Rapport de recherche

Syndrome de West. Construction des savoirs et singularité des expériences des familles

Fabienne Hejoaka

Version 1- Octobre 2017

SOMMAIRE

SOMMAIRE 2

INTRODUCTION 4

PARTIE I : MÉTHODOLOGIE ET ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE 8

1. Population d'étude 8
2. Modalités de recrutement des familles 9
   - *2.1. Recrutement via le forum Facebook « Les enfants de West ».* *9*
   - *2.2. Recrutement sur le site de l'hôpital Robert Debré* *9*
3. Caractéristiques médicales et sociodémographiques des familles recrutées 9
4. Méthodes de collecte des données 11
   - *4.1. Entretiens semi-directifs* *11*
   - *4.2. Observations in situ* *12*
   - *4.3. Enquête en ligne sur Internet et les réseaux sociaux* *16*
5. Dossier partagé en ligne et journal de terrain 2.0 17
6. Questions éthiques 18

PARTIE II : DE L'EXPÉRIENCE AUX SAVOIRS EXPÉRIENTIELS : REVUE DE LA LITTÉRATURE ET PERSPECTIVES POUR L'ÉTUDE FAMWEST 19

1. Les savoirs expérientiels : un concept imprécis 19
2. Des définitions variées du « savoir expérientiel » 20
3. Critiques épistémologiques et méthodologiques formulées au concept 21
4. Validation, reconnaissance et usages des savoirs expérientiels 23
5. Les savoirs expérientiels : un nouveau nom pour un vieil objet ? 25
6. Les concepts dérivés des savoirs d'expérientiels. 26
7. Des savoirs expérientiels aux « connaissances expérientielles » : pistes de réflexion pour le projet FAMWEST 26

PARTIE III : IDENTIFICATION DU SYNDROME DE WEST ET ANNONCE DU DIAGNOSTIC 28

I. LES ITINÉRAIRES DIAGNOSTIQUES DES ENFANTS 28

1. : Cadrage théorique 28
2. Premiers signes et mise en visibilité du problème 29
   - *2.1. Premiers signes ayant suscité des interrogations chez les parents* *29*
   - *2.2. Pré diagnostique et mise en visibilité de la maladie de l'enfant* *31*

II. « C'ÉTAIT LE DÉBUT DE L'ENFER » : LE TEMPS DU DIAGNOSTIC DU SYNDROME DE WEST 32

1. Des diagnostics rapidement posés 32
2. ...à l'errance diagnostique 33
3. Un assemblage de diagnostics 35
   - *3.1. Un cumul de diagnostics liés aux comorbidités* *35*
   - *3.2. Le cas de Manon (4 ans)* *39*
4. Un diagnostic du polyhandicap marqué par l'incertitude 41
   - *4.1. Un diagnostic virtuel souvent infirmé* *41*

4.2. Un polyhandicap confirmé avec le temps, mais mal pris en charge *42*
5. Des parents « rééducateurs » 43
III. L'IDENTIFICATION DE LA MALADIE À L'ÉPREUVE DE L'ANNONCE 44
1. L'annonce du diagnostic d'une maladie grave : cadrage théorique 44
2. « On nous a laissé dans le brouillard » : la non-annonce de la maladie....45
3. La violence de l'annonce du diagnostic 45
3.1. Violence du contenu *45*
3.2. Lorsque la forme de l'annonce fait violence : le poids des mots *46*
4. Des annonces en série 47
5. Les formes de l'annonce 48
5.1. Une information succincte... *48*
5.2. Lorsque les parents suspectent la maladie *49*
5.3. « Une maman trop savante » : lorsque l'annonce fait sens immédiatement *50*
6. La e-annonce : l'annonce médiatisée par l'Internet 50

PARTIE 4 : CONSTRUCTION DES SAVOIRS ET PARTAGE D'EXPÉRIENCES EN LIGNE.... 51

I. INTERNET ET RÉSEAUX SOCIAUX : UNE SOURCE D'INFORMATION PLÉTHORIQUE 52
1. Les parents et l'information en ligne 52
2. Une offre d'informations pléthorique et hétérogène sur une maladie rare....52
3. Les spécificités de l'information en ligne 54
II. LA E-ANNONCE 56
III. LE FORUM DE L'ASSOCIATION « LES ENFANTS DE WEST » 59
1. Les usagers du forum « Les enfants de West » 59
2. Les échanges d'informations en ligne....60
2.1. Une demande d'information variée *60*
2.2. L'offre d'informations *63*
3. Le partage d'expériences en ligne....64
4. Le partage d'émotions, bienveillance et empathie....64
IV. DES USAGES À QUESTIONNER.... 65

RÉFÉRENCES BILIOGRAPHIQUES 68

INTRODUCTION

Le syndrome de West : une forme rare et sévère d'épilepsie du nourisson

Le syndrome de West — également appelé spasmes infantiles — est une épilepsie sévère âge-dépendante, débutant avant l'âge d'un an. Apparaissant dans 50 à 77 % des cas entre 3 et 7 mois, il 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 de l'électro-encéphalogramme (EEG) intercritique de type hypsarythmique[1]. Avec une incidence évaluée à 2,9 à 4,5/100000 naissances vivantes, ce syndrome qui touche plus les garçons que les filles fait partie des maladies rares[2].

Différents travaux ont été menés sur les maladies rares (Grut & Kvam, 2013; Huyard, 2009; Picci et al., 2015; Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008) et sur l'épilepsie dans contextes socioculturels et géographiques variés (Andermann, 2000; Arborio, 2009; Arborio, Jaffré, Doumbo, Dozon, & Farnarier, 2001; Conrad, 1992; Good & Good, 1993; Kleinman et al., 1995; Pilard, Brosset, & Junod, 1992). Mais à notre connaissance, aucune étude n'a été menée à ce jour sur le syndrome de West. Basée sur enquête ethnographique menée en milieu hospitalier, auprès de familles et sur l'Internet, l'étude FAMWEST pour objectif de décrire les savoirs et l'expérience que les familles ont ce syndrome.

Les signes du syndrome de West se manifestent par des mouvements axiaux brefs — plus souvent en flexion qu'en extension — qui peuvent être associés à une révulsion oculaire. Les spasmes se répètent toutes les 5 à 30 secondes en salves pouvant durer jusqu'à plusieurs dizaines de minutes. Les signes du syndrome de West sont discrets et non spécifiques, ce qui induit régulièrement un retard de diagnostic aux conséquences potentiellement délétères sur l'évolution (Auvin et al., 2012). L'identification de la maladie et la formulation du diagnostic — en tant que codification biomédicale et processus (A. G. Jutel & Conrad, 2014; A. Jutel & Nettleton, 2011) — jouent donc un rôle central dans l'expérience de la maladie et les savoirs expérientiels des parents que FAMWEST a pour objectif de décrire.

Le syndrome est caractérisé par une polyétiologie. Dans 70-80 % des cas, il est symptomatique d'autres pathologies comme une malformation cérébrale, des séquelles d'ischémie ou de méningo-encéphalite, d'une anomalie génétique (trisomie 21, délétion 1p36, mutation du gène ARX ou STK9...) ou encore d'une maladie métabolique (mitochondriopathie, phénylcétonurie...). 10 % des syndromes de West sont idiopathiques, c'est-à-dire que le développement psychomoteur du nourrisson est normal avant les spasmes, les contractions et l'hypsarythmie sont symétriques et pharmacosensibles. Enfin, 10-20 % environ sont cryptogéniques, c'est-à-dire probablement liés à une anomalie qu'on ne peut mettre en évidence par les techniques actuelles.

Le traitement initial du syndrome de West est médicamenteux. Les deux types de molécules les plus efficaces sont le Vigabatrin (Sabril) souvent utilisé en première intention et les corticoïdes en cas d'échec du Vigabatrin. Le traitement doit être mis en place rapidement pour limiter la

[1] L'EEG concomitant au spasme montre une onde lente diphasique de grande amplitude. L'EEG intercritique est décrit comme hypsarythmique, c'est-à-dire qu'il associe des ondes lentes et des pointes multifocales asynchrones et de grande amplitude. Il existe des variantes rapides et lentes selon l'étiologie.

[2] Les maladies rares, aussi appelées maladies orphelines, touchent un nombre très restreint de patients. En Europe, on estime qu'une maladie est "rare" quand elle touche une personne sur 2 000. Sur le portail français des maladies rares et des médicaments orphelins (ORPHANET), le syndrome de West est identifié par le code 3451

dégradation cognitive liée à l'épilepsie (Auvin et al., 2012). Dans le cas de lésions cérébrales localisées, une intervention chirurgicale peut être envisagée pour contrôler l'épilepsie.

Le pronostic du syndrome de West est lié à l'étiologie et à la rapidité de mise en route du traitement. Après une première réponse, 30 % des enfants rechutent dans les 6 mois. Les spasmes tendent à disparaître avant l'âge de 5 ans, mais des rechutes sont là aussi possibles. 75 % des nourrissons présentent des séquelles motrices, sensorielles ou mentales à 5 ans et 50-60 % une épilepsie pharmacorésistante.

Lorsque les enfants sont pharmacorésitants, un régime cétogène peut être mis en place. Il s'agit d'un régime thérapeutique très strict et rigoureusement calculé que l'on utilise pour créer une cétose alors que le sujet reçoit un apport énergétique suffisant[3]. Il est caractérisé par une forte teneur en lipides, une faible teneur en glucides et un apport protidique et énergétique équilibré, qui permettent d'imiter l'état du métabolisme observé dans le jeûne. Très contraignant, le régime cétogène est généralement initié lors d'une hospitalisation de 3 à 5 jours afin de vérifier l'état de cétose et la survenue éventuelle d'effets secondaires.

Les enfants présentant un retard de développement psychomoteur et/ou porteurs d'un polyhandicap bénéficient d'une prise en charge paramédicale — souvent initiée tardivement — en kinésithérapie, orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, balnéothérapie. En parallèle des prescriptions de rééducation paramédicale prescrites par les médecins, les parents peuvent également recourir à des méthodes alternatives, non consensuelles, comme la méthode Padovan, le Medek ou le Neurofeedback.

Les caractéristiques cliniques du syndrome de West et ses polyétiologies font de la maladie une réalité physiologique complexe que les parents doivent s'approprier. Que connaissent-ils et comment se représentent-ils le syndrome de West et plus généralement les épilepsies ? Quelles sont leurs sources d'informations ? Quels sont les effets de la rareté du syndrome et de la complexité du tableau clinique sur l'identification de la maladie et plus généralement sur les itinéraires thérapeutiques des enfants souvent marqués par l'errance diagnostique, sont autant de questions que l'étude FAMWEST a pour objectif d'explorer.

Les objectifs du projet FAMWEST

L'étude anthropologique FAMWEST vise à décrire les modalités de construction des savoirs relatifs à deux aspects du parcours de vie des familles que sont d'une part l'identification de la maladie et d'autre part la prise en charge thérapeutique des enfants atteints du syndrome de West. Plus spécifiquement, il s'agit de caractériser et de discerner la place du savoir expérientiel des familles en matière d'identification de la maladie et de ses traitements médicamenteux et paramédicaux. L'objectif est de restituer le point de vue des patients afin de permettre, *in fine*, une meilleure prise en compte de cette expérience vécue dans le cadre de l'éducation thérapeutique du patient (ETP).

Si la collecte des données a porté sur l'identification de la maladie et les traitements, ce rapport présente des résultats recentrés sur deux thématiques que sont d'une part l'identification de la maladie et d'autre part, les usages et les effets que l'Internet et des réseaux sociaux peuvent avoir sur l'expérience et la construction des connaissances des familles. Ce recadrage de la problématique s'explique par quatre raisons principales :

[3] Ce n'est plus le glucose qui fournit l'énergie aux différentes cellules, mais les corps cétoniques ; acétone, acétoacétate et le 3 hydroxypyruvate. La quantité minimum de glucose nécessaire au bon fonctionne-ment des astrocytes commence à être très discutée, les molécules hydrosolubles comme les corps cétoniques pouvant au moins en partie prendre le relais du glucose pour fournir l'énergie. Bien qu'on ait eu recours à cette diète avant les années 1920 dans le traitement de l'épilepsie, tous les mécanismes d'action ne sont pas encore connus.

1) mener une enquête sur le syndrome de West nécessite de travailler concomitant sur différentes pathologies et sur le handicap. Si le syndrome est une forme d'épilepsie, il est lié à différentes étiologies et comorbidités et peut également évoluer, au bout de quelques années, vers d'autres d'épilepsies ou d'autres syndromes. Il peut également être associé à des troubles du spectre autistique. Dans la majorité des cas, le syndrome de West engendre par ailleurs un handicap, nécessitant d'explorer et de mobiliser le vaste champ de recherches produites sur le handicap (Blanc, 2012; Ville, Fillion, & Ravaud, 2015). Cette coexistence de différentes pathologies et du handicap fait du syndrome de West une maladie cliniquement complexe, difficile à analyser d'un point de vue socio-anthropologique impliquant de décrypter le vécu singulier des différentes maladies, leur temporalité et leur enchâssement.

2) Face à cette complexité, retracer les itinéraires diagnostiques et thérapeutiques des enfants constitue un travail minutieux et chronophage dans le cadre d'une première enquête. Il s'agit en effet d'articuler une analyse diachronique sur une temporalité longue de plusieurs années et à une analyse synchronique, intégrant la complexité du tableau clinique et la pluralité des acteurs médicaux, paramédicaux et socio-sanitaires intervenant dans la prise en charge des enfants.

3) La notion de savoir expérientiel qui est au cœur du projet FAMWEST pose des problèmes épistémologiques et méthodologiques majeurs, ayant requis une analyse critique de la littérature dont ce rapport propose une synthèse (partie II).

4) Enfin, l'Internet et les réseaux sont devenus des sources d'informations incontournables (Thoër & Lévy, 2012), mais également de soutien social et de socialisation majeures. Dans le cas d'une maladie rare où l'accès aux patients dispersés sur le territoire national est problématique pour l'anthropologue, l'Internet et les réseaux sociaux se sont révélés être des terrains numériques particulièrement riche et heuristique à explorer.

L'analyse présentée dans ce rapport se focalise dont sur l'identification de la maladie qui est marquée par l'errance diagnostique et l'épreuve de l'annonce du diagnostic ainsi que sur la place et les usages de l'Internet-dans la construction des savoirs et de 'expérience du syndrome de West par les familles.

De l'expérience aux savoirs expérientiels : cadrage théorique

Les anthropologues et les sociologues s'intéressent depuis longtemps au point de vue émique (De Sardan, 1998) des patients et s'emploient notamment à décrire « ce qu'ils savent » de la maladie, comment ils la perçoivent ou se la représentent (Lawton, 2003; Williams & Popay, 1994). Toutefois, les travaux sur les savoirs expérientiels font peu référence aux travaux existants, notamment ceux traitant de l'expérience de la maladie (Bury, 1991; Pierret, 2003; Price, 1996). On peut faire l'hypothèse que ce défaut de référence est lié au fait que la majorité des travaux produits sur les savoirs expérientiels — notamment en France — sont issus des sciences de l'éducation qui méconnaissent le champ de la sociologie et l'anthropologie de la santé. Pourtant, depuis les années 1960, de nombreux travaux ont été menés sur l'expérience de la maladie vécue par les patients (Pierret, 2003) et leur entourage, notamment dans le cas des maladies chroniques (Bury, 1982; Charmaz, 1983a; C. Herzlich & Moscovici, 1969; Claudine Herzlich, 1998; A. L. Strauss, 1975). Comme l'a souligné Strauss en 1990, dans la préface d'un numéro spécial de la revue *Social Science & Medecin* dédié aux maladies chroniques, s'intéresser à l'expérience de la maladie implique de décrire et analyser l'expérience vécue — à la fois par la personne malade et son entourage — de la maladie, des traitements, de la relation aux soignants et plus généralement au système de santé (1990). Il s'agit également de décrypter le "travail" de gestion de la maladie et plus spécifiquement le "jonglage" inhérents à la gestion des impératifs de la vie quotidienne dans un contexte de maladie grave et/ou chronique (J. Corbin & A. Strauss, 1988; J. M. Corbin & A. L. Strauss, 1988; J. Corbin & Strauss, 1985a). Des travaux ont également été menés

sur l'impact de l'expérience quotidienne de la maladie et de ce « travail" sur l'identité du malade et de son entourage familial (Anderson & Bury, 1988; Bury, 1982; Charmaz, 1983b, 2002; Peltzer & Promtussananon).

Il existe également un vaste corpus de travaux traitant de la « maladie chronique », catégorie nosologique institutionnalisée dans les années 1920 comme l'a décrit le sociologue américain Armstrong (1990). Les maladies « chroniques qui s'inscrivent dans la durée recouvrent des pathologies aussi variées que l'épilepsie, le cancer, les maladies cardio-vasculaires, la drépanocytose, l'hypertension, le diabète, les hépatites, l'hémophilie, les maladies de Parkinson et d'Alzheimer, les psychoses ou la tuberculose. Ce qui distingue ces maladies est leur caractère plus ou moins létal, la visibilité des symptômes, la dégradation du corps et l'incapacité physique ou le handicap pouvant y être associés, ainsi que l'âge des personnes atteintes qui varie du nourrisson aux personnes âgées. Les premiers travaux sociologiques sur les maladies chroniques ont été produits aux États-Unis dans les années 60 à la suite notamment des critiques faites du « rôle du malade » défini par Parsons (1959). Ces travaux ont contribué à l'élaboration de concepts heuristiques tels que la notion de « trajectoires de la maladie » développée par Strauss en collaboration avec Corbin (Corbin et Strauss, 1985) et Glaser (Glaser et Strauss, 1975), celle de « perturbation biographique » (*biographic disruption*) de Bury (1982), ou la « perte de soi » (*loss of self*) développée Charmaz (1983b) qu'il est essentiel de prendre en compte pour analyser les savoirs expérientiels.

L'analyse présentée dans ce rapport s'inscrit dans ce cadre théorique qui offre de nombreux outils et concepts pour penser l'expérience vécue et les savoirs développés autour du syndrome de West par les parents.

Plan du rapport

Ce rapport est structuré en quatre parties. La première partie présente la méthodologie et les procédures éthiques de l'étude FAMWEST. La deuxième partie propose une revue narrative de la littérature produite sur les savoirs expérientiels. La troisième partie, basée sur l'étude fine des itinéraires diagnostiques et thérapeutiques des enfants traite de l'identification et de l'annonce du diagnostic du syndrome de West. Enfin, la quatrième partie traite des usages de l'Internet et des réseaux sociaux sur l'expérience et la construction des savoirs des parents.

PARTIE I : MÉTHODOLOGIE ET ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE

1. Population d'étude

Le syndrome de West, tel qu'il est défini en tant que catégorie nosographique biomédicale, est circonscrit à la petite enfance. Soit les enfants guérissent après avoir été mis au moins deux ans sous traitement, soit le syndrome évolue vers d'autres formes d'épilepsie et /ou d'autres syndromes [notamment le syndrome de Lennox-Gastaut]. Dans l'étude FAMWEST, nous avons fait le choix d'intégrer des enfants communément appelés « anciens West » par les parents et les soignants. Il s'agit d'enfants chez qui un syndrome de West a été diagnostiqué, mais qui ne présentent plus de spasmes en flexion et un EEG caractérisé par un tracé hypsarythmique. Ce choix a été motivé par le fait que pour les familles, le syndrome de West n'est un simple syndrome au sens biomédical du terme, mais une maladie dont ils vivent quotidiennement les répercussions physiques, psychologiques, sociales et socio-économiques, même après que les enfants soient médicalement considérés comme étant « guéris ». Le syndrome de West est en effet généralement la pathologie inaugurale des problèmes de santé de l'enfant, ou du moins celle à travers laquelle un premier diagnostic est posé. Elle incarne également la pathologie qui demeure associée aux handicaps psychomoteurs et aux retards de développement que présentent nombre de ces enfants. Comme l'a en effet montré Young (1982), la maladie ne renvoie pas seulement à une altération biologique et à l'entité nosologique que la biomédecine construit à partir de caractéristiques pathologiques [*disease*]. Elle renvoie également au vécu subjectif de la maladie par les patients [*illness*] et au processus de socialisation des épisodes pathologiques [*sickness*]. Or la maladie [*disease*] et l'expérience subjective de la maladie [*illness*] ne coïncident que partiellement. Les patients ou les parents ressentent ou perçoivent en effet des symptômes, mais ne les décodent pas avec la même grille que le médecin. Dans la collecte des données, le choix d'intégrer des enfants considérés comme « guéris » du syndrome de West a été heuristique et a permis de documenter rétrospectivement les itinéraires à long terme des enfants ayant eu un syndrome de West.

Au total, onze enfants âgés de 11 mois à 13 ans ont donc été inclus dans l'étude FAMWEST. Ils présentent différents profils cliniques et thérapeutiques qui peuvent être regroupés en trois catégories :

1) des enfants sous traitements et/ou régime cétogène dont les spasmes sont contrôlés

2) des enfants sous traitements, pharmacorésistants, dont les spasmes ne sont pas contrôlés

3) des « anciens West », des enfants médicalement considérés comme guéris, car ne présentant plus de spasmes et n'ayant plus un tracé EGG de type hypsarythmique. Ces enfants (âgés de plus de 5 ans) sont communément appelés « anciens West » par les parents et les soignants.

