles ne « sont » pas malades. Cette distinction entre l'être et l'avoir<sup>5</sup> [14] permet de prendre la mesure de l'impact des circonstances de la découverte sur la suite, en particulier le rapport aux options de prise en charge par les soignants.

Même si cette maladie est génétique, et peut-être encore plus parce qu'elle l'est, on « devient » malade de Steinert car passer de l'avoir à l'être malade est un processus. Ce « devenir » malade fait l'objet de la deuxième partie du rapport, où l'on suit les différentes étapes selon lesquelles les personnes endossent le statut de malade, étapes qui passent par des évolutions dans les différents champs (familiaux, professionnels, relationnels) de leurs activités de vie. Les multiples astuces, stratégies, tactiques, développées par les personnes montrent une forme d'ingéniosité de la maladie afin de repenser sa place au travail ou dans la famille, son rôle domestique, son rapport à la féminité ou à la virilité.

La troisième partie reprend les définitions médicales et biologiques de la maladie de Steinert, en montrant comment la prise en charge s'élabore autour de ces représentations et non pas à partir du processus vécu par les personnes. Parce que la médecine pense son action à partir des théories qu'elle développe, les consultations multidisciplinaires (CMD) élaborent une pratique de la théorie médicale, où chaque soignant gère son propre objet.

L'observation des consultations et leurs nombreux points de tension et malentendus, apparaît alors comme le moment où le vécu des uns se confronte à la volonté thérapeutique des autres. Prenant en compte ces façons différentes de penser et vivre la maladie, face à ces expériences si peu dites et si mal exprimées et les obstacles de communication liés à l'atonie du visage de nombreuses personnes atteintes et leurs effets en termes d'échoïstation [15]<sup>6</sup>, l'étude resitue ces problèmes communicationnels dans une interaction impliquant chaque partie.

Ces résultats permettent de soulever trois types de questions qui ouvrent sur des problématiques plus générales : que signifie « s'adapter à la maladie » ? Comment caractériser des personnes atteintes d'une maladie génétique ? À quelle représentation de la maladie répond une « prise en charge » ?

### 1. Que signifie « s'adapter à la maladie » ?

Expression courante, souvent employée et que les chercheurs ont posé d'emblée comme une entrée

## NOTES

<sup>4</sup> <http://fondation-maladiesrares.org/la-recherche/rapport-de-recherche-du-projet-asham/>

<sup>5</sup> Une distinction plus aisée à établir en utilisant les termes anglais de *disease*, *illness* et *sickness* [14].

<sup>6</sup> Le phénomène d'échoïstation traduit la tendance à la reproduction en miroir des mimiques et expression de son interlocuteur [15]. Cela se traduit par une tendance des soignants à adopter une expression moins souriante lorsqu'ils se trouvent devant une personne souffrant d'atonie du visage.

pertinente, la notion « d'adaptation » à la maladie se révèle pourtant problématique. En effet, dans la situation spécifique de la maladie de Steinert, on ne peut pas dire qu'il y ait adaptation à la maladie, dans la mesure où, à l'âge d'adulte, la maladie est nommée après l'apparition des premiers signes. Une fois le diagnostic posé, les personnes prennent conscience que certains traits de leur personnalité sont attribuables à cette maladie : un grand besoin de sommeil, des difficultés de préhension, une certaine « lenteur », des chutes fréquentes, des faiblesses musculaires, une cataracte précoce, etc. En outre, une maladie génétique n'est pas une maladie qui « s'attrape » sur un terrain pensé comme « sain », c'est une forme de vie qui mérite d'être considérée dans son intégrité et non comme une « erreur de programmation ».

Ainsi, penser « l'adaptation à la maladie », ressemble d'abord à cet exercice compliqué consistant à adopter l'idée que ce qui faisait « soi » est désormais considéré par les autres comme a-normal. N'est-ce pas d'une extrême violence que de demander à une personne d'accepter l'idée que « soi » est « malade » ? En outre, le « soi » ici mis en cause ne concerne pas seulement un risque somatique ou un dysfonctionnement d'organe, il s'agit également d'un physique et d'un comportement, autrement dit d'un tempérament, d'un caractère et même d'une personnalité. C'est un « regard sur soi » [16] à la fois physique et comportemental, voire moral.

Pour les personnes diagnostiquées de la maladie Steinert à l'âge adulte, l'adaptation c'est d'abord trouver le moyen de faire avec cette nouvelle définition de soi, ce nouveau rapport à l'autre, dans sa propre famille qui désormais se recompose (entre les *atteints*, les *non-atteints* et *ceux-qui-ne-veulent-pas-savoir*) ; dans son travail ; par rapport à ses amis, comme homme ou comme femme, comme père ou comme mère.