Toutefois, cet échantillon ne comprend pas d'enfants « guéris », ne présentant pas ou peu de séquelles psychomotrices et cognitives et ayant pu être scolarisés à long terme hors d'institution spécialisée. On peut faire l'hypothèse que ces enfants ne sont plus suivis au sein d'un service de neuropédiatrie et que les parents ne sont plus (ou peu) présents sur les réseaux sociaux, à la différence des parents dont les enfants sont porteurs d'un polyhandicap. Il semble important de préciser ce point dans le rapport final, afin de mieux contextualiser l'étude, ses limites et d'éventuelles nouvelles pistes de recherche.

2. Modalités de recrutement des familles

Les familles ont été recrutées selon deux modalités principales que sont un forum en ligne et la file active de l'hôpital partenaire Robert Debré à Paris.

2.1. Recrutement via le forum Facebook « Les enfants de West ».

Les huit premières familles ont été recrutées via le forum public et le forum privé Facebook de l'association les Enfants de West. Ils comptent respectivement 1343 et 351 membres. La présidente de l'association a posté en avril 2016, un message présentant succinctement le projet FAMWEST. Il avait été spécifié, que les familles devaient préférentiellement résider dans la région parisienne, la région Grand Est ou la région PACA. Les huit premières familles ayant répondu ont été intégrées dans l'étude.

Les premiers parents ayant répondu et correspondant aux critères de l'étude ont été intégrés en avril 2016 et septembre 2016. Il s'agit uniquement de femmes, aucun père n'ayant proposé de participer à l'étude. Au-delà du fait que les femmes utilisent plus les réseaux sociaux et l'Internet dans la recherche d'information sur la santé comme Akrich et Méadel l'ont notamment décrit (2007, 2009a) et le partage d'expériences entre patients ou parents d'enfants malades, cette surreprésentation des femmes est notamment liée au rôle prépondérant joué par les femmes dans les soins et la prise en charge des personnes malades, notamment des enfants. (Cresson, 1991; Saillant, 1999).

2.2. Recrutement sur le site de l'hôpital Robert Debré

Les trois autres familles ont été recrutées parmi la file active de l'hôpital de jour « Épilepsie » de l'hôpital Robert Debré qui a été créé en 2010. Une famille a été rencontrée lors de l'observation d'une consultation et les deux autres, lors d'un rendez-vous à hôpital de jour. Après que les soignants aient informé les parents des objectifs de l'étude FAMWEST et aient demandé s'ils étaient intéressés pour participer à l'étude, un premier contact physique a été établi sur le site hospitalier afin de présenter le projet FAMWEST et de fixer un rendez-vous pour l'entretien.

Au niveau de l'hôpital, trois des quatre parents sollicités ont accepté de participer à l'étude. Après un premier contact physique et un rendez-vous téléphonique, une maman a finalement choisi de ne pas participer à l'étude en raison de la gravité de la maladie de son enfant et de son épuisement physique et psychique.

3. Caractéristiques médicales et sociodémographiques des familles recrutées

Les familles recrutées présentent des profils socio-économiques et professionnels ainsi que des histoires médicales variées dont les principaux éléments sont figurent dans le tableau p.10. `

L'échantillon comprend des familles, qui en dépit de la souffrance et des épreuves associées au syndrome de West et aux maladies associées, parviennent à faire face à la maladie sur le plan clinique autant que familial. Il n'est donc pas représentatif de familles confrontées à des conflits familiaux, à une dépression sévère d'un ou des parents ou encore à des ruptures de soins qui peinent à faire face à la maladie ou sont en rupture de soins.

Prénom Enfant	Date de Naissance	Lieu	Profession	Fratrie	Premiers signes	Durée du diagnostic (entre	Forme syndrome de West	Etiologie	Comorbidité	Handicap	Régime cétogène	Traitement	Réseaux sociaux
Ahmed	13 ans	RP	Mère : Aide-soignante Père : Chauffagiste	Un frère de 24 ans et une sœur de 19 ans	6 mois (torticolis à la naissance)	1 semaine	Idiopathique	Indéterminée	NS	Retard du développement. Absence de l'acquisition du langage.	Non	Non	NON
Lucie	12 ans	Région Grand Est	Mère : sans profession Père : Niveleur de chantier	Une sœur de 20 ans et un frère de 16 ans	5 mois	Un mois	Idiopathique	Indéterminé	Diagnostic du TSA en cours	Retard mental, marche acquise, mais pas le langage. Troubles du comportement	Non	Non	Oui
Sylvain	12 ans	PACA	Mère : Cadre Administration publique Père : Technicien en Informatique	Deux sœurs de 22 et 25 ans	6 mois, révulsion des yeux et spasmes	1,5 an	Idiopathique	Non identifiée	NS	Retard de développement et problèmes de communication, mais marche acquise, et langage.	NON	Non	Oui
Anaïs	4 ans	PACA	Mère : Commerciale Père : Gestionnaire d'une boulangerie	Une petite sœur née en dec. 2016	3 mois, clignotement des yeux à 3 semaines	11 mois	Symptomatique	Cause génétique	Neurofibromatose de type 1 (liée à une anomalie du chromosome 17) et d'une dysplasie corticale	Retard de développement, absence de langage, mais communication avec pictogrammes Marche acquise après opération des tibias.	Non	Oui	Oui
Lyse	4 ans	PACA	Mère : Ingénieure commerciale Père : Gestionnaire d'une boulangerie	Deux frères de 15 ans et 11 ans	4 mois (baise d'attention à 3 mois)	3 mois	Symptomatique	Génétique, délétion délétion sur le gène Alg 13 seulement 4 cas c	TSA	Retard développement cognitif, absence de langage (peu de problèmes psychomoteurs).	Non. Mais mange tout mixé.	Oui	Oui
Ali	4 ans	RP	Mère : biologiste Père : médecin angiologue	Un frère de 3 ans et une sœur de 14 mois	5 mois + révulsion oculaire	2 semaines	Symptomatique	AVC et porencéphalite	Porenchéphalite, hémiparésie à la naissance (diagnostiqué tardivement)	Lourd handicap – ne marche pas, absence de parole, très faible interaction et communication, problème de mastication (mange tout mixé).	Oui, (arrêt après un mois)	Oui	Non
Mathieu	24 mois	RP	Mère : Comptable Père : Technicien SAV	Ni frère ni sœur	4,5 mois	7 mois	Symptomatique	AVC prénatal à 3 mois	Séquelles AVC	Retard développement psychomoteur	Non	Oui	Oui
Ludovic	13 mois	Région Grand Est	Mère : Coiffeuse Père : Ouvrier spécialisé /automobile	Ni frère ni sœur	6 mois	2 semaines	Symptomatique	Lésions cérébrales dues à une méningite néonatale	Méningite à la naissance, mini convulsions néonatales	Retard de développement (psychomotricité et langage)	Non	Oui	OUI
Baptiste	13 mois	Aquitaine	Mère : infirmière (Cadre sup) Mère : médecin généraliste	Deux sœurs de 8 et 11 ans	11 mois (baisse d'attention à 4 mois)	1 semaine	Idiopathique	Non identifié, tests génétiques en cours	Nouvelles crises d'épilepsie en juin (Lennow-Gastaut ?)	Retards développement psychomoteur, nouvelles crises d'épilepsie à 2 ans (évolution vers Lennox Gastaut)	Oui (mais non prescrit par le neuropédiatre)	Oui	Oui
Louis	11 mois	RP	Mère : comptable Père / Ouvrier en bâtiment	Ni frère ni sœur	4 mois	4 mois	Idiopathique	Non identifié à ce jour. Recherche d'une cause génétique en cours	Épilepsie partielle à 3 semaines, après opération d'une hernie inguinale	Retard de développement	Oui, en cours	Oui	Oui
Vivianne	11 mois	Région Grand Est	Mère :Animation, restauration, vente Père : Jardinier Paysagiste	Deux frères de 5 et 3 ans	6 mois.	3 semaines	Idiopathique, rien / génétique	Indéterminée	NS	Retard de développement, mais marche acquise, commence à dires quelques mots	Non	Oui	Oui

4. Méthodes de collecte des données

Dans le cadre de l'étude FAMWEST, la méthode ethnographique compréhensive incluant entretiens semi-directifs, observations directes des situations et enquête en ligne a été utilisée.

4.1. Entretiens semi-directifs

Des entretiens semi-directifs ont été réalisés avec onze mères, en face à face, par téléphone ou par Skype. Selon les familles un ou deux entretiens semi-directifs ont été réalisés avec les parents comme cela est indiqué dans le tableau ci-dessous p (11). À l'exception de la famille 7 avec laquelle un unique entretien a été réalisé[4], un deuxième entretien semi-directif retranscrit *verbatim* ou informel a été réalisé avec les 10 autres familles.

Des entretiens ont également été menés avec six membres de fratrie (quatre sœurs et deux garçons, âgés de 7 à 25 ans) le tableau ci-dessous p (11).

	Prénom Enfant	**Entretien 1 - Parent**	**Entretien 2 - Parent**	**Entretien 1 – Fratrie**	**Observations à domicile**	**Forum les Enfants de West**
Famille 1	Ahmed, 13 ans	Face à face		Frère – Face à face	Oui	Non
Famille 2	Lucie, 12 ans	Skype	Face à face	Non, refus des 2 frères et sœurs	Oui	Oui
Famille 3	Sylvain, 12 ans	Face à face	-	Sœur 1 : Face à face Sœur 2 : Face à face	Oui	Oui
Famille 4	Anaïs, 4 ans	Skype	-	Frère – Face à face (/ 1 refus)	Non	Oui
Famille 5	Lyse, 4 ans	Téléphone	Face à face		Oui	Oui
Famille 6	Ali, 4 ans	Téléphone	-		Oui	Non
Famille7	Mathieu, 24 mois	Téléphone		-	Non	Oui
Famille 8	Ludovic, 13 mois	Skype	Face à face	-	Oui	Oui
Famille 9	Baptiste, 13 mois	Téléphone	Face à face	Sœur 1 : Face à face Sœur 2 : Face à face	Oui	Oui
Famille 10	Louis,, 11 mois	Téléphone	Face à face	_	Oui	Oui
Famille 11	Vivianne, 11 mois	Skype	Face à face		Oui	Oui

Avec l'autorisation des participants, les entretiens ont été retranscrits *verbatim* et ont fait l'objet d'une analyse thématique autour des principaux thèmes suivants :

[4] Ce parent n'a pas répondu aux messages envoyés pour l'inviter à participer à un deuxième entretien.

- Découverte des premiers signes et mise en visibilité du problème (urgences, pédiatre, généraliste…)
- Représentations et connaissances des parents sur le syndrome de West et de l'épilepsie
- Itinéraire diagnostic du syndrome de West et autres pathologies
- Annonce du diagnostic et communication avec les soignants
- Recherche d'information sur le syndrome de West
- Usages de l'Internet et des réseaux sociaux
- Acceptation de la maladie et soutien de l'entourage familial et amical
- Stigmatisation et gestion des relations sociales
- Savoirs expérientiels des parents
- Traitements médicamenteux (efficacité, effets secondaires, pharmacorésistance, sevrage)
- Régime cétogène
- Prise en charge paramédicale
- Thérapies alternatives
- Reconnaissance du handicap et prise en charge institutionnelle
- La fratrie à l'épreuve de la maladie

Pour les enfants mineurs, les parents ont donné leur consentement pour que leur enfant participe à l'étude FAMWEST. L'assentiment oral des enfants a également été recueilli. Tous les entretiens réalisés avec les frères et sœurs ont été menés en face à face lors des visites au domicile des familles.

4.2. Observations in situ

Des observations ont été réalisées au sein de l'hôpital Robert Debré et au domicile de neuf des familles associées (cf. tableau p 11).

▪ Observations à l'hôpital Robert Debré

Entre mars 2016 et juin 2017, 60 heures d'observation ont été réalisées au niveau de l'hôpital de jour Épilepsie de Robert, créé en 2010 par le Pr Auvin. L'équipe comprend deux infirmières, une interne, un médecin et un médecin vacataire (2 jours par semaines) et un médecin praticien présent un jour par semaine et le Pr Auvin. L'hôpital de jour « Épilepsie » est situé au sein de l'hôpital de jour général de Robert Debré où sont pris en charge en ambulatoire des enfants atteints de différentes pathologies (cancer, diabète, maladies métaboliques, drépanocytose...). Les principales activités de l'hôpital de jour sont l'évaluation des premières crises épileptiques et des épilepsies débutantes, l'éducation thérapeutique des enfants et des parents. L'équipe assure également l'expertise régionale et nationale pour la prise en charge des patients étant atteints d'épilepsies rares ou d'épilepsies résistantes. Les enfants sont adressés dans notre service pour évaluation soit après leur passage aux urgences à la demande du médecin urgentiste soit à la demande du médecin traitant.

L'hôpital de jour « Épilepsie » fait partie du service Neurologie et maladies métaboliques, dirigé par la professeure Odile Boesplflug-Tanguy. Il est situé au sein de l'hôpital de jour, dans un box comprenant une première pièce faisant office de bureau qui donne accès à une petite salle de consultation juxtaposée à une chambre pour hospitalisation de jour si nécessaire. Ces deux dernières pièces sont séparées par un rideau et peuvent être fermées respectivement par une porte. Ces trois pièces d'une surface d'environ 20 m2 offre un espace restreint ayant rendu les observations difficiles en raison du manque de place. Par ailleurs, à plusieurs reprises, les observations n'ont pas pu être réalisées, car des élèves infirmiers en stage assistaient aux

consultations. Les observations réalisées au sein de l'hôpital de jour ont permis d'observer les activités suivantes :

- **consultations de l'HDJ** (premières visites après hospitalisation [mardi], consultation pour un deuxième avis, consultations pour les épilepsies rares et/ou pharmacorésistantes

- **séances d'ETP**

- **consultation avec la diététicienne pour le régime cétogène**

- **prélèvements sanguins**

- **réponses aux appels téléphoniques** des familles suivies en HDJ et/par les médecins de l'équipe [problèmes de traitement, effets secondaires, augmentations des crises, etc.]

- **contact des familles par les infirmières** pour prise de rendez-vous

- **traitement des dossiers** en attente de consultation [il y a actuellement plus de 6 mois d'attente pour obtenir un premier rendez-vous si l'enfant est référé par un médecin extérieur]. Notons qu'avec l'hôpital Necker, l'hôpital Robert Debré est l'un des hôpitaux de référence au niveau national et sous régional. Le service est régulièrement sollicité par des associations [comme Médecin du Monde, Cimade, etc.] ou des patients non-résidents concernant des formes sévères ou pharmacorésistantes d'épilepsie. Une partie

Les observations réalisées au sein de l'hôpital de jour ont été complétées par 25 heures d'observation de consultations dispensées par le Stéphane Pr Auvin. Au total, 35 consultations ont pu être observées. Elles ont permis à l'anthropologue de « s'imprégner » (Olivier de Sardan, 2008) des pratiques et de la réalité de la neuropédiatrie. Ces observations menées ont permis de contextualiser et d'alimenter l'analyse socio-anthropologique sur les domaines suivants :

- **variété des pathologies prises en charge en neuropédiatrie** [épilepsie multifocale, syndrome de Lennox-Gastaut, autisme sévère et épilepsie (plusieurs cas), troubles envahissant du développement, retards de développement, auras, hallucination, absence, encéphalopathie, suspicion de sclérose tubéreuse de Bourneville, épilepsie locale, syndrome d'Angelman, épilepsie focale avec mutation SNC2a, TDA, hyperactivité, syndrome Pierre Robin, Épilepsie myoclonique et retard de développement, etc.].

- **diversité des formes d'épilepsie**. Pour rappel, à l'origine de crises épileptiques elles-mêmes très variées [crise tonico-clonique généralisée ou convulsions, crise myoclonique, absence épileptique, crise partielle simple, crise partielle complexe, sont les plus fréquentes]. Une épilepsie est caractérisée par deux traits essentiels : le caractère « généralisé » [les crises intéressent d'emblée les deux hémisphères cérébraux] ou « partiel » [les crises n'intéressent qu'une population limitée de neurones], et leur étiologie [« idiopathique » ou « génétique », et « symptomatique » ou « structurel/métabolique », selon les anciennes et nouvelles terminologies, respectivement].

- **diversité socioculturelle**, **socio-économiques et géographique** des patients suivis à l'HDJ

- **motifs de consultations** [première consultation, consultation de suivi, consultation pour deuxième avis, pharmacorésistance]

- **complexité de la prescription** des traitements antiépileptiques

- **importance des troubles du comportement et/ou des troubles du spectre autistique** chez les enfants épileptiques

- **importance des maladies génétiques associées à l'épilepsie**

Seulement six observations de consultations d'enfants ayant un syndrome de West ont pu être réalisées en raison du caractère rare de la maladie. En raison des contraintes cliniques du suivi des enfants et la planification plusieurs mois à l'avance des rendez-vous, il n'a pas été possible sur le temps de l'étude de regrouper les consultations des enfants atteints du syndrome de West sur quelques jours, afin d'en faciliter les observations. Par ailleurs, certains enfants vus en consultations sont « d'anciens West », il n'existe pas à ce jour une file active des « anciens West » aujourd'hui suivis pour d'autres pathologies [autres formes d'épilepsie, syndrome de Lennox-Gastaut, sclérose tubéreuse de Bourneville...] qui aurait permis d'identifier plus systématiquement ces enfants.

Enfin, contrairement à ce qui était initialement prévu dans le projet, aucune observation de diagnostics en cours n'a pu être réalisée au sein du service des hospitalisations. Au-delà des difficultés humaines et éthiques qu'implique la sollicitation de familles en souffrance, confrontées à la découverte du diagnostic du syndrome de West, se posaient en effet des contraintes logistiques. Le syndrome de West étant une maladie rare, il n'était pas possible de planifier les missions de prévoir et d'organiser les missions à l'avance.

Dans un premier temps, la mise en place des observations au sein de l'HDJ a été délicate, car les infirmières qui étaient nos principales interlocutrices n'avaient pas été précisément informées de l'étude et des modalités de la coopération. Elles étaient absentes lors de la réunion de présentation de l'étude à l'équipe en janvier 2016. Au-delà de ce défaut d'information, l'équipe soignante ne connaissait pas ou peu les méthodes de travail des anthropologues par observation. La présentation détaillée du projet aux équipes, la présence sur le terrain, le respect des règles éthiques et les échanges formels et informels établis au fil des observations ont permis d'établir une relation de confiance et construire un solide partenariat. Une présentation de cette collaboration sera d'ailleurs présentée aux Journées françaises de l'épilepsie qui auront lieu à Marseille du 9 au 12 octobre 2017.

- **Observations *in situ* au domicile des familles et lieux de prise en charge**

Des observations ont également été réalisées au sein de 10 familles entre octobre2016 et juillet 2017. Toutes les familles sollicitées ont accepté que l'anthropologue se rende à l'heure domicile et passent une ou deux journées avec eux. Les familles ont particulièrement apprécié ces observations *in situ*. Au-delà de la contribution que leur participation à l'étude FAMWEST peut apporter à la visibilité de la maladie, ces rencontres ont été vécues comme une forme de reconnaissance de l'épreuve vécue par ses familles, dont certaines sont particulièrement isolées.

Les visites *in situ* dans les familles ont notamment permis de réaliser des observations concernant les équipements utilisés par les familles ou les modalités d'administrations des médicaments ou du régime cétogène. Ces éléments ont notamment été documentés à travers la prise de photographies [cf. exemples ci-dessous].

Tapis de gym et accessoire pour stimuler

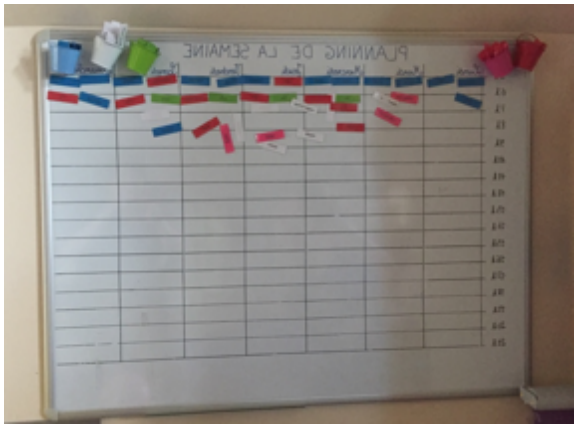

Tableau pour planifier les activités…

Objets pour stimuler la mastication et tétine adaptée

Ces observations *in situ* ont été particulièrement heuristiques, car elles ont permis de collecter des « matériaux extraits des coulisses » que décrit Goffman dans la *Présentation de soi* (Goffman, 1973, p. 110).

Les échanges formels et informels que nous avons pu avoir au sein de l'espace domestique ont souvent été des espaces de parole appréciés des parents, qui ont pu parler ouvertement de sujets ou des sentiments souvent passés sous silence. Ils ont évoqué leurs souffrances en évoquant l'épreuve du quotidien, « l'épuisement », l'injustice, les épreuves incessantes qu'impose la maladie. Les entretiens ont souvent été chargés émotionnellement et ont dans certains cas été interrompus par les pleurs des parents qui se remémoraient certains épisodes du parcours de l'enfant, partageaient leurs inquiétudes, ou « craquaient » face à l'épreuve de la maladie.

Les observations *in situ* ont également permis de rencontrer et de discuter avec les pères des enfants et les membres de la fratrie. Dans trois des familles, nous avons pu également à des séances de prise en charge paramédicale des enfants [séance de Medek, séance de psychomotricité, séance d'orthophoniste, séance de kinésithérapie].

Enfin, contribution majeure, les visites *in situ* ont permis d'observer et de mieux comprendre la diversité clinique des syndromes de West des enfants et des spécificités des séquelles qu'ils présentent au niveau du développement mental et psychomoteur. Ces observations ont permis de collecter des données permettant d'humaniser l'approche biomédicale du syndrome de West qui prédomine, où les enfants sont communément présentés comme « lourdement handicapés ». Les observations ont permis de décrire les capacités de certains enfants [parole, écriture,

autonomie dans la prise des repas, jouer au basket, nager, écouter les comptines préférées...]. Elles ont également permis d'avoir accès aux spécificités de la communication verbale et non verbale existant entre les enfants et les membres de leur famille, ainsi qu'aux « attentions » portées par les membres de la famille, l'aménagement et l'adaptation de l'espace domestique aux besoins des enfants, ou encore les moments d'affection.

- **Observations d'événements**

Des observations ont également été réalisées à l'occasion des trois événements suivants :

1) Assemblée générale des Enfants de West – 5 mars 2016

L'assemblée générale de l'association a été organisée en présence de 5 membres du CA à Carry-le-Rouet (Var). Cette journée a permis de rencontrer les membres du conseil d'administration et de présenter le projet FAMWEST.

2) Journée Thérapies alternatives –11 février 2017

Des observations ont également été réalisées le 11 février 2017 à l'occasion du forum Handicap « A la Découverte des Méthodes alternatives » qui a eu lieu de 9 h à 17 h à Lançon en Provence. Ce forum a été organisé par l'association "le petit monde de Manon », association créée par une des mamans participant à FAMWEST. Ce forum avait pour objectif afin de faire partager aux parents d'enfants handicapés, adultes handicapés ou professionnels, différentes méthodes de rééducation alternatives très efficaces et méconnues du grand public. Il a regroupé plus de 100 participants (parents, enfants, soignants, professionnels du handicap, représentants associatifs...). Différents professionnels et parents sont venus présentés différentes thérapies alternatives, notamment éducation conductive, rééducation intensive (Centre Aléas Barcelone), Biofeedback, Neurofeedback, Méthode Padovan, Mataban, signes et aide à la communication.

3) Journée nationale de l'éducation thérapeutique du patient

Le 16 juin, nous avons également assisté à la Journée nationale de l'éducation du patient organisée par l'équipe de l'hôpital Robert Debré et la LFCE au sein de l'hôpital à Paris. Elle a regroupé 40 soignants (médecins et infirmiers).

4.3. Enquête en ligne sur Internet et les réseaux sociaux

Un terrain numérique a également été mené afin de documenter les échanges en ligne qui constituent des données essentielles de l'élaboration des savoirs par les parents qui partagent un même vécu quotidien. Comme l'ont en effet montré différents travaux, l'Internet et les réseaux sociaux ont profondément transformé l'accès et la circulation de l'information (Thoër & Lévy, 2012)

L'enquête en ligne a été menée sur les forums public et privé administrés sur des pages Facebook de l'association « Les enfants de West ». Les données ont été extraites *via* le logiciel Ncapture sur la période du 1er avril au 30 juin et traitées à partir du logiciel NVIVO. Ce corpus fera l'objet d'une analyse de discours afin de mettre en évidence la pluralité des usages, la nature des informations échangées et les formes de socialités sous-jacentes.

Un corpus numérique (Barats, 2013) a été constitué selon deux modalités principales :

1) Une **recherche sur Internet** a été réalisée afin d'identifier les différentes sources et dispositifs sociotechniques d'information (sites institutionnels et personnels, forums en ligne, réseaux sociaux, etc.) traitant du syndrome de West. Cette recherche a été réalisée à partir du moteur de recherche Google, sur Facebook et Twitter. Un tableau synthétisant les 100 premiers résultats identifiés sous Google est présenté dans l'annexe 3 – Internet et réseaux sociaux en ligne

2) **Un corpus extrait des réseaux des forums des enfants de West**. La deuxième source de données est un corpus de messages extraits du forum privé (351 participants) et du forum public (1 353 participants) animés l'association les enfants de WEST sur Facebook. Le corpus de données intégrant les posts et commentaires échangés sur une période de trois mois a été extrait manuellement pour la page privée et via le logiciel NCapture pour la page publique.

5. Dossier partagé en ligne et journal de terrain 2.0

Afin de favoriser le partage et la mutualisation des données entre les différents membres de l'équipe FAMWEST, différents outils collaboratifs ont été mis en place. Un dossier partagé en ligne sur Dropbox a été créé. Il a été remplacé en septembre 2017, par un dossier partagé « BUL » hébergé par l'Université de Lorraine. Ces dossiers ont permis le stockage et le partage entre les anthropologues des articles de références, de références bibliographiques, des enregistrements et retranscriptions des entretiens, de photographies prises lors de l'enquête de terrain en milieu hospitalier et dans les familles, les documents administratifs et rapports.

Compte tenu de leur taille et de leur nombre, les annexes de ce rapport n'ont pas été incluses dans le présent document. Elles sont accessibles dans le dossier partagé BUL, sous-dossier FAMWEST, sous-dossier « Rapport final – HEJOAKA ».

Un journal de terrain numérique partagé a également été créé sous Word, afin de permettre le partage et le commentaire au fil de l'enquête ethnographique des observations réalisées en milieu hospitalier et au domicile des parents. Il est accessible en annexe 4.

Enfin, une base des données bibliographiques en ligne (comprenant 480 références) a été créée sous ZOTERO. La liste des références bibliographiques est présentée en annexe 1, sous le fichier « Bibliographie générale ». Une bibliographie complémentaire a été réalisée en juin 2017 sur les savoirs expérientiels et les patients experts. Elle est accessible sous le fichier « Bibliographie sur les savoirs expérientiels », annexe 1.

Au total, sept annexes accessibles sur le dossier BUL ont été créées. Elles regroupent les différents éléments collectés durant la collecte des données et des documents annexes à ce rapport. La liste des annexes est la suivante :

- Annexe 1 : Références bibliographiques
- Annexe 2 : Itinéraires diagnostiques et thérapeutiques des enfants
- Annexe 3 : Internet et les réseaux sociaux
- Annexe 4 : Journal de terrain 2.0
- Annexe 5 : Éducation thérapeutique du patient
- Annexe 6 : Partenaires associatifs

– Annexe 7 : Hôpitaux partenaires

6. Questions éthiques

D'un point de vue éthique, la recherche a été menée dans le respect des recommandations et des lignes directrices internationales et nationale de l'éthique de la recherche en santé. La recherche a été réalisée dans le respect des principes éthiques fondamentaux que sont la bienfaisance/non-malfaisance et la justice, le respect de la personne qui comprend le consentement fondé sur une information claire, la participation volontaire et la confidentialité.

L'étude FAMWEST a obtenu l'avis favorable du Comité de protection des personnes (CPP) de l'hôpital Robert Debré le 15 décembre 2015.

Conformément au protocole soumis, les parents ainsi que les frères et sœurs majeurs ont été informés des objectifs de l'enquête individuellement et ont reçu une note d'information rédigée dans un langage compréhensible expliquant les objectifs et les modalités du déroulement de la recherche (cf. annexe). L'anthropologue a répondu aux questions des parents avant de recueillir leur consentement par écrit. Les parents des enfants mineurs qui ont participé à l'étude ont également signé un consentement attestant qu'il acceptait que leur enfant participe à l'étude FAMWEST. L'assentiment oral des enfants à participer à l'étude a également été recueilli. Ils ont été informés des objectifs et modalités de l'étude une première fois par les parents, puis par l'anthropologue qui a réalisé les entretiens.

Les entretiens ont été enregistrés numériquement avec l'autorisation des participants et ont été retranscrits *verbatim*. Afin d'assurer la confidentialité des données, des pseudonymes ont été attribués aux enfants et les noms des médecins, des services hospitaliers et des institutions de prise en charge des enfants ont également été rendus anonymes.

PARTIE II : DE L'EXPÉRIENCE AUX SAVOIRS EXPÉRIENTIELS : REVUE DE LA LITTÉRATURE ET PERSPECTIVES POUR L'ÉTUDE FAMWEST

1. Les savoirs expérientiels : un concept imprécis

Avec l'émergence de la démocratie sanitaire qui se caractérise par la participation citoyenne aux politiques de santé (Bureau & Hermann-Mesfen, 2014), l'expérience des patients est devenue une source de savoir et d'expertise (Tourette-Turgis, 2015). Le « savoir expérientiel » – encore appelé « savoir d'expérience – représente aujourd'hui un concept central mobilisé dans les travaux menés sur le « patient acteur de sa maladie » (Barrier, 2013; Tourette-Turgis, 2015) et les autres figures que sont l'expert profane (Akrich & Rabeharisoa, 2012), le « patient expert » (Boudier, Bensebaa, & Jablanczy, 2012; Flora, 2014a), l'usager-expert (Jouet & Flora, 2010), le patient formateur (Flora, 2014b) ou encore le patient-partenaire (Karazivan et al., 2015).

Si le concept est omniprésent dans le champ académique, associatif et le système de santé, sa définition et ses usages posent question. Mais comme le soulignent différents auteurs (Blume, 2017; Burda, van der Horst, van den Akker, Lemmens, & Knottnerus, 2012; Godrie, 2016b), le savoir expérientiel représente un concept polysémique et fourre-tout, renvoyant à une pléthore de définitions et de situations. Par ailleurs, selon Gödre, le savoir expérientiel est « *souvent présenté comme un nouveau Grall, une matière précieuse susceptible d'enrichir ni'importe quel projet : recherche, enseignement, clinique, gouvernance des organisations, politiques sociales. Comme des pépites d'or brut, il apporterait une plus-value inestimable – quel que soit le domaine –, contribuant, par exemple, à améliorer la qualité des résultats de recherche ainsi que l'acceptabilité sociale et la pertinence des projets.* » (2016b, p. 35).

Dans nombres articles scientifiques, bien que le concept de savoir expérientiel soit évoqué dans le corps du texte – voire figure dans le titre – il est rarement explicitement défini, ou alors d'une manière large et imprécise en tant que « savoirs issus de l'expérience du patient ». La riche note de synthèse de Jouet, Flora et Las Vargnas (2010) sur la construction et la reconnaissance des savoirs expérientiels en offre un exemple emblématique. En effet, si les savoirs expérientiels sont « au cœur » de cette contribution comme l'écrivent les auteurs (p 15), il faut attendre la soixantième page pour que l'adjectif expérientiel apparaisse dans une partie dédiée à la reconnaissance des savoirs expérientiels. Bien que plusieurs fois cité, le concept qui fait l'objet de la note n'est toutefois jamais précisément défini[5].

L'objectif de cette partie est donc d'ouvrir la « boîte noire » des savoirs expérientiels afin d'en préciser les définitions qui en sont données et les usages qui en sont faits. Les critiques et limites pouvant être objectées seront également explorées. Pour ce faire une analyse narrative de la littérature produite en anglais et en français a été réalisée à partir des termes « savoir d'expérience », « savoir expérientiel », « *experiential knowledge* », ainsi que des notions de

[5] Cette note de synthèse, traite, dans une première partie, de l'histoire de l'apparition du patient acteur de sa maladie dans la société, en lien avec l'émergence de l'éducation thérapeutique et de la démocratie sanitaire notamment issue du mouvement des patients. Dans la deuxième partie, elle propose une analyse critique des travaux afin de « les situer dans leurs champs épistémologiques et de pousser plus avant la formalisation de la notion de savoir expérientiel des patients ». Enfin, la troisième partie vise à travailler « la définition d'un savoir des patients né dans et de l'expérience du vécu de la maladie ». Elle vise notamment à analyser de l'analyse porte sur la « validité épistémologique au sein du champ des sciences de l'éducation et, plus spécifiquement, articulée entre autoformation, autodidaxie et apprenance ».

« patient expert » et « expert patient » qui y sont régulièrement associées. Une partie des références avait été identifiée dans la première revue de la littérature réalisée en novembre-décembre 2015. Elles ont été complétées par une revue complémentaire réalisée, en juin 2017. Au total, 105 ressources ont été recensées à partir des références primaires identifiées sur les bases de données (Cairn, Pubmed et Googlescholar) et des références secondaires, issues des articles, ouvrages et notes. L'ensemble des références est accessible dans le fichier « Revue de la littérature des savoirs expérientiels » présenté dans l'annexe 1 du dossier partagé en ligne.

2. Des définitions variées du « savoir expérientiel »

Face à cette importante littérature, la question fondamentale qui se pose est de savoir quelles sont les définitions données du concept. Plusieurs travaux de référence éclairent ce point. Considérons pour commencer les travaux liminaires de Borkman qui s'intéressèrent à la question des savoirs expérientiels dès les années 1970 (Borkman, 1976). Son objectif était de caractériser les dynamiques en jeu dans des groupes d'entraide comme les Alcooliques Anonymes, les parents isolés, les patients en rémission, de conscientisation des femmes (*female consciousness-raising groups*) ou de personnes bègues. L'analyse qu'elle développa est issue d'un programme de recherche mené durant 5 ans auprès de 18 groupes d'entraide aux États-Unis, en Nouvelle-Zélande, en Hollande et en Suède. Borkman définit ainsi les savoirs expérientiels : « *truth learned from personal experience with a phenomenon rather than truth acquired by discursive reasoning, observation, or reflection on information provided by others* ». Comparant les savoirs expérientiels aux savoirs professionnels, elle propose une analyse heuristique distinguant deux caractéristiques principales :

- Premièrement, les savoirs expérientiels sont déterminés par le « type d'informations » sur lequel il repose, à savoir la sagesse (*wisdom*) et le savoir-faire (*know-how*) acquis à travers la participation à un phénomène et non des faits isolés, peu organisés ou des sentiments sur lesquels la personne a peu réfléchi. Cette sagesse et ce savoir-faire sont concrets, spécifiques et logiques (au sens de plein de bon sens), car ils sont basés sur l'expérience individuelle réelle qui est unique, limitée et plus ou moins représentative de l'expérience des personnes partageant une expérience similaire.
- Deuxièmement, cette « information » est empreinte de la certitude que l'expérience devient de fait une connaissance/un savoir (*knowledge*). Ainsi, le terme « savoir expérientiel » implique un haut degré de conviction que les enseignements acquis à travers la participation directe dans une situation sont vrais (*truth*), car les personnes ont « confiance » (*faith*) dans la validité et l'autorité des savoirs acquis par le fait de faire partie d'un événement.

Selon l'approche de Borkman, les savoirs expérientiels ne se situent donc pas au niveau de l'individu, mais impliquent une élaboration collective à travers le partage de l'expérience en groupe. Selon Borkman, c'est à travers les savoirs expérientiels que les groupes d'autosupport acquièrent leur légitimité et la capacité à résoudre les problèmes des participants à travers leur expérience. C'est notamment à travers les « confessions publiques » et les témoignages que se manifeste l'importance des savoirs expérientiels et de l'expertise expérientielle.

Dans son article, elle propose plusieurs caractéristiques permettant de circonscrire ce que sont et ne sont pas les savoirs expérientiels :

- **Premièrement**, ils sont pragmatiques plutôt que théoriques et scientifiques dans la mesure où ils sont produits à partir de résultats concrets qui « fonctionnent » selon la perception des personnes qui en font l'expérience.
- **Deuxièmement**, ils concernent le présent et non le développement et l'accumulation systématique de savoirs à long terme.
- **Troisièmement**, ils sont holistiques et totaux plutôt que segmentés dans la mesure où ils concernent un phénomène total tel que le perçoit le patient. Alors que le médecin se focalise sur le contrôle des crises, les parents vont s'inquiéter du pronostic, des conséquences sur la socialisation de l'enfant, etc.

Un point fondamental à retenir des travaux de Borkman est que le savoir émerge dans le cadre du groupe et de l'entraide. Cette remarque est importante, car il semble qu'il y ait eu un glissement sémantique et que le savoir expérientiel tende à être réduit à tout ce qui émerge de l'expérience. En effet, comme le souligne Boardman (2014), si depuis le travail liminaire de Borkman, la notion de savoir expérientiel est largement utilisée dans le champ de la santé, les significations qui y sont associées sont de moins en moins claires. Alors que Borkman le présentait comme une ressource, un guide pour l'action, les travaux récents portent plus sur ses propriétés contextuelles, subjectives, inconscientes et émotionnelles.

D'autres travaux sont venus compléter et enrichir le concept de savoirs expérientiels. Par exemple, Abel et Browner (1998) ont développé deux concepts alternatifs pour décrire les savoirs expérientiels. À partir d'une étude des sources de « résistance » des femmes ou de non-respect des conseils médicaux, ils distinguent les « savoirs incorporés » (embodied knowledge) qui renvoient à la mobilisation d'une expérience passée vécue par les femmes (en l'occurrence des grossesses passées), des « savoirs empathiques » (*empathic knowledge*) qui viennent d'une « longue et intime association avec les personnes dont elles prennent soin ».

Depuis l'article de Borkman (1976), de nombreuses études ont été publiées sur les savoirs expérientiels dans le cadre de différentes pathologies. Mais peu de ces articles proposent une définition détaillée et/ou une analyse descriptive critique de la notion de savoirs expérientiels. On peut citer, de façon non exhaustive ceux de Boardman, Young, Warren, & Griffiths sur le dépistage génétique (2017), sur le diabète (Burda, van der Horst, van den Akker, Stork, Crebolder, et al., 2012; Eymard, Gatto, Dodero, & Plat, 2005), d'Agincourt-Canning sur la perception du dépistage génétique du cancer du sein (2005), d'Etchegary et ses collègues sur le dépistage prénatal (2008) ou encore de Boardman sur le handicap (2017). D'autres travaux ont porté sur les parcours de soins des femmes d'origine africaine au Québec (Parent, 2014) et sur les échanges entre patients experts et professionnels dans les communautés en ligne (Vennik, Adams, Faber, & Putters, 2014). La question de la santé mentale a également fait l'objet de différents travaux, notamment dans le champ académique francophone (Boevink & Hunsche, 2006; Godrie, 2015, 2016a; Goulet, Larue, & Chouinard, 2015; Jouet, 2011).

3. Critiques épistémologiques et méthodologiques formulées au concept

Si le concept utilisé a un important succès, différents auteurs ont pointé différentes limites et problèmes méthodologiques que posait son usage. Comme le note, en effet, Godrie (2016), « **le savoir expérientiel n'est pas une pure et simple compilation des situations de vie passées** ».

Ce défaut de réflexion épistémologique et de définition des savoirs expérientiels a été souligné par plusieurs auteurs (Blume, 2017; Burda, van den Akker, van der Horst, Lemmens, &

Knottnerus, 2016; Gagné, Clément, Godrie, & Lecomte, 2013). Dans son article liminaire, Borkman (1976) pointait déjà différentes limites que sont la nécessité de développer des études empiriques sur la nature et la distribution des savoirs expérientiels ainsi que les défis posés par le développement d'outils permettant de les mesurer. Elle préconisait également de s'intéresser aux variations de l'origine, du développement et des usages des savoirs expérientiels dans différents groupes d'autosupport, notamment comment les groupes varient dans la confiance qu'ils portent aux savoirs expérientiels, savoirs professionnels et bases de l'autorité. Enfin, des recherches étaient souhaitées pour déterminer dans quelles conditions et pour quels types de problèmes, les savoirs expérientiels émergent en tant que « vérité », en compétition avec les savoirs biomédicaux.

Boardman (2014) montre que les familles ayant différents degrés de proximité avec une personne ayant une maladie congénitale, ont des perceptions et postures différentes, pouvant parfois entraîner des points de vue conflictuels, impliquant des négociations. Ces travaux montrent la nécessité de penser et de prendre en compte la concurrence potentielle pouvant exister entre différents « savoirs expérientiels ». Ils appuient l'impérative nécessité d'interroger les modes de validation et/ou stratégies permettant de les distinguer. Plus généralement, les débats suscités autour de l'autorité et de la « légitimité » des « savoirs expérientiels » méritent d'être analysés en lien aux savoirs biomédicaux avec lesquels ils sont enchâssés (ce point est discuté plus largement dans la sous-partie « Reconnaissance et validation des savoirs expérientiels, ci-dessous pas 23).

Mazanderani, Locock et Powell (2012) ont analysé les mécanismes suivant lesquels, des patients traduisent l'expérience d'autres patients en savoirs et support social. Quels que soient les émotions ou les conseils pratiques échangés, les patients doivent s'identifier avec la personne qui les partage. Les prémices de cette identification sont indéniablement l'existence du diagnostic commun d'une pathologie :

> *« the epistemic validity of other people's experiences as a source of knowledge in the context of peer support is premised, crucially, on managing the simultaneously embodied and empathetic dimensions of experiential knowledge. Indeed, others' experiences would not be considered knowledge if they were not deemed, in some way, as an empathetic (shared) embodiment of a particular condition (p 51).*

Mais ce processus peut être limité par ce que Mazanderani et al. (2012) appelle des « tensions identitaires », l'identification n'étant pas systématique, voire impossible ou refoulée. C'est notamment le cas lorsque le « patient expert » présente une forme plus grave ou avancée de la maladie. Les patients sont alors dans une identification partielle, les amenant à se voir comme « *both different and the same* » afin de pouvoir bénéficier de l'expérience des pairs.