L'adaptation à la maladie apparaît alors comme une recomposition des liens, un défi de réorganisation de ses espaces de vie et de ses rapports aux autres. Plus que soi-même, c'est son environnement qu'il faut adapter à des capacités qui évoluent, pour rester le plus longtemps possible dans la « vie normale ». En outre, les personnes étant inégales face à leur pouvoir d'action sur les conditions de leur existence, les modalités de cette évolution de la « maladie » vers la sortie du « normal », reflètent de fortes injustices sociales.

## 2. Comment caractériser les personnes atteintes d'une maladie génétique ?

Souvent, les maladies sont décrites par des dysfonctionnements et des anomalies. Les CMD

auxquelles se rendent les personnes atteintes de DM1 visent à mesurer, à évaluer et à objectiver une perte, une baisse, un manque, un déficit. Les personnes malades (et cela dans toutes les maladies) sont rarement décrites par ce qu'elles sont/ont mais plutôt par ce qu'elles perdent : la maladie est fondamentalement l'expression d'un déficit.

Or, dans notre société de la vitesse et de la performance, les personnes atteintes de DM1 sont apparues particulièrement douées pour repousser les frontières au-delà desquelles menace l'exclusion. Habituees souvent très jeunes à se surpasser afin de préserver leur place dans leur groupe de pairs, les loisirs, le sport ou le travail, ils présentent une endurance souvent ignorée car invisible. En effet, les mesures de leurs faiblesses masquent leurs efforts pour réussir à réaliser leurs objectifs avec des capacités physiques diminuées. Ce surentraînement de leurs capacités a permis à certains d'accomplir des prouesses sportives ou professionnelles étonnantes au regard de cette maladie qui « couvait ». Lorsque les ressources s'épuisent, ces personnes doivent trouver d'autres ressources pour éviter une désocialisation massive et brutale : retrouver une place dans l'espace domestique, aménager son poste de travail, adopter un statut « handicapé », voire s'arrêter et « prendre place » dans un fauteuil. L'état d'une personne est toujours le résultat de son histoire et de ce que le milieu dans lequel elle vit et la société qui l'entoure, sont en mesure de lui proposer.

## 3. Quelle maladie la médecine prend-elle en charge ?

La « maladie » des malades n'est pas toujours (et même rarement) la « maladie » des médecins. Celle des sciences médicales décrit une atteinte génétique, systémique, évolutive, mettant en jeu certaines fonctions vitales, en particulier cardiaques et respiratoires. La prise en charge s'organise alors autour de ce que la médecine a décrit comme un patient, autrement dit une incarnation de la maladie telle qu'elle est théoriquement pensée. Cette pensée n'est pas seulement clinique, elle évolue avec les apports des sciences biomédicales. Par exemple, les innovations en matière de biologie moléculaire modifient la définition de la DM1 du seul fait que l'espoir thérapeutique est plus génétique que neuromusculaire.

Comprendre la logique des soignants, ce n'est pas seulement étudier la théorie de la maladie, mais l'inscrire dans des contraintes et des cadres à la fois scientifiques, institutionnels et pratiques particuliers. Cette approche produit une « pratique de la théorie »

médicale dont il faut convenir qu'elle structure le plus souvent les interventions des soignants. Ici, les CMD représentent un effort de professionnels de santé de différentes disciplines pour tenter de coordonner leur action, mais cette organisation, qui répond à des failles de la prise en charge ultraspécialisée, est-elle adaptée à des patients dont les besoins se reformulent selon les phases d'adaptation dans lesquelles ils se trouvent ?

Enfin, dans l'étude ASHAM, l'observation des consultations fut l'occasion d'éclairer les conditions dans lesquelles les interactions soignant-soigné se heurtent à des « vérités » paradoxales. En effet, les sciences sociales n'énoncent pas une vérité, mais elles étudient les tensions existant entre la vérité des uns et celle des autres, sans accorder plus de valeur à l'une ou à l'autre. Les interactions entre les individus mettent en jeu ces « vérités » qui parfois se confrontent et souvent, peinent à se reconnaître. Étudier les interactions entre patients et soignants permet alors de quitter des catégories de jugement pour entrer dans une représentation dynamique du soin. La mettre en évidence, c'est commencer à considérer que la relation entre soignants et soignés peut être améliorée dès lors que chacun laisse de la place à la vérité de l'autre. Soigner, ce peut être aussi s'appuyer sur les expériences, l'ingéniosité et les savoirs faire des patients, qui ouvrent les portes vers des solutions possibles que la médecine n'imagine pas.

Cette étude s'est efforcée de rendre compte de la vie des personnes atteintes de la maladie de Steinert, dans leur quotidien, dans leur diversité, mais aussi à travers les nombreuses compétences qu'elles déploient pour faire face à leurs difficultés. Elle ne cherche pas à évaluer des déficits mais plutôt à montrer des façons de faire, de bricoler avec des problèmes chroniques et lentement évolutifs, à se débrouiller pour trouver sa place dans une société de la performance et de la responsabilité.