Cette question de l'identification est également mise en avant par Blume (2017) qui pointe le fait que pour un diagnostic donné, l'expérience de la maladie tend a être considérée de façon équivalente du point de vue de sa validité et de son utilité, oblitérant différents facteurs individuels et socio-économiques conditionnant l'accès au système de santé, à l'information et l'expérience quotidienne de la maladie. En effet, selon Blume :

> *« Though rarely made explicit, there seems to be an assumption that in patient collectives where the experiences of people from different backgrounds are presented, shared, perhaps pooled, the common elements will emerge. The diagnosis is the principal determinant of identity. Missing from the analyses is any mention of the other statuses – age, gender, ethnicity, socio-economic status – which in any society might interfere with this identity work. Yet, the fact is that experiences of living with,*

or caring for someone with, any chronic illness or impairment are vastly influenced by these other statuses » (p 7-8).

Pour étayer son point de vue, Blume cite notamment les travaux de Calton sur l'expérience et la contribution de parents d'enfants porteurs d'un handicap qui montrent que ceux-ci reflètent majoritairement l'expérience de parents éduqués, issus de la classe moyenne (2010). Blume pointe également le fait que les savoirs expérientiels de certaines personnes, bien qu'enraciner dans une expérience quotidienne de la maladie, peuvent être ignorés, voire rejetés par d'autres (cf. le cas des parents d'enfants sourds ou autistes, qui ont du mal à accepter les positions des autres).

Pour continuer sur la question de l'approche monolithique qui est souvent faite des patients, la question de la temporalité de la maladie est également primordiale à prendre en compte. En effet, certains malades ou aidants, pris dans « les violences de la maladie » (Marin, 2015), « manquent de stabilité émotionnelle et de distance, présentées comme deux qualités importantes pour utiliser le savoir expérientiel et aider des personnes avec un vécu similaire » (Godrie, 2016b, p. 35). L'annonce de la maladie, l'aggravation des signes cliniques, l'échec d'un traitement, la fatigue ou la dépression engendrée par la maladie, ou une rechute, sont autant de moments éprouvants, pouvant limiter le partage autant que l'appropriation des savoirs expérientiels.

Les travaux de Bardot et Dodier menés dans le cadre de l'infection à VIH (Barbot, 2002; Barbot & Dodier, 2000) offrent une analyse heuristique permettant d'appréhender la diversité des postures des patients. En effet, dans le contexte de l'épidémie marquée par l'émergence de la figure du « patient réformateur », proposé par Defert (1994), ils distinguent différentes figures que sont « le patient ordinaire » et le « patient actif » suivant leurs rapports aux savoirs biomédicaux et leurs formes d'engagement associatif.

Autre limite identifiée par Pols (2014), outre leur expérience de la maladie, les patients s'appuient également sur les connaissances médicales apprises des soignants ou à travers Internet (Akrich & Méadel, 2009b) ainsi que sur leur expérience brute. Elle voit "le savoir du patient" (patient knowledge) comme articulé uniquement dans son utilisation, comme source de « techniques pour vivre avec la maladie », plutôt qu'un ensemble de connaissances (*body of knowledge*). Le savoir des patients est une connaissance pratique, non comparable avec les savoirs biomédicaux, mais leurs interrelations nécessitent d'être analysée dans une approche compréhensive.

Pour conclure cette partie sur les limites identifiées dans la littérature, on retiendra enfin que de rares articles traitent spécifiquement et finement des questions méthodologiques (Burda, van der Horst, van den Akker, Lemmens, et al., 2012; Burda, van der Horst, van den Akker, Stork, Mesters, et al., 2012) (Burda et al., 2016). Jouet, Flora et Las Vargnas, dans leur note de synthèse sur la construction et la reconnaissance des savoirs expérientiels, relèvent également un certain nombre de limites et de perspectives de recherches à développer (2010).

4. Validation, reconnaissance et usages des savoirs expérientiels

Une partie des travaux recensés dans la revue de la littérature traite de la validation, de la reconnaissance et des usages des savoirs expérientiels. Il s'agit d'un point fondamental, car les points de tension autour des savoirs expérientiels se cristallisent autour de leur validité et de leur utilisation dans la pratique clinique, les dispositifs sanitaires, la formation ou les essais cliniques.

Si la définition des savoirs expérientiels est problématique, un point fait, lui, relativement consensus. L'expérience de la maladie — au double sens du vécu et d'un ensemble de connaissances concrètes acquises par l'usage et le contact avec la réalité la maladie — se transforme en savoirs à travers le partage avec des pairs vivant une même condition de patient ou d'aidant. Cet entre-soi et cette mise en commun sont essentiels, car ils contribuent au long « travail »(Thievenaz, Tourette-Turgis, & Khaldi, 2013) de prise de conscience, de questionnement, d'élaboration, de prise de distance, de réévaluation et de transmission que fait le patient. Le savoir expérientiel émerge dans une configuration interactionnelle entre le patient et d'autres patients dans des rencontres individuelles ou collectives au sein de différents espaces de médiation que sont les groupes de pairs (Godrie, 2016b), dans des groupes d'autosupport (Borkman, 1976) ou sur Internet (Akrich, 2010; Aubé & Thoër, 2010). D'ailleurs, comme Akrich (Akrich, 2010) le souligne, le savoir expérientiel n'est pas un savoir subjectif et intime relatif à la personne même. Il intègre et questionne la relation entre l'expérience personnelle et le monde médical. En d'autres mots, la biomédecine est déjà incluse dans ce que l'on considère comme expérience.

Pour Caron-Flinterman, Broerse et Bunders (2005), le savoir expérientiel survient lorsque les expériences vécues de patients individuels « sont converties, consciemment ou inconsciemment, dans un aperçu personnel qui permet à un patient de faire face à une maladie et à un handicap individuels » (p 2576). Les auteurs proposent pour ce faire la notion « d'utilité en contexte » (*utility in context*). Si les savoirs expérientiels du patient se révèlent utiles dans un contexte donné (par exemple, le développement de stratégies individuelles de « coping » c'est-à-dire la compréhension mutuelle et le soutien mental des autres personnes et/ou la prise de décision individuelle en matière de soins de santé), ils peuvent être considérés comme valides dans ce contexte.

Pour Mazanderani Locock, and Powell (2012), comme cela a déjà été évoqué, les savoirs expérientiels émergent à travers un processus d'identification. « The epistemic validity of other people's experiences as a source of knowledge in the context of peer support is premised, crucially, on managing the simultaneously embodied and empathetic dimensions of experiential knowledge. Indeed, others' experiences would not be considered knowledge if they were not deemed, in some way, as an empathetic (shared) embodiment of a particular condition ».

Dans le cas de pair-aidance en santé mentale, Godrie met lui en évidence l'importance du parcours de rétablissement (2016b). Le parcours de rétablissement des pairs les conduit à plus de stabilité émotionnelle, sociale et professionnelle et à reconnaître la résurgence de leurs symptômes pour mieux prévenir leurs rechutes. Des intervenants constatent que le cheminement réalisé par leurs collègues pairs aidants vis-à-vis de leurs propres problèmes de santé mentale fait partie intégrante du bagage qu'ils mobilisent lorsqu'ils interviennent. L'expérience du rétablissement de la maladie mentale et les leçons qu'ils tirent de leurs propres expériences représentent donc une composante essentielle du savoir d'expérience des intervenants pairs aidants.

Plusieurs articles traitent du rôle et de la place des savoirs expérientiels dans l'information, l'évaluation des risques et la prise de décision dans le cas du dépistage génétique de pathologies comme le cancer (D'Agincourt-Canning 2005, Hallowell 2006), la maladie de Huntingdon (Downing 2005, Cox 2003), des conditions liées au X (Parsons et Atkinson 1992, Kay et Kingston 2002) ou encore des kystes fibrosés (Evers-Kiebooms et al., 1988, Wertz et al., 1992). Des études ont également été menées sur les décisions de dépistage prénatal (Etchegary et al., 2008, France et al. 2011).

L'usage des savoirs expérientiels est également analysé à travers la question de la participation des patients experts à la formation des soignants. Une série de travaux porte également à

l'intégration des savoirs expérientiels dans la formation des soignants. Dans ses travaux, Flora (Flora, 2014b, 2016) s'est notamment intéressé au patient formateur, identifiant un référentiel de compétences de patient « générique » et des rôles de patients sociabilisant leurs savoirs expérientiels au service de l'intérêt général.

L'usage des savoirs expérientiels a également été exploré à travers la question des collaborations existant entre les patients détenteurs d'un savoir et les soignants (Flora, 2013). Caron-Flinterman et ses collègues ont exploré cette question dans le cadre de la recherche biomédicale (2005). Que faut-il pour qu'un patient invité à participer à un comité de recherche puisse faire une contribution signifiante ? Principalement, ils suggèrent que le patient maîtrise un minimum le langage professionnel pour pouvoir participer aux échanges. Les patients se retrouvent alors dans une posture de « protoprofessionnalisation » qui implique le risque qu'ils ne soient plus alors des représentants de la communauté des patients et qu'ils perdent leur « savoir expérientiel véritable ».

5. Les savoirs expérientiels : un nouveau nom pour un vieil objet ?

Si le concept de savoir expérientiel connaît un important succès, il est important d'en faire la genèse et de le replacer dans une perspective sociohistorique plus large, les concepts étant congruents avec les évolutions sociétales et les orientations politiques.

En premier lieu, rappelons que le concept de savoir expérientiel est mobilisé dans d'autres domaines comme le marketing, l'environnement ou l'éducation et la formation où il trouve ses origines. En effet, comme l'explique Lochard dans l'article L'avènement des « savoirs expérientiels (2007), c'est à travers la formation que la notion « d'expérientiel » s'est imposée dans le discours social français à partir des années 1970. La « formation expérientielle », entendue comme « un mode d'acquisition de connaissances fondé sur un contact direct avec des réalités et des phénomènes », n'a pas été reconnue dans le paysage de la formation professionnelle, au prix d'ailleurs d'un certain nombre de difficultés, de résistances. Selon Lochard, en France, la première utilisation identifiée de l'adjectif « expérientiel » se trouve dans la traduction française de l'ouvrage de l'« antipsychiatre » anglais R.D. Laing, *La politique de l'expérience*, publié en 1969 : « les nombreuses variantes pratiques de la psychothérapie longue ou brève, intensive, expérientielle, dirigées ou non… » (p. 38).

En France, dans le champ de la santé, selon Jouet, Flora et Las Vargnas (Jouet et al., 2010), le qualificatif « expérientiel » apparaît en 1998 dans le cas « du diabète puis d'autres maladies chroniques (en particulier en rhumatologie), en parallèle avec la notion de patient expert introduite, elle, aux États-Unis dès 1985 » (p 65).

Du point de vue du malade cette fois, les travaux soulignent la place de l'expérience dans les manières dont les malades se construisent un savoir à l'égard de la santé (Baszanger, 1986 ; Fainzang, 2006 ; Gagnon, 1999 ; Hester, 2005 ; Massé, 1995).

Les analyses de Prior (2003) — qui portent sur l'expertise profane (*lay knowledge*) — pointent différents éléments heuristiques pouvant éclairer la réflexion sur les savoirs expérientiels. Dans cet article décryptant l'émergence de « l'expertise profane » entre 1979 et 2002, elle retrace l'évolution du traitement que les sociologues ont fait du « point de vue du patient » (« *patient perspective* »). Ceux-ci sont en effet passés d'une analyse des « croyances profanes en santé » (*lay health beliefs*) aux « savoirs profanes » (*lay knowledge*) et à l'expertise (*expertise*). Selon Prior, ce glissement terminologique s'inscrit dans un mouvement social plus large, marqué par une remise en cause de l'autorité des soignants décrite par Freidson (1970) et le développement d'une médecine centrée sur les patients, appelant notamment leur implication et la prise en compte de

leur point de vue. Ces évolutions font écho à des transformations sociales et politiques plus générales, impliquant une « démocratisation des savoirs » (Turner 2001).

Selon Prior, le premier article publié utilisant le terme de « *lay expert* » est : Arksey, H. (1994). Expert and lay participation in the construction of medical knowledge. *Sociology of Health & Illness,* 16(4), 448-468. Toutefois, le concept d'expertise au sein des populations profanes (*expertness among the lay population*) circule dans la sociologie médicale depuis plusieurs années. La question des « savoirs profanes » ou de « l'expertise profane » a été analysée par différents auteurs (Williams & Popay, 1994). Au cours des années 1990, différents travaux ont été menés sur cette figure émergente des personnes actrices de leur santé ou de leur maladie. On peut notamment citer ceux de Brown sur l'épidémiologie populaire (1992) et d'Epstein sur l'expertise profane (lay expertise) (Epstein, 1995).

6. Les concepts dérivés des savoirs d'expérientiels.

En réponse aux critiques qu'ils ont formulées à l'encontre de la notion de savoir expérientiel, certains auteurs ont proposé des concepts alternatifs qu'il est pertinent de considérer dans l'analyse de FAMWEST, car ils peuvent permettre de pallier certaines difficultés épistémologiques et définitionnelles identifiées.

Borkman (1976) se décentre ainsi du patient pour s'intéresser à « l'expertise expérientielle » qui fait référence aux compétences ou aptitudes à gérer ou résoudre un problème à partir de l'expérience personnelle.

Pols (2014) propose de parler de « patient sachant » (*knowing patient*). Son analyse est basée sur une enquête empirique des types de savoirs que les patients utilisent et produisent en vivant avec une condition limitante (*limitating condition*) quotidienne : « un savoir dans l'action » (*knowing in action*).

Enfin, Akrich et Rabeharisoa (2012) développent elles le concept d'expertise profane qui recouvre deux réalités imbriquées que sont : l'expertise expérientielle (ou expertise tirée de l'expérience d'une condition particulière) et l'expertise médico-scientifique. L'expertise profane renvoie à l'idée que (i) des personnes sans formation académique sur un sujet — mais concernées par ce sujet parce qu'elles en ont une expérience personnelle — sont capables de développer des connaissances et des analyses spécifiques ; et que (ii) ces connaissances et ces analyses peuvent et doivent être prises en considération dans les processus de décision, que ces décisions concernent des individus, l'élaboration de protocoles, l'organisation du système de soins ou les politiques de santé en général.

Au début de l'étude Famwest, la collecte des données et les observations de terrain ont commencé sans qu'une réflexion épistémologique sur la définition du concept de savoir expérientiel et sur les défis méthodologiques inhérents à leur documentation n'a pas été menée. Les résultats présentés dans ce rapport sur les savoirs expérientiels ont donc été élaborés à partir d'une analyse et d'une définition *a posterio*ri du concept.

7. Des savoirs expérientiels aux « connaissances expérientielles » : pistes de réflexion pour le projet FAMWEST

Le concept de savoir expérientiel est un concept large et polysémique dont les contours ne sont pas clairement limités comme le montre cette revue de la littérature. Le concept est régulièrement mobilisé sans qu'un travail épistémologique et sémantique initial n'ait été réalisé. L'expression « savoir expérientiel » renvoie alors à une multitude de composantes du spectre des

savoirs que sont l'information, les connaissances, le savoir-faire et le savoir-être, les compétences ou les capacités acquises et développées par les patients à travers le vécu et l'expérience qu'ils ont de la maladie. Mais, les définitions de ces termes respectifs et leurs frontières ainsi que leurs usages demeurent, certaines notions étant utilisées pour d'autres.

Face à cet objet opaque, les distinctions épistémologiques et sémantiques qui sont faites entre « connaissance » et « savoir » dans les champs de la philosophie, des *sciences studies* de la sociologie ou anthropologie ou des sciences de l'éducation, pourraient être heuristiques. En effet comme cela a été évoqué, il existe un relatif consensus sur le fait que les savoirs expérientiels s'élaborent à partir du moment où il y a un partage collectif et soutenu entre pairs, dans des groupes de paroles ou d'autosupport, dans la collaboration avec les soignants ou dans des communautés en ligne, associé à un cheminement et un travail réflexif personnel. Ceci est congruent avec la définition du savoir qui représente un corpus des notions admises et transmises, les savoirs expérientiels devraient plus explicitement. Le savoir est ainsi ce qui relève d'une communauté qui a statué sur une connaissance érigée alors en savoir. La connaissance quant à elle, est une issue de l'expérience, de l'action et de la réflexion. Une connaissance est intérieure à la personne et est donc idiosyncrasique.

Dans l'étude que j'ai menée dans le cadre FAMWEST, la nature de mon échantillon m'a amené à observer plus ce que j'appellerai des « connaissances expérientielles » et non des savoirs expérientiels, dans la mesure où il ne s'agissait pas d'un savoir stabilité, partagé collectivement, validé et reconnu. Par ailleurs, chez la majorité des parents, leurs connaissances étaient avant tout tacites, notamment chez les parents de jeunes enfants pharmacorésitants, dont le diagnostic était encore récent. Par ailleurs, avons pu observer et documenter des savoir-faire et des savoir-être que l'on peut caractériser d'expérientiel, dans la mesure où ils sont issus et construits à partir de l'expérience quotidienne de la maladie.

Si cette distinction entre « connaissances expérientielles » et « savoirs expérientiels » n'est pas explicitement évoquée dans les recherches ou les écrits scientifiques. Toutefois, notons qu'en anglais la notion de knowledge sert à traduire indifféremment les termes « savoir » et « connaissance ». Par ailleurs, cette ligne de partage entre « connaissances expérientielles » et « savoirs expérientiels » transparaît plus ou moins explicitement dans les travaux menés. Cette distinction est sous-jacente aux critiques épistémologiques portant sur les problèmes de définition des savoirs expérientiels. D'autres auteurs proposent des concepts dérivés, permettant de pallier ou répondre aux critiques formulées (cf. les notions d'expertise expérientielle de. Borkman (1976) ou de « patient sachant » de Pols (2013). Enfin, différents auteurs s'intéressent aux dispositifs et aux modalités d'élaboration, de validation et de reconnaissance de l'expérience des patients en savoirs expérientiels.

PARTIE III : IDENTIFICATION DU SYNDROME DE WEST ET ANNONCE DU DIAGNOSTIC

I. Les itinéraires diagnostiques des enfants

1. : Cadrage théorique

Afin de décrire et analyser les étapes et les modalités du processus d'identification du syndrome de West, nous avons analysé les entretiens semi-directifs réalisés avec les enfants afin de reconstruire leurs « itinéraires diagnostics ». Ceux-ci peuvent être définis comme les différentes étapes existant entre les premiers signes visibles de la maladie lors de la phase pré-diagnostic et le temps de formulation du diagnostic du syndrome de West, des maladies associées et du polyhandicap qui peuvent y être associés. Le concept d'itinéraire diagnostic s'inscrit à l'intersection de deux champs conceptuels que sont d'une part, les « trajectoires de la maladie » issues des travaux de Strauss et Corbin (J. M. Corbin & Strauss, 1991; J. Corbin & Strauss, 1985b) et de la sociologie du diagnostic (A. Jutel, 2009; A. Jutel & Nettleton, 2011).

Le concept de « trajectoire » a été élaboré par Strauss et Corbin dans les travaux pionniers qu'ils ont menés à partir des années 1980 sur l'expérience et la gestion au quotidien des maladies chroniques. Ils définissent ainsi la « trajectoire de la maladie »:"*a course of illness over time plus the actions taken by patients, families and health professionals to manage or shape the cours*e"(J. M. Corbin & Strauss, 1991). La notion de trajectoire fait donc référence à l'évolution physiologique de la maladie chronique à différentes phases et s'inscrit donc dans une approche dynamique et une temporalité longue, pouvant aller de quelques mois à plusieurs années.

Notre analyse se base également sur différents travaux issus de la sociologie du diagnostic. En 1978, Mildred Blaxter écrivait dans la revue *Social Science and Medicine* (Blaxter, 1978) que l'activité appelée « diagnostic », renvoyait à la fois à une « catégorie » et à un « processus ». Le « diagnostic médical » fait référence à un ensemble préexistant de catégories sur lesquelles la profession médicale s'est accordée et le processus par lequel cette étiquette est appliquée à une situation. Dans la revue de la littérature qu'elle a réalisée en 2009, Anne Marie Jutel (A. Jutel, 2009) pointe l'absence d'institutionnalisation de la sociologie du diagnostic à laquelle avait appelé Mildred Blaxter en 1978 puis Phil Brown (Brown, 1990). Deux ans plus tard, s'inspirant d'abord de la définition du diagnostic proposée par Mildred Blaxter en 1978 (catégorie et processus), Jutel coordonne avec Nettleton un dossier dédié à la sociologie du diagnostic (A. Jutel & Nettleton, 2011) où elles proposent un programme de recherche sociologique sur le diagnostic médical qui comprend trois composantes principales :

- Premièrement, elle préconise d'analyser le diagnostic en tant que catégorie en s'intéressant à la genèse et l'évolution des différentes classifications médicales, à la signification et l'usage des catégories médicales, ou encore à la relation entre catégorisation médicale et contexte social (avènement de la notion de risque ; évolutions technologiques telles que l'imagerie cérébrale ; progrès de la génétique ou encore de la neurologie, développement du marché pharmaceutique).
- Deuxièmement, le diagnostic doit également être analysé en tant que processus. Il s'agit ici de s'intéresser à « l'accomplissement pratique » du diagnostic, au contexte, à

l'articulation des différentes étapes de la détermination du diagnostic et à l'usage des outils diagnostiques, à la relation entre le patient et le médecin, ou encore à l'ordre négocié des frontières professionnelles dans la détermination du diagnostic.

– Troisièmement enfin, il importe d'analyser les « conséquences du diagnostic », c'est à dire, « comment le diagnostic — tel qu'il est organisé, structuré et annoncé — a des conséquences pour celui à qui il s'applique ». Les conséquences du diagnostic — qui peuvent être contrastées — sont évaluées autant pour le patient que pour celui qui prend soin du patient. Il s'agit ici de s'intéresser à la manière dont le diagnostic est accepté ou rejeté, aux élaborations identitaires autour du diagnostic médical, ou encore sur les rapports profanes aux catégories diagnostiques, ou pour le dire autrement, le sens commun des diagnostics.

Dans le cadre de l'étude FAMWEST, nous avons donc décrit les itinéraires diagnostiques des enfants atteints d'un syndrome de West qui tiennent compte des trois dimensions citées ci-dessus. L'analyse des itinéraires des enfants a donc été articulée autour de trois composantes que sont le diagnostic comme catégorie, le diagnostic comme processus et les effets du diagnostic sur la vie familiale. Si pour la clarté de l'analyse les trois dimensions sont distinguées, dans la réalité elles sont enchâssées. Comme nous le verrons, le diagnostic comme catégorie évolue et se complexifie au fil du temps et peut avoir des effets différents sur l'expérience de la maladie vécue par la famille. Dans le développement suivant, les « itinéraires diagnostiques » des enfants sont analysés à travers les six principales composantes suivantes :

1) Les premiers signes ayant suscité (ou non) l'interrogation des parents
2) La mise en visibilité du problème pathologique de l'enfant
3) Les conditions et la temporalité de formulation du diagnostic du syndrome de West
4) Les polyétiologies du syndrome de West
5) Les comorbidités[6] avant, pendant ou après le diagnostic du syndrome de West

La question de l'annonce du diagnostic est intrinsèquement liée à ces différentes composantes de l'identification de la maladie.

2. Premiers signes et mise en visibilité du problème

2.1. Premiers signes ayant suscité des interrogations chez les parents

La sémiologie du syndrome de West se caractérise par des signes discrets, erratiques et non spécifiques qui peuvent évoquer d'autres maladies (notamment les gastro-entérites, reflux). Dans le cadre de l'étude FAMWEST, les premiers signes sont apparus entre 3 semaines et 6 mois. Les principaux signes — qui n'étaient pas présents chez tous les enfants — sont : des mouvements des yeux (clignotement ou révulsion), des spasmes en flexion (parfois relativement discrets et sans autres signes), des pleurs récurrents et/ou inhabituels de l'enfant (ou encore larmes sans

[6] En médecine, la comorbidité désigne : i) La présence d'un ou de plusieurs troubles associés à un trouble ou une maladie primaire ; ii) l'effet provoqué par ces troubles ou maladies associés. En psychiatrie, la comorbidité est la présence simultanée de plusieurs diagnostics. Elle n'implique pas nécessairement la présence de multiples maladies, mais traduit l'impossibilité d'émettre un seul diagnostic.

pleurs), une hypersomnie. Les parents ont également noté des changements comportementaux comme la perte de sourire, une baisse de l'attention et la perte ou la régression d'acquis psychomoteur (l'enfant ne se retourne plus, il ne tient plus un objet dans sa main par exemple)[7].

Dans le tableau suivant, les différents signes et l'âge d'apparition des premiers signes sont détaillés pour les onze enfants de l'échantillon.

	Prénom et âge	Premiers signes et âge d'apparition
Famille 1	Ahmed, 13 ans	Torticolis à la naissance, premiers spasmes à 6 mois (mais torticolis à la naissance) (mars 2004). Premiers spasmes.
Famille 2	Lucie, 12 ans	Premiers spasmes à 5 mois, associés à une infection urinaire.
Famille 3	Sylvain, 12 ans	Révulsion des yeux et spasmes à 6 mois
Famille 4	Anaïs, 4 ans	Clignotement des yeux à 3 semaines, puis spasmes à un mois et demi
Famille 5	Lyse, 4 ans	Premiers signes à 3 mois, « très calme », « sourit moins »,» dort beaucoup ». Début des spasmes à 4 mois.
Famille 6	Ali, ` 4 ans	À 2 mois, « main droite fermée », « enfant mou » « crises de pleurs » 4 mois et demi : révulsions oculaires et 5 mois premiers spasmes en flexion, dont la fréquence a augmenté quelques jours après
Famille 7	Mathieu, 24 mois	À 4,5 mois, régulièrement, « son bras droit se levait et tête partait en avant ». Ne gazouillait pas, était un « peu différent des autres enfants ». Ils en ont parlé au pédiatre qui a dit que c'était de la "comédie". À 7 mois, il se mettait à hurler sans raison + regard dans le vide. Les spasmes continuaient, de plus en plus fort, et étaient de plus en plus fréquents. Il ne se servait plus de son bras droit.
Famille 8	Ludovic, 13 mois	Méningite à streptocoque contractée à la naissance. À commencer à convulser 15 h après la naissance. Était sous t un traitement de Keppra, pour les mini-convulsions qu'ils présentaient lorsqu'il a fait les premiers spasmes à 6 mois.
Famille 9	Baptiste, 13 mois	Retard moteur et mental dès la naissance. À 4 mois, baisse de l'attention, puis dégradation progressive. Premiers spasmes à 11 mois.
Famille 10	Louis, 11 mois	Opération d'une hernie inguinale, à l'âge de 1,5 mois. Puis une semaine après, Lucie a fait des « malaises à devenir tout bleu ». Il a eu la respiration coupée et est parti aux urgences où le diagnostic d'une épilepsie partielle a été posé. Les crises ont été contrôles, mais les premiers spasmes sont apparus un mois après (à dont les crises ont été contrôlées. Puis apparition des spasmes un mois après, à 3 mois et demi. « Il ne souriait » plus et s'est mis en fait à tendre les bras, et à révulser au niveau des yeux.
Famille 11	Vivianne, 11 mois	Dormait beaucoup et pleurait, "n'allait pas bien". Premiers spasmes à 6 mois

[7] Pour rappel, d'un point de vue sémiologique, le syndrome de West 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 de l'électro-encéphalogramme (EEG) inter critique caractérisé par un tracé hypsarythmique. Les signes du syndrome de West se manifestent par des mouvements axiaux brefs, plus souvent en flexion qu'en extension, qui peuvent être associés une révulsion oculaire.

2.2. Pré diagnostique et mise en visibilité de la maladie de l'enfant

Après l'apparition des premiers signes — qui ne sont pas nécessairement des spasmes en flexion — la mise en visibilité du syndrome de West — qui est une étape du diagnostic, mais ne s'y réduit pas — s'inscrit dans des temporalités courtes allant de quelques jours à plusieurs semaines. C'est un processus qui s'inscrit entre le moment où les premiers signes cliniques apparaissent et celui où ils ont été identifiés comme étant problématiques par les parents, puis reconnus comme étant pathologiques par les soignants. La mise en visibilité de la maladie correspond à un pré diagnostique contribuant à déterminer l'affection dont l'enfant souffre, affection non encore identifiée comme relevant d'une catégorie nosologique spécifique.

La durée de la mise en visibilité de la maladie a varié de quelques jours (Vivianne, Lucie, Ludovic) à plusieurs mois (Anaïs, Manon...). Ces longs délais s'expliquent par le fait que bien que certains parents aient constaté assez rapidement des signes « anormaux », ils n'ont pas sollicité l'avis d'un médecin rapidement ou n'ont pas été pris au sérieux par celui consulté (cas de Mathieu et Sylvain).

▪ Mise en visibilité au niveau des parents

La mise en visibilité semble être principalement le fait des parents, et notamment des mères. Toutefois, le rôle des pères nécessiterait d'être mieux documenté. Dans le cas d'Ali et de Baptiste, les pères qui sont tous les deux médecins ont joué un rôle important dans l'établissement du diagnostic. L'entourage familial ou amical a joué un rôle minime dans la mise en visibilité d'un problème pathologique.

Les premiers spasmes peuvent être discrets et ne sont pas systématiquement associés à d'autres symptômes pouvant alerter les parents, notamment lorsque les enfants avaient un développement normal depuis de la naissance. La répétition des spasmes dans le temps alerte en général les parents qui vont aller consulter le pédiatre ou le médecin généraliste qui suit l'enfant pour cela, ou encore le signaler à l'occasion des visites du suivi néo-natal.

▪ Mise en visibilité de la maladie par les soignants

Au niveau des soignants, à l'exception d'un pédiatre (cas de Vivianne), aucuns des six pédiatres/médecins généralistes consultés par les parents suite aux premiers signes n'ont diagnostiqué une épilepsie ou du moins, un problème pathologique nécessitant la réalisation d'examens complémentaires ou un référencement vers un spécialiste et/ou l'hôpital. Les premiers signes ont été imputés à une rhinopharyngite, une gastro-entérite, mais également à la « comédie » que ferait l'enfant (cas de Mathieu), ou aux inquiétudes de la mère.

L'identification d'un problème pathologique par les soignants a donc généralement été faite par des pédiatres urgentistes, ou des pédopsychiatres consultés « afin de trouver ce qui ne vas pas chez l'enfant ». Il est intéressant de noter, que dans certains cas, la recherche du diagnostic a été initiée par les parents, indépendamment voire à l'insu de l'avis du pédiatre de référence. Les parents ont alors consulté un deuxième pédiatre (cas de Anaïs, Manon et Sylvain), ou un spécialiste. Dans le cas de Mathieu, c'est une orthophoniste consultée pour les retards de développement constatés qui a référé les parents vers un spécialiste, suspectant une épilepsie.

Dans le cas de Ludovic, Louis et Baptiste, bien que les signes aient été discrets, la mise en visibilité des signes a été relativement rapide, les enfants étant suivis pour d'autres pathologies (épilepsie et retards de développement) considération rapidement. La vigilance des parents qui ont signalé

les signes aux spécialistes suivant l'enfant et la prescription rapide d'examens complémentaires (EEG, IRM) expliquent cette rapidité.

II. « C'était le début de l'enfer » : le temps du diagnostic du syndrome de West

1. Des diagnostics rapidement posés…

Les diagnostics du syndrome de West ont été formulés plus ou moins rapidement. La durée entre le l'apparition des premiers signes et la formulation du diagnostic a été d'une semaine à dix-sept mois. Six diagnostics ont été établis en moins d'un mois, deux entre 3 et 4 mois et trois en 7, 11 et 17 mois (cf. tableau p 30).

Certains diagnostics ont été posés en quelques semaines après que les premiers spasmes soient apparus comme l'illustreDans le cas de Lucie par exemple, le diagnostic a été posé dans un intervalle d'un mois. Âgée de 12 ans, elle est la benjamine d'une fratrie de 3 enfants. Elle vit avec ses parents en Moselle et est prise charge dans un IME. Elle a eu un syndrome de West idiopathique, déclaré guéri à l'âge de 6 ans. Sa maman explique les circonstances dans lesquelles le diagnostic a été établi :

> Lucie venait d'avoir 6 mois [...]. Un matin, elle a commencé à faire des spasmes, mais je n'ai pas fait plus attention que ça. J'ai quand même fait venir le médecin. Mais il n'a pas vu, parce que quand il est arrivé, elle ne faisait plus de spasmes, elle avait de grands sourires. [...] En fait, ça s'est vite dégradé [car] elle a commencé à perdre l'attention. [...] On est parti [en vacances] et au bout de 15 jours, je suis quand même allée à l'hôpital aux urgences. [...] Y'a eu tout un tas d'examens et puis c'est là qu'un des bons pédiatres a diagnostiqué le syndrome de West. Tout simplement, je veux dire, ça s'est vraiment fait comme ça. Après on a juste eu rendez-vous avec la neuropédiatre pour confirmer et c'est comme ça qu'on est tombé dedans en fait. [Ça a pris] 15 jours, 3 semaines en gros. Ouais ça été très rapide et en plus, en même temps elle m'a fait une infection urinaire. Enfin, ça avait été tout un cheminement. Le problème c'est que quand elle faisait des spasmes, les médecins n'étaient pas forcement là. Donc fallait courir dans tout l'hôpital pour chercher le médecin. Finalement, on a quand même réussi à ce que le médecin voit ses spasmes, et c'est là qu'il m'a bien confirmé que c'était un syndrome de West.

Concernant les six enfants pour lesquels le diagnostic a été posé relativement rapidement, deux ont été emmenés aux urgences quelques jours après les premiers spasmes (Lucie, Ahmed), un a été vu par un pédiatre qui a envoyé l'enfant à l'hôpital (Vivianne). La réalisation de vidéos par les parents sur leur smartphone semble avoir facilité et/ou accéléré le processus du diagnostic. Dans certains cas, ce sont d'ailleurs les médecins qui ont explicitement préconisé aux parents de filmer les spasmes.

Il est également intéressant de souligner que dans ces trois cas, les enfants étaient les benjamins de fratries de trois enfants. On peut ici se demander si l'expérience des maternités antérieures des mères ne les a pas aidées à entériner le fait que « quelque chose n'allait pas », notamment parce qu'à la différence des mères primipares, elles ont une meilleure connaissance et une expérience pratique des stades de développement des enfants. Il serait intéressant de mieux documenter ce point dans de prochains travaux et/ou de l'étayer avec d'éventuelles données congruentes des autres familles des deux autres échantillons. Les trois autres enfants

bénéficiaient d'une surveillance médicale particulière en raison de problèmes de santé antérieurs comme cela a été décrit ci-dessus, dans l'analyse de la mise en visibilité de la maladie. *A contrario*, dans le cas des mamans primipares, plusieurs ont évoqué leur manque d'expérience dans les soins et l'éducation des enfants, et le fait qu'elles n'avaient pas de repères pour évaluer si l'enfant se développait normalement ou pas.

Dans le cas de maladies infantiles, où ce n'est pas en l'occurrence l'enfant, mais le parent qui développe potentiellement des savoirs expérientiels, l'expérience antérieure de la maternité semble représenter un élément important à prendre en considération dans l'analyse des savoirs et pratiques développés par les parents.

2. ...à l'errance diagnostique

Plusieurs enfants ont connu des situations d'errance diagnostique qui peuvent être définies comme la période au cours de laquelle un diagnostic se fait attendre, ou simplement l'absence d'un diagnostic pertinent. Elle se manifeste le plus souvent dans les cas de maladies rares face auxquelles un ou des médecins se trouvent dans l'incapacité de proposer un diagnostic. Dans cet échantillon de onze enfants, cinq ont connu des situations d'errance diagnostique. [Louis (11 mois), Anaïs (4 ans), Manon (4 ans), Mathieu (18 mois) et Sylvain (12 ans)].

Dans les cas d'errance diagnostique ici documentés, les enfants n'avaient pas développé que des spasmes en flexion, mais présentaient également des problèmes comportementaux et/ou une stagnation voire une régression du développement psychomoteur qui n'ont généralement pas été pris en considération par les pédiatres réalisant le suivi néo-natal en routine des enfants.

▪ Le cas de Mathieu :

Mathieu, âgé de 24 mois, offre un exemple emblématique de l'errance diagnostique dans le cas du syndrome de West. Comme l'explique sa mère, il ne sera diagnostiqué qu'à l'âge de 13 mois, alors que les premiers signes sont apparus à 4 mois :

> « Mathieu avait des réactions un peu particulières, c'est-à-dire que régulièrement dans la journée, son bras droit se levait [...] et la tête poussait en avant [...] c'est ce qu'on appelait des spasmes. [...] Jusqu'à présent, on ne connaissait pas du tout ce syndrome et on ne savait pas ce que le petit garçon avait. On s'est rendu compte qu'il ne parlait pas, qu'il, enfin, qu'il ne gazouillait et qu'il était un peu différent par rapport à d'autres enfants du même âge. J'ai une amie qui a accouché deux jours avant, donc on avait vraiment la comparaison [...] il n'évoluait pas pareil. Donc on en a parlé à notre pédiatre qui a complètement refusé de nous écouter. Il nous a dit que c'était des comédies ! Mathieu était un petit peu coquin [...] et au niveau alimentation, pour avoir un petit peu plus à manger, il savait très bien y faire [...] que c'était vraiment ça, que c'était un comédien et qu'il ne fallait surtout pas euh. [C'est] notre premier enfant, on a écouté l'avis des médecins hein... [...]

À l'âge de 7 mois et demi, Mathieu hurlait régulièrement sans raison identifiable par les apparentes. Il avait le regard dans le vide et les spasmes se manifestaient de plus en plus fort et fréquemment, le jour comme la nuit. Il ne se servait plus de son bras droit et sa main était constamment fermée. Il ne bougeait plus, alors qu'il commençait à attraper des objets de la main gauche. La mère a insisté auprès du pédiatre qui a une nouvelle fois évoqué le fait qu'il s'agissait de comédie. La pédiatre leur a alors conseillé « de poser notre [leur] fils dans un parc ou dans un

transat et de le laisser». Des séances de kinésithérapies avaient été prescrites, mais aucun examen n'avait été prescrit. Le kinésithérapeute avait confirmé les «soupçons» des parents sur le fait «que quelque chose n'allait pas». Une semaine après, considérant que «quelque chose n'était pas normal»,les parents sont retournés voir le pédiatre. Le père de Mathieu, présent cette fois-là a insisté et refusé de quitter le cabinet tant qu'il n'avait pas obtenu une ordonnance pour aller voir un spécialiste. Ils n'ont obtenu un rendez-vous chez un spécialiste que trois mois plus tard, Mathieu avait alors 11 mois. L'orthophoniste consultée, considérant que les problèmes de santé de Mathieu n'étaient pas de son ressort, les a orientés vers un neuropédiatre, qu'ils ne pourront consulter qu'un mois plus tard. Ce rendez-vous spécialisé, difficile à obtenir, ne l'a été qu'au prix «d'un harcèlement quotidien» aux dires de la maman. Le neuropédiatre consulté a demandé un EEG en urgence et le diagnostic du syndrome de West a été posé le jour même, ainsi que l'étiologie, un AVC prénatal survenu à 3 mois de grossesse. La mère était alors tombée malade, avait perdu 10 kg et avait été obligée de rester alitée plusieurs semaines.

Les problèmes de communication et de non-prise en compte des inquiétudes de la maman posent une question centrale qui est celle de la crédibilité et de la (non -) reconnaissance de la parole des mères des enfants par les équipes soignantes. Non prise en compte de l'inquiétude des mères, minimisation voire méprises des signes pathologiques identifiés par les mères, dévalorisation, culpabilisation, suspicion de maltraitance ou de relations toxiques avec les enfants sont autant de comportements problématiques rapportés par différentes mères dans le cadre de Famwest. En l'occurrence, dans ce contexte, les savoirs ou l'expérience des mères ne sont pas déterminants.

- **Le cas de Sylvain (12 mois)**

Sylvain, âgé de 12 ans, présente un syndrome idiopathique. Il vit en région PACA avec sa mère (cadre dans la fonction publique) et son père (technicien en informatique). Il a deux sœurs âgées de 21 et 25 ans qui ne vivent plus à la maison. La famille de Sylvain est très soudée.

Le diagnostic a été long à poser, un an et demi s'étant écoulé entre les premiers spasmes et le diagnostic du syndrome de West. Les premiers symptômes sont apparus dans les circonstances suivantes alors qu'il avait 6 mois :

> On avait fait une sortie en bateau pour l'anniversaire de mon mari avec les deux grandes, et on a laissé le petit à mes beaux-parents, il avait cinq mois. Au retour, je le regarde et je vois que sa pupille clignote... Et là, il m'est venu une panique, mais un truc de fou. Quelques jours après, il a commencé à [avoir des spasmes].

Ils ont consulté deux ou trois le pédiatre qui avait suivi les deux autres enfants, puis un autre pédiatre qui n'ont rien diagnostiqué. Sylvain présentait alors une certaine tonicité, ne présentait pas de retards et commençait à manger des fruits comme la banane. Les parents ont dû consulter plusieurs médecins et spécialistes, avant que le diagnostic du syndrome de West ne soit posé, plus d'un an et demi après les premiers spasmes. Mais entre-temps l'état de santé de Sylvain s'est fortement dégradé, avec notamment une régression des acquis psychomoteurs et une baisse de l'attention. Ils ont consulté un neuropédiatre renommé, qui a fait passer un EEG à Sylvain, mais aucun diagnostic n'a pu être posé. Face à cette absence de diagnostic, la mère a insisté, se basant sur ses expériences passées de parents et sur la dégradation constante de l'état de santé de son fils :

> C'est mon troisième, et je voyais que petit à petit la vie partait. [...]. Il arrivait plus à prendre le biberon, le peu de mastication qu'il avait il n'arrivait plus. Il commençait à ne plus sourire, vous ne l'entendiez plus. Il commençait à ne plus bouger dans le lit, plus de réactions dans l'eau. Donc la vie s'en va, c'est-à-dire que votre enfant devient un légume en fait [...] Il se prenait des coups, des bleus, il ne pleurait pas quoi, y'avait plus de pleurs, plus rien...