Les difficultés relationnelles souvent mentionnées dans le cadre de la DM1 peuvent aussi être comprises comme le résultat d'interactions entre des personnes qui ne suivent pas nécessairement la même logique. La description médicale de la maladie n'est pas celle vécue par les personnes concernées, les phases d'évolution ne sont pas superposables aux périodes d'adaptation auxquelles elles doivent faire face. Le comprendre puis le prendre en compte permettrait sans doute d'avancer dans un accompagnement plus efficace, parce que plus adapté au projet de vie de ces personnes et s'appuyant davantage sur les multiples

compétences qu'elles développent pour conserver une vie sociale acceptable.

En étudiant, dans les années 1970, les personnes atteintes de la maladie de Steinert, Harper s'était étonné de la grande diversité selon laquelle étaient évalués leurs « problèmes relationnels » et il soupçonnait que les études visant à les objectiver en disaient plus sur les investigateurs que sur les patients [17]. La relation est une affaire à deux, et l'adaptation à une « maladie » n'est pas que l'affaire des « malades », il revient aussi aux soignants de s'adapter à « la maladie des patients ».

### Personal tales of Steinert's disease... the ASHAM research study

#### LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

#### RÉFÉRENCES

1. Nätterlund B, Ahlström G. Activities of daily living and quality of life in persons with muscular dystrophy. *J Rehabil Med* 2001 ; 33 : 206-11.
2. Ahlström G, Gunnarsson LG. Disability and quality of life in individuals with muscular dystrophy. *Scand J Rehabil Med* 1996 ; 28 : 147-57.
3. Boström K, Ahlström G. Quality of life in patients with muscular dystrophy and their next of kin. *Int J Rehabil Res* 2005 ; 28 : 103-9.
4. Peric S, Vujnic M, Dobricic V, Marjanovic A, Basta I, Novakovic I, et al. Five-year study of quality of life in myotonic dystrophy. *Acta Neurol Scand* 2016 ; 134 : 346-351.
5. Antonini G, Soscia F, Giubilei F, De Carolis A, Gagnani F, Morino S, et al. Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *J Rehabil Med* 2006 ; 38 : 181-5.
6. Gallais B. *Impact des facteurs génétiques, fonctionnels, psychopathologiques et neuropsychologiques dans l'adaptation à la dystrophie myotonique de Steinert* [Internet] [phdthesis]. Université Paris VIII Vincennes-Saint-Denis ; 2010 [cité 29 juillet 2016]. Disponible sur : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-00553480/document>
7. Serra L, Cercignani M, Bruschini M, Cipolotti L, Mancini M, Silvestri G, et al. I know that you know that I know: neural substrates associated with social cognition deficits in DM1 patients. *PLoS One* 2016 ; 11 : e0156901.
8. Kobayakawa M, Tsuruya N, Kawamura M. Theory of mind impairment in adult-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurosci Res* 2012 ; 72 : 341-6.
9. Fougeyrollas P, Ravaud JF. *La funambule, le fil et la toile : transformations réciproques du sens du handicap*. Québec : Presses Université Laval, 2011 : 316 p.
10. Glaser BG, Strauss AL. *La découverte de la théorie ancrée : stratégies pour la recherche qualitative*. Paris : Armand Colin, 2010 : 416 p.
11. Savoie-Zjac L. Comment peut-on construire un échantillonnage scientifiquement valide ? *Recherches Qualitatives* 2007 ; 5 : 99-111.
12. Blanchet A. *L'enquête et ses méthodes : l'entretien*. Paris : Armand Colin, 2007 : 88 p.
13. Demazière D, Dubar C. *Analyser les entretiens biographiques*. Québec : Presses Université Laval, 2004 : 350 p.
14. Wikman A, Marklund S, Alexanderson K. Illness, disease, and sickness absence: an empirical test of differences between concepts of ill health. *J Epidemiol Community Health* 2005 ; 59 : 450-4.



15. Cosnier J. Les gestes du dialogue, la communication non verbale. *Rev Psychol Motiv* 1996 ; 21 : 129-38.

16. Fardeau M. Le regard sur soi : une autre façon d'entrer en myologie (de Charles Darwin à Francis Bacon). *Les Cahiers de Myologie* 2012 ; 7 : 5-11.

17. Harper PS. *Myotonic dystrophy*. Philadelphia : Saunders, 1979 : 360 p.

15<sup>e</sup> Journées de la Société Française de Myologie

**sfm**  
SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE MYOLOGIE

22, 23 et 24  
NOVEMBRE 2017  
COLMAR

CREF | Centre de Rencontres d'Echange  
et de Formation

Actualités en myologie

**Comité local d'organisation :**  
Andoni ECHANIZ-LAGUNA (Président)  
Valérie BIANCALANA  
Johann BOHM  
Jean-Baptiste CHANSON  
Jocelyn LAPORTE  
Christine TRANCHANT

Partenaires institutionnels :



SECRETARIAT  
D'ORGANISATION