L'errance diagnostique a été marquée par un passage de la mère dans une cellule mère-enfant, une suspicion de maladie mentale ayant été formulée par un médecin. C'est finalement lors d'un rendez-vous pris avec une pédopsychiatre à l'initiative des parents que le diagnostic a été posé, notamment grâce aux films vidéo. La pédopsychiatre qui avait diagnostiqué le syndrome de West, ne les avait alors pas informés, mais les avait référés vers un professeur de pédopsychiatrie à Marseille. La mère apprendra la nature de la maladie de son fils en lisant le nom de la maladie sur un courrier adressé au professeur.

Durant quatre ans, la prise en charge et le suivi de Sylvain ont été particulièrement difficiles, car il criait beaucoup et dormait peu. Par ailleurs, si la prise en charge thérapeutique a été satisfaisante, la communication avec la pédiatre était problématique et peu soutenante. L'hydrocortisone ayant fragilisé son cœur, une surveillance cardiaque a également dû être mise en place.

3. Un assemblage de diagnostics

3.1. Un cumul de diagnostics liés aux comorbidités

L'expérience du syndrome de West vécu par les familles ne se limite souvent pas à une seule pathologie. Le diagnostic du syndrome se caractérise souvent par ce que je qualifierais « d'un assemblage de diagnostics » qui se construit au fil du temps. En effet, certains enfants présentent certaines pathologies dès la naissance, comme Ludovic qui a eu une méningite néo-natale et à convulser quelques heures après sa naissance. Le syndrome de West peut être une manifestation symptomatique d'autres pathologies et/ou lésions qui peuvent être identifiées concomitamment au syndrome de West. C'est le cas par exemple d'Ali (atteint d'une porencéphalite) ou de Mathieu qui a eu un AVC in utéro. Le syndrome de West peut également être associé à d'autres maladies comme dans le cas de Manon qui est également atteinte d'une neurofrybromatose et d'une quadramegalencéphalie. Avec l'avancée en âge et le développement du cerveau, le syndrome de West peut également évoluer vers d'autres formes de syndromes (comme le syndrome de Lennox Gastaut) et/ou d'autres formes d'épilepsie. Enfin, les enfants présentant dans plus de 80 % des séquelles cognitives et psychomotrices, les parents sont confrontés à un moment de l'itinéraire diagnostique des enfants, au diagnostic du polyhandicap. Dans la recherche de l'étiologie du syndrome de West, le diagnostic de maladies génétiques rares peut également être formulé (cas de Anaïs par exemple). Enfin pour les enfants âgés de plus de 10 ans, avec l'augmentation de la visibilité sociale et des capacités de diagnostic des troubles du spectre autistique, des pré-adolescents, « anciens West » peuvent être diagnostiqués comme ayant des troubles du spectre autistique.

Baptiste âgé de 14 mois, présente un syndrome de West dont les spasmes sont contrôlés depuis octobre 2016 sous Sabril et Synacthène. Il est le benjamin d'une fratrie de trois enfants et à deux sœurs âgées de 11 ans et 8 ans. Sa famille vit dans la région de bordelaise. Ses parents sont des professionnels de la santé, son père étant médecin généraliste et sa mère infirmière. Au moment

du premier entretien, elle était en congé maternité, mais prévoyait de reprendre une activité de formatrice dans un institut de formation des infirmières.

Baptiste a présenté les premiers spasmes à 11 mois et a été diagnostiqué rapidement, car il était déjà suivi en neuropédiatrie, présentant depuis ses un mois, un retard du développement moteur et intellectuel. Différents diagnostics ont été posés (retard de développement, TSA), mais sans identifier clairement une pathologie particulière. Baptiste a donc été dans une situation d'errance diagnostique durant 10 mois. Le syndrome de West est à ce jour symptomatique d'une pathologie non encore identifiée (tests génétiques en cours). Cela s'est traduit par des annonces en série, de « sous-diagnostics » qui sont intervenus « par vague ». Les parents suspectaient d'ailleurs que leur fils était atteint d'autisme et d'épilepsie. Bien que les parents aient identifié certains signes de ces pathologies, le diagnostic médical a été long à formuler en dépit des connaissances médicales des parents qui sont des professionnels de la santé.

> J'ai du mal à dissocier le syndrome de West du reste de ses troubles parce qu'en fait, chez Baptiste. [...] c'est un petit garçon qui ne va pas bien, qui a des difficultés de développement quasiment depuis le début. Donc, ce syndrome de West, il s'est ajouté, j'ai envie de dire à déjà tous les troubles. [Au début] pendant un mois, un mois et demi, moi j'étais vraiment sur mon nuage. Ça a été un très grand bonheur l'arrivée de ce petit Baptiste. Il était merveilleux tout simplement. Il était parfait, il était beau, il était mignon, il était calme [...] un petit cœur quoi, qui était un parfait petit garçon. Mais a posteriori, je me rends compte que c'est un bébé que j'ai eu du mal à allaiter. Il a fallu complémenter, au démarrage, avec des biberons parce qu'il ne grossissait pas. Il a perdu beaucoup de poids, je suis restée un peu plus longtemps à la maternité et pourtant j'étais assez sûre de mon expérience en la matière. J'avais du mal à comprendre pourquoi il ne réclamait pas à manger, pourquoi il avait du mal à téter. C'était un bébé aussi que je trouvais aussi très, très calme, il pleurait très peu. Mais ma deuxième avait été un bébé assez calme aussi, donc je me disais qu'il était un peu comme sa sœur. Tout ça c'est des choses que je dis un peu à la relecture une fois que j'y suis, parce que dans le moment j'étais pas inquiète. Et puis quand même vers un mois et demi, deux mois, j'ai commencé à avoir de l'inquiétude parce que je trouvais qu'il me regardait un petit peu bizarrement. Il nous regardait bien, il s'est mis à sourire comme ses sœurs, mais j'avais toujours l'impression qu'il me regardait un petit peu trop haut sur le visage comme s'il regardait mes cheveux. [...] au lieu de regarder mes yeux. Et puis c'est un bébé que je trouvais très, très mou. Et vers 2-3 mois j'ai commencé vraiment à, à me poser des questions parce que j'avais le souvenir de ses sœurs qui se relevaient, sur la table à langer qui appuyait là sur les avant-bras, qui soulevaient la tête et lui, il restait posé comme une crêpe sur la table à langer, il décollait pas la tête. Donc à 3 mois, j'en ai parlé à la pédiatre parce qu'à chaque fois les visites avec le pédiatre étaient parfaites. On me disait que tout allait bien et à 3 mois, j'en ai parlé à la pédiatre qui m'a dit effectivement, il y a une dystonie axiale, mais bon, il n'a que 3 mois, donc on se laisse encore un petit peu de temps. Et à 4 mois, quand je l'ai revue, là elle m'a dit ah non, là y'a quelque chose qui ne va pas. Cette dystonie est très importante. Et elle a constaté des anomalies au niveau des yeux, des petits mouvements anormaux au niveau des yeux. Et c'est là que tout s'est enclenché en termes d'examens. Donc au démarrage, on est parti le jour même faire une échographie qui était normale, on a fait un fond d'œil qui était normal et une semaine, 10 jours après, on a eu un premier rendez-vous avec un neuropédiatre, qui sur le moment nous a demandé de faire un électromyogramme

> qui a été normal. [Le pédiatre] m'a dit à ce moment-là que mon petit garçon avait un regard vif d'intelligence et qu'il pensait pas que son problème [soit] d'origine centrale, mais que ça semblait plutôt d'origine périphérique, peut-être neuromusculaire. On a évoqué peut-être des problèmes de myopathie, des choses un peu de cet ordre-là. On me parlait plutôt d'un retard moteur à ce moment-là. Un mois après il a été hospitalisé pour poursuivre les examens et faire un bilan sanguin, notamment les recherches de maladies métaboliques, musculaires. Et là, on a vu un autre neuropédiatre qui nous a dit que non, que le retard était global. Ce n'est pas qu'un petit peu de retard moteur et que ça semblait plutôt être un problème d'origine central pour Baptiste [qui avait 6 mois]. [...] Les mois d'après, il a été reconvoqué pour passer une IRM cérébrale puisqu'à ce moment-là, on nous avait dit que ça pouvait être soit métabolique, soit génétique soit des anomalies des autres dystrophies, des pathologies de ce type-là. L'IRM était normale. Tous les examens à ce moment-là ont été normaux. L'EEG qu'il a eu à ce moment-là aussi, on a dit qu'il n'était pas pathologique. Mais qu'il y avait quelques anomalies dans l'alternance, je ne sais pas comment ils nous l'ont dit entre la veille et le sommeil en fait. Comme s'il y avait une immaturité cérébrale hein. Il me disait qu'il pouvait correspondre à un enfant plus petit. Mais il n'y avait pas d'épilepsie à ce moment-là. Et de fil en aiguille avec tous ces examens qui se sont mis en place, la rééducation qui a commencé, de la kiné, puis puis de la psychomotricité, on n'avait pas de diagnostic et toutes les choses s'éliminaient au fur et à mesure. On savait que ce n'était pas ça, pas ça, pas ça, mais on ne savait toujours pas ce que c'était. Et le sentiment des neuropédiatres c'était que, c'était probablement une anomalie d'origine génétique. Un accident génétique, qui expliquait ce retard global de développement, cette hypotonie importante, cette difficulté dans son développement. Et puis vers 8mois, nous on a trouvé que ça [se dégradait], alors que les 4 premiers mois, on était très rassuré sur le plan cognitif par la qualité de sa présence, de ses interactions, de ses repères et de ses sourires. On a vu un petit garçon qui s'éteignait, qui s'isolait qui perdait ses mimiques, son expressivité, qui souriait de moins en moins. Il nous regardait plus, il s'enfermait dans des mouvements vraiment stéréotypés. Il balançait les mains devant ses yeux, des mouvements très répétitifs au niveau des jambes et moi j'ai pensé à ce moment-là qu'il était autiste. [...] Mais le neuropédiatre nous a dit : « non, ça n'a rien avoir, ce n'est pas un autisme. Simplement, il développe des troubles en quelque sorte autistiques, liés à ses difficultés de développement quoi ». On en était à peu près là. On a rencontré un généticien, puis il l'a examiné sous toutes les coutures et qui nous a dit qu'il n'y avait rien de [particulier] parce que dès fois c'est des enfants qui ont une dysmorphie, qui ont des signes extérieurs un peu caractéristiques qui peuvent mettre sur la voie d'un diagnostic. Et chez Baptiste ce n'était pas le cas puisque physiquement il n'y avait pas d'éléments caractéristiques. Et donc là, ce sont des examens génétiques ou des MRH, enfin des choses un peu plus fines qui se sont mises en place. Et à ce jour, on n'a toujours pas de réponse sur les gènes potentiellement qui auraient été défaillants. Ils nous ont dit que ce sera encore long, il y a encore des examens-là qui sont repartis sur Marseille. Ensuite, on aura des réponses à nouveau dans 6 à 12 mois.

Le syndrome de West finalement été diagnostiqué rapidement, car il était déjà suivi dans un service de neuropédiatrie, pour le retard de développement qu'il présente depuis la naissance.

> Le 15 juillet, j'ai vu quelque chose, un comportement que je n'avais jamais vu chez lui. Je l'ai trouvé bizarre, des petits mouvements au niveau des bras et dans la matinée. Dans la soirée, il a refait un épisode qui m'a l'air qui m'a eu l'air plus franc avec vraiment des spasmes au niveau des bras. Et là, je n'ai pas eu de doutes sur le fait que c'était de l'épilepsie, mais à ce moment-là, je pensais que c'était des crises partielles en fait et du coup, je suis partie aux urgences immédiatement puisqu'on habite à côté du CHU. Je voyais en fait qu'il avait crisé, qu'il dormait beaucoup, je me suis dit qu'il faisait une phase post critique. J'étais sûr qu'il faisait une épilepsie. Il est resté hospitalisé dans la soirée et l'EEG, il l'a eu le lendemain et c'est donc le lendemain en fait que j'ai eu le diagnostic du syndrome de West. Qui a quand même été, enfin une surprise parce que, oh je ne sais pas, je m'accrochais au fait que ce serait peut-être une épilepsie partielle, quelque chose d'un peu léger quoi. Et ce que je redoutais le plus, c'est que mon mari redoutait c'était les arythmies, c'était le tracé de West quoi.

Le diagnostic du syndrome de West semble avoir focalisé l'équipe sur l'épilepsie et relayé la question du TSA au second plan, alors qu'il s'agit d'un sujet majeur de préoccupation pour les parents. Les parents ont entrepris de faire un diagnostic du TDA et/ou TSA dans un centre adapté, sans en référer à l'équipe hospitalière, ce qui révèle les désaccords et les tensions pouvant exister entre les équipes soignantes et les parents autour du diagnostic et de la prise en charge des enfants. La mère de Baptiste explique ainsi :

> À plusieurs reprises, j'ai posé la question de ces troubles psychiques. On m'a dit que ça n'a rien avoir avec de l'autisme, que ce n'est pas parce qu'il avait des troubles autistiques qu'il avait une structure de personne autistique, autiste. [...] La psychomotricienne de l'hôpital m'a dit que c'était en fait son déficit d'intelligence qui faisait qu'il développait des troubles autistiques parce que le monde était trop compliqué à décoder pour lui. Et du coup ça a toujours été éludé cette question-là. Donc en fait, par le réseau, par des contacts, mon mari il s'est rapproché d'un médecin qui travaille au centre ressource autisme à Bordeaux. On est dans cette démarche-là pour ses 18 mois, donc on attend encore un peu. Mais on fait des examens préalables avant de le faire évaluer au centre ressources autisme. Dans les derniers comptes rendus médicaux, bizarrement, ce que je vois maintenant c'est que Baptiste présente un retard global de développement, associé à un trouble envahissant du développement. [...] Alors je me dis : tiens, c'est bizarre. Maintenant, il commence à y avoir une nomenclature qui émerge quand même. Mais ça, on le fait en catimini. On n'en a parlé à personne du service neuro-pédiatrique. [...]

Le cas de Baptiste illustre également la complexité des itinéraires thérapeutiques des enfants qui cumulent différentes pathologies, qui ne sont pas toutes précisément diagnostiquées, où l'un des diagnostics prédomine, reléguant les autres signes ou pathologies au second plan comme l'évoque sa mère dans l'extrait ci-dessous. Le choix de le faire diagnostiquer « en catimini » répond à l'absence de formulation d'un diagnostic précis — et dans le même temps d'une prise en charge adaptée — concernant les retards de développement, présents depuis le premier mois de vie. Elle montre le rôle proactif que peuvent jouer les parents dans l'itinéraire thérapeutique des enfants, qui allant à l'encontre des prescriptions médicales, explorent d'autres pistes de diagnostic.

> On nous a dit que ce n'est pas ça la question. La question du jour pour le service de neuropédiatrie c'est l'EEG qui est perturbé, c'est équilibrer l'épilepsie, c'est « arriver à gérer les crises ». C'est vrai que ça s'est modifié depuis que l'épilepsie est arrivée,

> parce qu'avant l'épilepsie, moi j'avais l'impression que c'était le problème majeur cette difficulté d'interaction de Baptiste, de communication, d'échange avec nous. Parce que d'un point de vue des symptômes, il n'y avait rien tellement d'un point de vue médical, neurologique. Mais c'était un enfant qui ne s'éveillait pas, qui avait un retard de tonus, un retard moteur important, mais voilà, il y a des tas d'épilepsies, il y'a des tas de retards de croissance. Il y'a des de difficultés médicales pures et dures quoi. Et moi, je me débattais avec cet enfant qui ne s'éveillait pas, qui n'est pas en interaction et j'avais aucune réponse de ce côté-là. Ils me disaient d'attendre, on n'avait pas de diagnostic, il fallait voir comment il allait grandir. Et moi, je me disais que non, qu'il y avait des choses à faire peut-être de ce côté-là aussi [...]. Et donc c'est vrai que quand l'épilepsie est arrivée, ça a été un peu une explication, finalement. Je me suis dit que peut-être que tout ce qu'on constatait, c'était lié à cette encéphalopathie sous-jacente qui ne s'était pas encore manifestée. Mais [comme] on n'allait pas bien, du coup, j'ai un peu laissé tomber. Au démarrage, il a été tellement mal, ce n'était plus tellement ça la priorité quoi. C'était d'arrêter les crises, d'arrêter sa dégradation et puis maintenant qu'il va un petit peu mieux, à nouveau je me dis que quoi qu'il en soit, que ce soit un trouble associé, ou pas associé, je n'en sais rien, mais en tous les cas, il a des manifestations de ce type-là, et on peut peut-être essayer de faire quelque chose pour le prendre en charge.

En juin 2017, alors que les spasmes étaient contrôlés depuis 10 mois, il a commencé à faire des absences atypiques. Le dernier EEG est désorganisé et montre des paroxysmes. Selon le neuropédiatre, il ne s'agit pas d'une rechute du syndrome de West, car il ne s'agit plus d'un tracé hypsarythmique. Selon, le médecin, c'est un nouveau stade de son encéphalopathie épileptique, de nouvelles formes de crises se manifestant avec la maturation cérébrale. Les parents craignent que leur enfant n'évolue vers un syndrome de Lennox-Gastaut.

L'itinéraire diagnostique de Baptiste illustre la complexité de la dynamique des diagnostics qui peuvent être posés dans le cas du syndrome de West, caractérisés par des polyétiologies et des comorbidités. L'analyse des savoirs d'expériences implique donc de ne pas seulement s'intéresser au syndrome de West, mais aux différentes pathologies associées qui peuvent coexister ou se succéder dans le temps. Le cas de Baptiste montre également l'importance de tenir compte du processus de compréhension et d'acceptation de la réalité de la maladie (ou des maladies) et plus encore du polyhandicap qui y est associé.

3.2. Le cas de Manon (4 ans)

Manon, âgée de 4 ans est atteinte de 3 pathologies : syndrome de West , neurofibromatose de type 1 (liée à une anomalie du chromosome 17) et d'une dysplasie corticale qui est un trouble du cerveau qui résulte du développement précoce anormal des neurones dans le cortex cérébral. Ses parents ont eu un deuxième enfant en décembre 2017.

En plus du syndrome de West, Manon présente également une épilepsie liée quadramegalencephalie (malformation du lobe côté droit). Les crises épileptiques ont été stoppées grâce à une opération chirurgicale réalisée le 26 avril 2016. Elle a également subi une opération des jambes. Manon est scolarisée depuis deux ans dans une école maternelle, avec l'aide d'une aide de vie scolaire, deux fois par semaine.

Le diagnostic du syndrome de West et des autres pathologies a été long et difficile comme l'explique sa mère :

> J'ai remarqué à l'âge de 3 semaines que Manon faisait des clignotements de paupières, lorsque je lui donnais le biberon. Juste avant elle faisait des clignements de paupières et elle euh, elle sortait de la mousse par la bouche. [...] J'ai filmé tout de suite et à chaque visite chez le pédiatre, je lui ai montré. Il m'a dit que comme c'est après le biberon ou pendant le biberon [...] elle a du mal à déglutir, donc, ça devrait passer. Effectivement au bout de 3 semaines ça, c'est passé, donc je ne me suis pas inquiétée. Ensuite, Manon a une petite gastro et a commencé en fait à faire des spasmes à l'âge de 3 mois. [...] Donc là pareil, j'ai pris des vidéos, j'en ai parlé au pédiatre. Le pédiatre m'a dit : « Écoutez, votre fille je pense qu'elle a mal au ventre et il faudrait voir peut-être à changer de lait ou à lui donner, des plantes pour essayer de faire en sorte qu'elle arrête de faire ça ». Un mois se passe et à chaque visite chez le pédiatre je lui disais qu'elle continue à faire ça. Je lui ai montré des vidéos et je lui disais, en plus c'est bizarre elle sourit pas, elle fait pas grand-chose. Il me disait : « Bon écoutez madame, chaque enfant est différent. Vous ne pouvez pas dire que, c'est pas parce que dans le carnet de santé c'est marqué qu'à cet âge-là, on doit faire ça et ça, que votre fille va le faire. [...] Elle prend son temps, elle a mal au ventre, donc si en plus elle a mal au ventre, elle peut forcément pas faire autre chose ». Je suis plutôt à faire énormément confiance, donc [j'ai été] rassurée.

Manon était alors gardée chez une assistante maternelle, qui ne s'est pas particulièrement inquiétée de la voir faire des spasmes en flexion. L'assistante maternelle et les parents de Manon ont d'ailleurs été rassurés par les propos d'un parent qui leur avait dit que son enfant faisait également ce type de mouvement (alors qu'il ne présentait aucune pathologie). S'inquiétant de la persistance des spasmes, à l'âge de 6 mois, sa mère l'a emmenée voir un autre pédiatre, qui bien qu'il ait constaté qu'elle présentait un retard de développement (elle ne tenait pas sa tête, n'attrapait pas les objets), lui a dit d'attendre un mois. En attendant, la mère avait pris un rendez-vous en libéral chez une psychomotricienne, qui dès le premier rendez-vous a alerté les parents sur le fait qu'elle devait faire des crises d'épilepsie. Elle leur donna le contact d'une neuropédiatre, qu'ils devaient voir quinze jours plus tard. Ses parents ayant dû se rendre en province, Manon resta deux jours chez une voisine qui s'alarma des spasmes que faisait Manon. Le premier soir, inquiète, elle envoya une vidéo à un ami pédiatre urgentiste, qui leur a conseillé de se rendre aux urgences dès leur retour, suspectant une épilepsie. Les parents qui résidaient alors en région parisienne se rendirent alors à Necker, où l'urgentiste ne diagnostiqua rien de pathologique et ne prescrivit pas d'examens complémentaires. Les parents insistants, elle fut toutefois gardée en observation. Une heure après, elle fit des spasmes que purent voir les médecins. Le lendemain, Manon passa un EEG et une IRM qui permit d'établir le diagnostic du syndrome de West. Les médecins annoncèrent également qu'ils avaient diagnostiqué une malformation cérébrale. Les parents ayant déménagé en région PACA, Manon était désormais suivie par un neuropédiatre, le Dr A.

Bien que les spasmes aient été contrôlés, Manon présentait également une épilepsie pharmacorésistante, très handicapante, l'obligeant à porter en permanence un casque afin de prévenir d'éventuelles blessures liées aux chutes récurrentes qu'elle faisait. Mais en avril 2016, elle a subi une opération du cerveau visant à réaliser une déconnexion du lobe temporal, pariétal et occipital droit. Cette opération qui a entraîné une perte du champ visuel gauche a néanmoins permis de stopper les crises épileptiques.

Manon présentait également un gliome, c'est-à-dire une tumeur bénigne, mais potentiellement maligne, issue du tissu de soutien neuronal qui a nécessité de faire des examens complémentaires pour voir si la tumeur n'était pas cancérigène. En juin 2015, alors que les

spasmes étaient contrôlés et que Manon avait fait une IRM de contrôle à l'hôpital Necker, le neuropédiatre leur annonça qu'il suspectait une maladie génétique appelée la neurofibromatose de type 1, maladie dont la neuropédiatre qui les suivait en région PACA était spécialiste. Toutefois, bien que la mère ait signalé l'existence de taches de café, typiques de cette pathologie, sur le corps de Manon, cette neuropédiatre n'avait pas suspecté la neurofibromatose. La neuropédiatre confuse s'est alors excusée auprès de la famille de n'avoir pas diagnostiqué cette maladie rare. La mère de Manon qui s'était informée demanda alors à la neuropédiatre d'examiner le tibia de Manon « qu'elle trouvait » bizarre. La neuropédiatre les référa aussitôt vers un chirurgien, la déformation de certains membres, étant une des spécificités de la neurofibromatose. Fin 2015, Manon a également été opérée du tibia, ce qui lui a permis de marcher plus facilement.

4. Un diagnostic du polyhandicap marqué par l'incertitude

Le diagnostic des polyhandicaps associés au syndrome de West et/ou comorbidités occupe une place importante dans l'identification de la maladie. Ce diagnostic long et complexe est marqué par l'incertitude entourant la sévérité et la réversibilité du handicap. La place et le rapport des parents au handicap varient en fonction des spécificités pathologiques et cliniques du syndrome de leur enfant et de l'évolution dans le temps du handicap (pour rappel, tous les enfants de cet échantillon présentent un handicap dans le sens où ils présentent, à différents degrés, des retards de développement cognitifs et psychomoteurs).

Dans le cadre de FAMWEST, l'analyse des itinéraires diagnostiques des enfants a permis de distinguer deux cas de figure typiques, permettant de caractériser l'identification du handicap. Ils sont présentés dans le développement suivant.

4.1. Un diagnostic virtuel souvent infirmé

Le polyhandicap a parfois été « annoncé » d'emblée, au moment de la révélation du diagnostic du syndrome de West, mais sans qu'aucune évaluation effective du stade de développement de l'enfant n'ait été faite. Comme l'explique la maman de Mathieu (2 ans) :

> Le verdict est tombé, le syndrome de West est dû à un AVC prénatal qu'il a fait à 3 mois de grossesse. Et ça tombe à la période où moi j'ai été alitée, puisque je suis tombée très malade à 3 mois de grossesse. Mathieu, s'est tellement bien battu qu'il était, qu'il était vivant. Chose de très rare, puisqu'il y a très peu de cas en France. Donc on nous a annoncé qu'il avait 90% du cerveau côté gauche qui était touché. Après on nous en a peut-être dit un peu trop dans le sens où on nous a dit qu'il ne marcherait pas, qu'il ne parlerait pas, qu'il ne fonctionnerait pas assez enfin, vulgairement ça serait un légume quoi. Donc là, on redescend très vite de notre nuage. Forcement on s'inquiète, on alerte un peu la famille, etc.

Les parents de Sylvain ont également été confrontés à la violence d'un diagnostic virtuel de handicap. Durant deux semaines, ils ont redouté que leur enfant reste dans un état neuro-végétatif comme l'explique la mère :

> Du coup on est repartis [de l'hôpital] avec un coup de [marteau] sur la tête parce qu'on nous a dit qu'un état neuro-végétatif est possible, parce que la maladie était trop, trop, trop trop avancée, c'est-à-dire qu'on ne l'avait pas pris à temps. [...] Et là, tu te dis, mais qu'est-ce que j'aurais pu faire de plus... [...] J'ai passé quinze jours à me dire

> que s'il était en état neuro-végétatif ben, je pense que je... je sais pas, j'aurais pas laissé vivre mon enfant, je vous le dis honnêtement [...] j'aurais pas pu supporter qu'il vive ....

Aujourd'hui, Sylvain présente un retard de développement, mais marche et parle (langage acquis à partir de 6 ans). Il a été scolarisé en CLIS[8] jusqu'à 11 ans, et durant une année sa mère a eu des difficultés à trouver une institution de prise en charge (pas assez « handicapé » pour certains IME, mais ne maîtrise pas assez la lecture et l'écriture pour aller dans une classe ULIS pour son passage au collège, vit à Marseille avec ses parents). Depuis septembre 2016, ses parents ne sont pas parvenus à trouver un établissement acceptant de prendre Sylvain en charge. Il a toutefois acquis différentes compétences, parvient à déchiffrer et à écrire quelques mots, et à avoir des discussions, souvent marquées par des stéréotypies. Il sait nager et participe à différentes activités (théâtre, cirque...). En septembre 2017, il a participé à une course à pied de 5 kms à Marseille.

Confrontés à l'identification du handicap, les parents se montrent très proactifs en matière de rééducation, dans un contexte biomédical, où la priorité des médecins est de contrôler les spasmes et l'épilepsie. Si les parents adhèrent à cet aspect thérapeutique, ils s'attachent précocement à stimuler leur enfant et s'emploient à construire un dispositif de rééducation hybride, associant activités de rééducation en institution et en libéral, et incluant des méthodes conventionnées et alternatives (cf. ce point est plus largement développé ci-dessous, p 43).

4.2. Un polyhandicap confirmé avec le temps, mais mal pris en charge

Inversement, la reconnaissance et l'acceptation du polyhandicap peuvent se faire tardivement. L'enfance étant une phase majeure de développement de la personne, les retards cognitifs et psychomoteurs présentés par les enfants peuvent être considérés comme transitoires/provisoires par les parents. Excepté pour des enfants comme Ali (4 ans) — Lucierdement polyhandicapé en raison d'une malformation du cerveau —, les parents continuent d'espérer que leur enfant rattrape leur retard et/ou acquière une certaine autonomie. Mais avec le temps, certains parents sont « rattrapés » par la réalité du handicap comme l'explique la maman de Lucie, considérée guérie du syndrome de West à 6 ans. Cela a suscité sur le moment un sentiment de joie chez sa mère, avant qu'elle ne soit confrontée à la persistance du polyhandicap de sa fille :

> J'étais heureuse (rires)... mais je ne savais pas après... Mais sur le coup j'étais super heureuse. Ouais, ça y est ma fille est guérie quoi ! [...] Je ne savais pas les conséquences que ça allait engendrer les difficultés qu'on a encore maintenant...

Alors que Lucie avait été admise à la maternelle avec une AVS, le passage à l'école primaire a été une étape charnière, entérinant « la différence » de Lucie. Elle a alors intégré un IME où elle est prise en charge depuis l'âge de 7 ans. Mis à part les médecins de l'IME, Lucie n'est depuis suivie par aucun spécialiste en ville ou en milieu hospitalier. En dépit des progrès de la génétique (notamment le séquençage haut débit), aucun test génétique n'a été réalisé, elle n'a pas repassé d'EEG ou autres examens). En 2015, le psychiatre de l'IME a évoqué le fait qu'elle pourrait avoir un trouble du spectre autistique. Cette « annonce » a choqué sa mère, qui a eu du mal à décider de faire passer des examens à Lucie, redoutant la confirmation de ce diagnostic. Fin 2016, elle a

[8] Les classes pour l'inclusion scolaire (CLIS) permettent l'accueil dans une école primaire ordinaire d'un petit groupe d'enfants (12 au maximum) présentant le même type de handicap.

entrepris les démarches nécessaires, mais a été peu conseillée par le psychiatre sur les démarches à entreprendre, les professionnels ou les lieux à consulter.

5. Des parents « rééducateurs »

Au-delà des problèmes d'identification de la maladie, la prise en charge paramédicale des enfants constitue un « parcours du combattant » comme l'ont évoqué différents parents, qui contribue à entretenir l'incertitude autour de l'identification du handicap. Plusieurs caractéristiques majeures se dégagent.

- Premièrement, la prise en charge paramédicale prescrite par les médecins est souvent tardive. L'objectif des médecins étant de contrôler les crises, leur priorité est le traitement antiépileptique. Mais alors que les enfants stagnent ou régressent, aucune prise en charge n'est proposée. Les sollicitations des parents sont régulièrement éludées ou refusées par les médecins. Les parents doivent parfois insister pour que les médecins fassent une ordonnance pour la rééducation. C'est donc souvent à l'initiative des parents et/ou sous leur pression que la rééducation est initiée. Certains parents font le choix de commencer la rééducation sans prescription médicale, assurant personnellement le coût de la prise en charge.
- Deuxièmement, lorsque la rééducation est prescrite, les parents rencontrent de nombreuses difficultés pour trouver une place dans une institution qui présente une longue liste d'attente (souvent plus d'une année). Les enfants bénéficient parfois d'une prise en charge sous-optimale, dépendante en fonction des heures et des spécialistes disponibles. En enfant ne bénéficiera pas par exemple de séances d'orthophonie, l'institution ne disposant d'aucun spécialiste, ou l'enfant n'étant pas considéré comme prioritaire.
- Troisièmement, face à ce manque de places au sein des institutions, les parents ont parfois recours à des professionnels exerçant en ville. Mais ils sont alors confrontés à différentes difficultés que sont le manque de spécialistes et le refus de certains qui ne sont pas spécialisés dans les enfants polyhandicapés, le manque de disponibilité des professionnels qui sont surchargés, l'exercice dans une zone située hors du périmètre d'intervention, ou encore des professionnels non-conventionnés.

Dans ce contexte, les parents peuvent être amenés à développer une prise en charge paramédicale que l'on qualifiera de supplétive, associant différents types d'activités de rééducation conventionnelle ou non.

Lorsque l'enfant est petit, les parents jouent un rôle proactif dans la stimulation de leur enfant. Les mères cherchent très tôt à stimuler les enfants. Dans les familles visitées, les parents ont généralement installé un coin dédié à l'enfant et à sa rééducation. Ils utilisent différents supports combinant des jouets et objets ordinaires et d'autres, achetés sur des sites spécialisés.

Les mères qui assurent l'essentiel de la stimulation des enfants s'inspirent de leur expérience passée lorsqu'elles ont déjà eu des enfants ou qu'elles se sont occupées de jeunes enfants, comme l'explique la mère d'Ahmed (12 ans) :

Au lieu de la laisser on va dire évoluer, la laisser jouer, se sentir machin, ben jouer avec elle et lui dire avec des jouets que j'ai achetés. [...] Alors déjà j'ai acheté un vrai tapis de gym pour qu'elle puisse apprendre à se déplacer correctement au sol, sans danger. Et j'ai acheté un, une espèce de rouleau. [...] Pour..., pour justement la position 4 pattes, lui montrer que ça avance tout ça. [...] Par exemple aussi le boulet. Le boulet qui fait dans tous les sens. Donc le souci après c'est tout ce qui est musical. [...] À la maison on est tout seul ; Je veux dire on n'a pas cherché où poser des

questions. On ne nous a rien dit. C'est moi qui me suis dit bon s'il y a des problèmes de motricité, on va prendre des jouets pour motricité.

Mais même les mères primipares s'attachent à stimuler l'enfant, comme sont amenées à le faire de nombreuses mères. Toutefois, elles vont le faire de façon plus régulière et systématique, l'efficacité de la stimulation constituant un véritable enjeu.

Les mères peuvent également apprendre des activités et gestes à réaliser à l'occasion des séances des enfants auxquelles elles assistent. Si elles sont dans certains cas de simples observatrices, elles sont dans d'autres cas associées aux activités, ce qui leur permet d'apprendre par la pratique et de reproduire ensuite les gestes à domicile. Certains professionnels enfin,

Les mères peuvent ainsi développer un véritable savoir-faire dans le domaine de la stimulation et de la rééducation psychomotrice des enfants. Cette pratique de la rééducation fait partie des savoir-faire expérientiels que développent les mères, notamment parce qu'au-delà des gestes acquis et reproduit, elles apprennent à regarder et observer l'enfant, et à rentrer en contact avec lui à travers ses activités.

Il est à noter que la rééducation représente pour les parents une composante centrale de la prise en charge des enfants, mais également une lourde charge en matière de logistique, une part des séances de rééducation se faisant au cabinet des praticiens et non à domicile. Certains enfants ont ainsi des activités quotidiennes de rééducation, généralement assurée par les mères. Dans les observations que nous avons réalisées, certaines mères sont obligées de faire plus d'une heure aller-retour de transport pour emmener les enfants en séance. Ces contraintes de mobilité ajoutent à la fatigue physique et psychique des mères.

III. L'identification de la maladie à l'épreuve de l'annonce

1. L'annonce du diagnostic d'une maladie grave : cadrage théorique

L'annonce du diagnostic d'une maladie grave est une épreuve difficile pour les patients informés de leur statut, mais également pour les soignants qui doivent dévoiler le diagnostic comme cela a été largement décrit pour différentes pathologies. L'annonce d'une maladie grave engendre des effets existentiels et suscite une forte charge émotionnellement chez les patients, mais aussi pour les soignants qui se retrouvent être les porteurs d'une mauvaise nouvelle.

Avec la loi Kouchner 2002-303 du 4 mars 2002 sur les droits des patients, les pratiques d'annonce évoluent progressivement, promouvant une meilleure information des patients. Toutefois, les soignants sont encore peu et/ou mal formés à la question de l'annonce du diagnostic qui est longtemps restée théorique et à laquelle peu de temps d'enseignement est consacré. Dans certaines facultés de médecins, des initiatives sont prises afin d'améliorer la formation des jeunes médecins en la matière (formation par la simulation, témoignages de parents). Toutefois, dans la pratique l'annonce du diagnostic de maladie grave ou du handicap reste problématique (Giraudet-Le Quintrec, 2010; Ruszniewski & Rabier, 2015; Thiel, 2006). Le cancer est l'une des rares pathologies où l'annonce a fait l'objet de réflexions pluridisciplinaires associant soignants et patients au niveau national et a été institutionnalisée. À la suite des revendications des patients qui critiquaient les conditions de la révélation du diagnostic et la nature de l'information proposée, l'annonce a été prise en compte dans le Plan Cancer 2003-2007 et cela a permis la mise en place de dispositifs d'annonce dans la plupart des établissements hospitaliers .

Dans les autres pathologies, en dépit de l'émergence de l'éducation thérapeutique du patient, l'annonce du diagnostic d'une maladie grave et du handicap demeure des points aveugles de la prise en charge.

2. « On nous a laissé dans le brouillard » : la non-annonce de la maladie

Bien que le diagnostic ait été établi, certains parents n'ont pas été explicitement informés du fait que leur enfant avait un syndrome de West (Mathieu, 2ans, Ahmed, 12 ans). Ils ont dû attendre, rechercher de l'information sur Internet, voire faire pression sur les soignants pour être informés comme l'illustre le cas d'Ahmed (12 ans). Sa mère explique ainsi, comment ils ont été informés après que son mari ait exigé que le responsable les informe.

> [Au début], le plus dur c'était l'attente [...] parce qu'il faisait des examens, des examens [...], mais aucune réponse, on ne savait pas. [...]On voyait qu'à [...] chaque fois qu'y a un médecin qui venait, à chaque fois y'a des examens, des prises de sang, des radios, des ponctions lombaires, ça s'arrêtait pas. [...] [Ils nous disaient] : on va faire ça pour mettre un traitement en place, plus. [...] « Mon mari il a craqué ». Il est parti voir le docteur P. [...] au service neurologie. [...] Il s'est énervé et il lui a dit : « Excusez-moi, mais on parle le même langage, maintenant c'est mon fils... [...], on a besoin de savoir qu'est-ce qu'il a, et qu'est-ce que vous en train de faire... c'est quoi le résultat ! ». Quand ils ont vu qu'il était énervé, ben le professeur E. nous a convoqués. On est parti le voir et c'était la pire journée de notre vie... [rires]. Ah oui, oui, c'était la pire, là je rigole, mais à l'époque, je ne rigolais pas. [...] [Le professeur] a pris l'IRM d'Ahmed et il nous a bien expliqué qu'il a une masse de sang qui, ben qui est tout le côté droit [du cerveau]. [...]Ils ont constaté qu'il avait beaucoup de liquide crânien et si cette masse-là, elle part pas, euh gros problèmes de vue... il restera végétatif [...] c'est les mots qu'il a dits. [...] et on ne comprenait pas. [...]

Ce défaut d'information est généralement mal vécu par les parents inquiets, qui cherchent à comprendre ce qu'à leur enfant. Dépendants des soignants dépositaires des savoirs médicaux., les parents rentrent alors dans une quête personnelle d'information, afin de pouvoir accompagner au mieux leur enfant. La recherche d'informations sur la maladie et les traitements, le partage d'expériences entre parents, l'identification des institutions intervenant dans la prise en charge vont dès lors occuper une place centrale. Les parents cherchent à pallier l'incertitude qui entoure la maladie, incertitude qui conditionne l'expérience de la maladie comme l'ont montré différents travaux (F. Davis, 1960; Mishel, 1990, 1999).

3. La violence de l'annonce du diagnostic

3.1. Violence du contenu

L'annonce d'une maladie grave est un moment singulier, intrinsèquement violent, qui peut causer un trauma chez les patients ou les parents d'enfants malades. Comme le décrivent Ruszniewski et Rabier (Ruszniewski & Rabier, 2015) : « *L'annonce est toujours un choc. Même préparée, anticipée, bien amenée, adoucie au maximum, énoncée avec tact et empathie, l'annonce fait toujours irruption. Les mots de l'annonce tuent psychiquement celui qui les reçoit et inquiète par avance celui qui sait qu'il devra les dire* ». Comme le décrit le développement suivant, la violence de l'annonce vient en partie de la nature de l'information délivrée qui touche à l'intégrité de la personne et marque un tournant existentiel décisif. Les différentes expressions utilisées par les parents pour décrire le moment de l'annonce illustrent précisément le choc, la violence de

l'annonce. « Choc » « effondré », « mal », « coup de marteau », « enfer », le « pire jour de ma vie » sont autant de termes utilisés.

Les propos de la maman de Louis (11 mois) illustrent particulièrement l'épreuve traumatique que représente l'annonce du diagnostic qui suscite d'emblée de nombreuses peurs, notamment celle de la mort :

> Et puis ben là forcement on s'effondre, on pleure [...] et on se dit ben ça y est, notre enfant euh, il va peut-être mourir, il va peut-être rester handicapé. [...] plein de choses qui nous passent par la tête. [...] Parce que pour moi en fin de compte c'était vraiment un dysfonctionnement du cerveau. Le cerveau ça fait fonctionner tout donc je me suis dit, mais il va rester bloqué à un moment donné ça va, ça va griller son cerveau, il va rester bloqué, enfin, c'était vraiment ça notre peur au début (Maman de Louis, 11 mois).

Le choc de l'annonce est à prendre en considération, car il s'accompagne de périodes de sidération, de déni, de colère, puis d'acceptation qui s'inscrivent dans des temporalités longues (Ruszniewski & Rabier, 2015). L'expérience et la construction des savoirs des patients, dépendent alors de l'état psychologique, émotionnel et de souffrance dans lequel se trouvent les patients.

3.2. Lorsque la forme de l'annonce fait violence : le poids des mots

La violence de l'annonce est également liée à son caractère à la fois brusque et imprévu. La révélation « tombe » subitement, après plusieurs mois d'attente, faisant « effraction » dans la vie des parents. Dans le cas de Mathieu par exemple (2 ans), l'annonce du diagnostic est survenue brutalement après un rendez-vous chez un pédiatre et un EEG fait en urgence, après plus de 6 mois « d'errance diagnostique ». L'annonce est d'autant plus violente, les inquiétudes des parents n'ont pas été écoutées par des pédiatres, manquant ainsi l'opportunité de diagnostiquer précocement l'enfant :

> On a vu un premier neuropédiatre qui [...] n'a pas voulu nous alarmer. Mais il n'a pas réussi à cacher qu'il s'inquiétait. Donc tout de suite dans l'urgence, il a réussi à avoir une place pour un électro-encéphalogramme et le verdict est tombé brutalement [...] le jour même. Ils ont fait l'EEG, le jour même. [...]. L'EEG a duré une heure et à la fin, on nous a pris dans une salle où on nous a annoncé de but en blanc que notre fils était malade. [Ils nous ont dit] qu'il avait le cerveau de touché, qu'il ne savait pas à quel point et que ça s'appelait syndrome de West. On ne nous en a pas expliqué plus. Étant parents, on s'inquiète forcément.

Au-delà de la sévérité du diagnostic et du handicap, la violence de l'annonce provient également des conditions dans laquelle elle est faite et des mots utilisés. Certains parents ont ainsi été confrontés à la violence verbale émanant des propos des soignants, au moment de l'annonce ou dans les échanges suivants. Ils ont souvent été marqués par des mots ou des expressions comme « légume » ou « voiture 2 chevaux », ou « végétatif » comme le traduisent les expériences de ces deux parents. Ainsi, si la mère de Lucie (12 ans) reconnaît la qualité et l'efficacité du travail du neuropédiatre qui a « soigné » sa fille, elle a souffert de la violence de ses propos :

> Le neuropédiatre, il est excellent dans son travail. Il a soigné ma fille. [Mais] après, le contact c'était beaucoup plus difficile, c'est quelqu'un qui, à mon avis, se sent supérieur aux gens. Il était très difficile de parler avec lui. On n'a pas fait tous les

> mêmes études, mais c'est pas une raison ! [...] Il a été plusieurs fois vexant avec moi [...] En fait, il voulait rien me cacher, comme je ne savais pas... [Un jour, je lui ai dit qu'on avait commencé l'ergothérapie et il, et il m'a dit ben que j'étais une mauvaise mère parce que ça ne servait strictement à rien... [...] Après il a comparé Lucie à une 2 chevaux. [...] Bon après on a compris si vous voulez la façon qu'il voulait nous expliquer, mais pour le coup ben oui, votre fille c'est une deux-chevaux euh y'a des Ferrari à côté, enfin bon ça c'est c'est euh [difficile]. [...] C'était très difficile.

Le vécu de l'annonce est d'autant plus violent, que faute de dispositifs d'annonce institutionnalisés, les parents sont insuffisamment accompagnés. À notre connaissance, seules, deux mères ont bénéficié d'une consultation d'accompagnement post-annonce avec un psychologue hospitalier.

4. Des annonces en série

La violence de l'annonce provient également de l'accumulation de mauvaises nouvelles dévoilées aux parents. Pour ceux de Ludovic, l'annonce du syndrome de West a été traumatique, car elle est venue s'ajouter aux différentes épreuves qu'ils traversaient depuis la naissance de Ludovic qui a contracté une méningite à streptocoque B. La maman de Ludovic explique :

> C'était la dégringolade, parce qu'[avec] la méningite qu'il a eue à la naissance… On savait qu'il y allait avoir des séquelles, mais on pensait qu'il était, entre guillemets, tiré d'affaire, qu'il n'y aurait plus de maladie quoi. Et en fait, six mois après, on nous annonce ça. [...] Le médecin nous dit « Bah écoutez, le problème du syndrome de West, c'est que ça peut avoir des répercussions au niveau intellectuel et au niveau psychomoteur ». Sachant que les problèmes psychomoteurs, il en a déjà par rapport à sa méningite du départ, on s'est dit « Ha ! ça ne s'arrêtera jamais ! » Donc, ça a été pleurs... Moi, j'ai dû aller voir mon médecin pour qu'il me mette sous cachet, parce que j'étais à deux doigts du burnout quoi. [...] Je suis restée cinq mois sous antidépresseur. [J'ai vu une psychologue également]. [...] Mais, ça a été dur d'accepter qu'il y ait encore autre chose en fait, qui vienne pourrir la vie.

Les propos de la mère de Ludovic, montrent également que la violence de l'annonce est étroitement liée à la référence qui est faite au handicap dont l'enfant est ou pourrait être porteur. Si le syndrome de West et l'épilepsie ne sont pas toujours signifiants pour les parents qui méconnaissent ces pathologies ou en ont des représentations erronées, le handicap et les retards de développement font sens instantanément, plongeant les parents dans le monde des maladies graves.

Tout au long des itinéraires diagnostiques et thérapeutiques des enfants, les parents sont en lien avec un nombre important de soignants médicaux et paramédicaux exerçant des professions différentes. La qualité des rapports et de la communication varie grandement d'un soignant à un autre. Si au cours de leur parcours les parents sont amenés à rencontrer des soignants avec lesquelles la communication n'est pas de bonne qualité, voire violente comme cela vient d'être évoqué, d'autres soignants sont dans l'écoute et prennent le temps d'expliquer la maladie et sa prise en charge comme l'explique la mère de Mathieu (2 ans).

> [La neuropédiatre considère] qu'il a une bonne évolution et qu'il réussirait à s'asseoir [et] à faire certaines choses. Il ne sera pas comme tout le monde c'est clair, mais il réussirait un minimum de chose. Même encore au jour d'aujourd'hui, il y a des

> choses dont on n'est pas sûr qu'il pourra faire, comme marcher. On n'en est pas certain. On travaille pour, mais, on ne connaît pas à l'aboutissement de la chose. Mais c'est vrai que cette neuropédiatre-là qui continue à suivre notre fils nous a beaucoup rassurés, [elle] a été d'une extrême patience avec nous, parce qu'on avait forcement des millions de questions à lui poser. Elle a pris le temps d'y répondre et encore d'aujourd'hui, si on a un doute quelque chose on peut l'appeler. On a toujours une réponse dans la journée. Ça été vraiment la neuropédiatre qu'il nous fallait. [...] On a extrêmement confiance et on suit d'ailleurs ses avis les yeux fermés.

5. Les formes de l'annonce

Si le syndrome de West a été nommé lors de l'annonce, les informations sont souvent parcellaires et ne font pas d'emblée sens. Si le syndrome de West est généralement nommé d'emblée, les informations délivrées sont souvent partielles ou du moins insuffisantes. Il est certes difficile/impossible de proposer une annonce complète le jour où le diagnostic est révélé et l'intégration et la compréhension et l'acceptation de l'information est un long et complexe processus (Thiel, 2006). Mais pour les parents qui viennent d'apprendre que leur enfant était porteur du syndrome de West, cela implique de devoir faire face à la maladie alors qu'ils n'ont qu'une « information en pointillé ». L'incomplétude de l'information comprend différentes dimensions exposées dans le développement suivant.

5.1. Une information succincte…

Pour plusieurs parents, le syndrome de West — qui en tant que maladie rare était inconnue de la majorité des parents — a initialement été compris comme étant une forme d'épilepsie, n'incluant pas d'emblée, les comorbidités et les polyhandicaps qui peuvent y être associés. Dans le cas de Lucie (12 ans), le diagnostic a été posé rapidement (environ 3 semaines après les premiers spasmes) et ses parents ont été informés par un des médecins de l'hôpital. Les explications ont été succinctes et ont peu expliqué les spécificités du syndrome de West qui a été principalement présenté comme une forme grave d'épilepsie comme l'explique sa mère :

> Quand elle faisait des spasmes, ben les médecins n'étaient pas forcement là, donc fallait courir dans, dans tout l'hôpital pour chercher le médecin pour euh [...] et finalement, on a quand même réussi à ce que le médecin voit ses spasmes, et c'est là qu'il m'a bien confirmé que c'était, un syndrome de West. [...]. [C'était] l'hôpital Marie Madeleine à Forbach. Comme c'était à l'hôpital, y'a [vait] plusieurs pédiatres [...] et c'est le seul qui m'a parlé de ça en fait, les autres ils tournaient un peu [...] peut-être qu'ils ne savaient pas justement. [...] Lui, il m'a vraiment dit, voilà ben on pense à ça, syndrome de West et on demande confirmation donc au neuro pédiatre. [On nous a pas expliqué] grand-chose en fait hein. [...] On nous a expliqué que c'était une forme grave d'épilepsie et que ben, voilà en gros c'est ça, qu'il fallait aller faire des [examens]. [...]

Pour les parents d'Ahmed (12 ans), l'annonce du diagnostic du syndrome de West n'était pas non plus signifiante au début :

> Les médecins avaient expliqué que c'est une maladie où il fait des crises d'épilepsie. [...] Mais ce syndrome, nous on n'a jamais entendu, l'épilepsie, on connaît, mais [pas le syndrome]. C'est après qu'on a su.

Inversement, pour d'autres parents, si le syndrome de West a été nommé, cette annonce a été peu signifiante, car ils ne connaissaient pas cette maladie rare. Dans le cas de Sylvain, le neuropédiatre n'avait pas initialement expliqué qu'il s'agissait d'une forme d'épilepsie. Sa mère l'apprendra finalement en arrivant dans le service d'épilepsie où elle avait été référée, en lisant les panneaux d'information :

> C'est quand je suis arrivée à l'hôpital H. que j'ai compris c'était de l'épilepsie. [...] J'ai vu centre épileptique, mais [avant] je ne savais pas. Bon, je commence à me dire, je vais vivre avec un enfant épileptique, y'avait l'angoisse, [mais] presque soulagée d'avoir quelque chose. Mais je ne pensais pas que c'était si grave... [Je connais des formes d'épilepsie], parce qu'il y a des gens que je connais, et j'ai travaillé dans le handicap, donc c'est le truc que tu connais. Tu sais que le plus dur pour les parents, c'est de les laisser vivre en se disant qu'il peut avoir un accident [...] Y'a des traitements, tout ça et dans ma tête, je me disais [que] ça peut être géré. Je pensais pas que l'épilepsie peut être une maladie très grave.

Les parents posent également des questions sur le développement et l'évolution potentielle future de leur enfant, mais sans toujours avoir de réponses de la part des médecins. S'il est, certes, impossible d'évaluer l'évolution de l'enfant, l'annonce des retards de développement et des handicaps n'est pas systématique, les médecins entretenant une certaine incertitude, en dépit de la gravité de la situation de certains enfants, comme Ali (4 ans), atteint d'une porencéphalie :

> [Les médecins] nous ont montré le scanner, Ali est parti faire une IRM et tout ça. Ils nous ont montré le trou euh, puis il était, il était euh grand quand même. [...] Il prenait plus de 25 % de la moitié du cerveau, donc voilà. Et euh, je me rappelais à ce moment-là, je disais : « Est-ce qu'il va marcher ? Est-ce qu'il va parler ? » Est-ce qu'il va nous entendre ? Il va réagir avec nous ? Et à chaque fois [les médecins faisaient] la même réponse : on ne sait pas, on ne sait pas, on ne sait pas. Chaque enfant est différent. Chaque enfant est unique, on ne sait pas du tout. L'essentiel pour nous, c'est que d'arrêter les crises. Alors donc ils l'ont mis sous Sabril la première nuit. Le pauvre, il dormait tout le temps, il faisait les crises aussi (mère d'Ali 4 ans).

Les parents semblent également comprendre difficilement les aspects techniques liés aux résultats des EEGs.

> Quand ils ont les résultats, on ne comprend rien quoi, je veux dire c'est, c'est du charabia pour nous. [...] On n'est pas médecins, voilà ben ça fait des pics... [...] c'est ça qui est compliqué...

Les questions touchant à la génétique sont également complexes à comprendre. Toutefois, s'ils ne comprennent pas toujours les termes techniques et ne maîtrisent ni la physiologie ni le fonctionnement du cerveau, l'évocation de certains termes suffit pour que les parents comprennent d'emblée qu'il s'agit d'un grave problème et suscite leur inquiétude.

5.2. Lorsque les parents suspectent la maladie

Certains parents ont par contre suspecté que leur enfant avait le syndrome de West, car ils avaient fait des recherches préalables sur Internet concernant l'épilepsie du nourrisson. Au

moment de l'annonce du syndrome de West par le médecin, l'information des parents a été écourtée, ce qui ne leur a pas permis de recevoir certaines informations importantes lors de ce moment qu'est l'annonce. La maman de Louis l'explique ainsi :

> Bizarrement je m'en doutais entre guillemets un petit peu, parce que j'avais regardé sur Internet [...] Quand le neurologue est venu me donner le verdict, entre guillemets, le vendredi matin, je l'ai regardé et je lui ai dit : « C'est un syndrome de West ! » Il m'a dit oui, et en fait, on en est resté là. [...]

Elle n'a pas alors posé plus de questions et le médecin n'a pas apporté d'explications supplémentaires, alors que la maman « savait, sans savoir réellement » comme elle l'a évoqué dans l'entretien. Après avoir été rechercher des informations complémentaires sur Internet, elle est revenue vers le neuropédiatre afin qu'il lui explique quelles étaient les conséquences.

5.3. « Une maman trop savante » : lorsque l'annonce fait sens immédiatement

Pour d'autres parents (Père d'Ali, parents de Baptiste) qui connaissaient le syndrome de West, car ils sont des soignants, l'annonce a été d'emblée signifiante. La mère de Baptiste qui est infirmière et qui a travaillé dans le service où son fils a été hospitalisé explique ainsi comment elle a vécu l'annonce de la maladie :

> [J'avais un certain nombre d'idées sur cette pathologie ou sur cette situation. Je voyais toutes les difficultés auxquelles on allait être confronté et on ne pouvait pas trop se bercer d'illusions. Il y a [quelque chose] de particulier que je n'ai pas dit tout de suite à l'équipe médicale et même aux professionnels, c'est que dans mon parcours d'étudiante infirmière, à un moment je me suis posé la question d'être puéricultrice et j'ai fait pas mal de stages en pédiatrie, notamment un dans ce service de neuropédiatrie [où mon fils étais suivis]. J'avais 20 ans à ce moment-là. [...] Une partie de l'équipe médicale était la même, notamment le chef de service qui est la personne qui suit Baptiste essentiellement. J'avais déjà vu des prises en charge d'enfants avec des handicaps neurologiques, j'avais donc pris en charge des enfants qui avaient des syndromes de West, qui avaient des encéphalopathies épileptiques, et du coup j'avais vu des annonces de diagnostics, enfin de maladies diverses et variées. Ce n'était pas un terrain vierge quoi. J'avais vu des enfants décédés d'encéphalopathie épileptique. J'avais le souvenir très nettement d'un décès d'une petite fille de 6-7 ans. Voilà, donc ça, avait été... ça avait été très difficile. [...] Du coup, ce n'était pas anodin, parce que c'est un service où je voyais un petit peu les situations, les handicaps... ça m'a renvoyée à des choses qui étaient difficiles et qui étaient violentes en fait. [...] Moi j'ai eu l'impression de voir l'Everest devant moi et de savoir tout, tout ce qui pouvait se passer, de voir aussi les complications en fait. Je n'étais pas du tout naïve des risques de complications associées à ces encéphalopathies épileptiques. Notamment je pense qu'au mois de juillet, très rapidement Baptiste a présenté par exemple des troubles de la déglutition. Pour moi, ça a été quelque chose d'une violence inouïe, parce que tout de suite je me suis dit qu'il allait avoir une gastrotomie, que les troubles de la déglutition, ça arrive avec des infections importantes et qu'en fait, quand on m'a annoncé ça, moi j'ai compris, j'ai eu le sentiment qu'on me disait que mon enfant était perdu en fait.

6. La e-annonce : l'annonce médiatisée par l'Internet

Comme différents auteurs l'ont décrit (Akrich, Méadel, Rémy, & Vergnaud, 2008; Kivits, Lavielle, & Thoër, 2009; Lévy, Dumas, Thoër, Ryan, & Léobon, 2009; Méadel & Akrich, 2010), Internet est devenu une source importante d'information pour les patients. Dans notre échantillon, tous les parents ont consulté à un moment donné Internet pour trouver de l'information. Si l'intensité et les modalités d'usage d'Internet, forums en ligne et réseaux sociaux, varient d'un parent à l'autre[9], tous les parents — quel que soit l'âge de leur enfant — ont été rechercher de l'information sur Internet après l'annonce du diagnostic du syndrome de West. Certains l'ont fait, depuis leur smartphone alors qu'ils étaient à l'hôpital, d'autres lorsqu'ils sont rentrés chez eux.

Cette recherche d'information sur Internet a souvent eu l'effet d'une deuxième annonce, que l'on caractérisera de « e-annonce », qui peut se révéler encore plus violente que la révélation du diagnostic faite par les soignants. En effet, les parents ont généralement reçu une information médicale partielle, voire imprécise, où la gravité de la maladie est minimisée. Mais à travers la e-annonce, les parents sont brusquement confrontés à la « vérité ». En effet, l'accès à des sites institutionnels comme Orphanet, où le syndrome de West est précisément décrit, mais également des forums, et plus encore des sites personnels de parents ou des vidéos diffusées sur YouTube, montrent de jeunes enfants en train de faire des spasmes en flexion ou des enfants plus âgés, polyhandicapés qui peuvent être assis sur des fauteuils roulants ou des lits médicalisés. En quelques secondes, les parents réalisent donc la nature et la gravité du syndrome de West, les images véhiculant de nombreuses informations, immédiatement signifiantes. Nous ne sommes pas ici dans une simple recherche d'informations, mais véritablement dans une annonce, dans la mesure où l'information délivrée à l'effet d'une révélation et où la violence de sa teneur fait effraction dans la vie des parents, voire peut être traumatique.

Cette découverte est d'autant plus violente à vivre, que certains parents n'avaient pas été formellement informés du fait que leur enfant avait un syndrome de West. C'est par exemple en recherchant des informations sur le Sabril qui avait été prescrit à l'enfant que la maman de Mathieu a ainsi découvert la pathologie dont souffrait son enfant :

> Forcement on nous dit ça, la première chose qu'on fait en tant que parent en rentrant, on va voir sur internet ce qu'est cette fichue maladie et on nous avait juste donné le nom du traitement donc le Sabril. Donc on a été voir un petit peu sur internet, ce qu'il ne faut pas faire parce qu'on voit le pire, surtout le pire... très peu du meilleur. Donc euh, de là, ben on s'est inquiété tout le week-end. On a forcément prévenu nos familles respectives et puis, on a attendu... y avait que ça à faire. Donc euh moi qui n'aime pas attendre et qui ne suis pas patiente, j'ai continué à aller voir sur internet, je suis tombée sur des associations dont une qui est juste à côté de chez nous. Donc j'ai appelé la dame dont sa petite fille est atteinte. Je n'aurais peut-être pas dû parce que, au final ce n'est pas du tout la même évolution sur nos enfants. Donc j'ai tout de suite vu le pire puisque cette petite fille a 4 ans, elle ne marche pas, elle ne parle pas. Et, elle a 4 ans, mais elle est en état de bébé. Donc euh forcément, ça rassure encore moins (rire)

PARTIE 4 : CONSTRUCTION DES SAVOIRS ET PARTAGE D'EXPÉRIENCES EN LIGNE

[9] La question de la e-annonce est analysée en détail dans la partie IV du rapport, consacrée aux pratiques et usages de l'Internet et des réseaux sociaux par les parents (cf. p56-59).

Le développement du réseau Internet dans les années 1990 et du Web.2 dans les années 2000 a transformé les modalités d'accès et de circulation de l'information en santé (Thoër & Lévy, 2012). La recherche d'informations sur des sites ou des réseaux sociaux est devenue une pratique courante (Akrich & Méadel, 2009b; Akrich et al., 2008) qui contribue à transformer la relation soignant/soigné (Méadel & Akrich, 2010). L'Internet — à travers les différents dispositifs sociotechniques qui le composent — est également le vecteur de nouvelles formes d'interactions entre les patients et les parents d'enfants malades qui échangent leurs expériences et partagent leurs émotions. Le Web.2 favorise le soutien social en ligne, en facilitant les échanges interpersonnels et favorise le sentiment d'appartenance à un groupe. De fait, il apporte du réconfort, favorise la reconnaissance et l'appréciation.

Après une description du caractère pléthorique et hétérogène que les parents peuvent trouver en ligne sur le syndrome de West, l'analyse portera plus explicitement sur les modalités du partage des expériences et des émotions que médiatisent les forums sociaux. L'analyse présentée est basée sur l'ethnographie en ligne (Jouët & Le Caroff, 2013) des forums privés et publics de la page Facebook de l'association *Les enfants de West*.

I. Internet et réseaux sociaux : une source d'information pléthorique

1. Les parents et l'information en ligne

Les onze parents de cet échantillon ont majoritairement été recrutés sur le forum Facebook *Les Enfants de West*. Plus précisément, 9 sur 11 sont membres de ce réseau social où ils sont actifs à divers degrés et selon différentes modalités (*cf. supra*). Les mères de Vivianne, Ludovic, Baptiste, Sylvain, et Lucie sont des membres actifs, posant des questions et répondant régulièrement, en moyenne plusieurs fois par semaine. Les mères des jeunes enfants qui sont encore sous traitements posent généralement plus de questions. Deux autres mamans de jeunes enfants sont moins actives (Mathieu et Louis). La maman de Manon a un statut particulier. Elle a été active sur le forum en 2015 et 2016, mais n'a posté aucun message en 2017. Elle est par contre active sur la page Faceboo qu'elle a créée promouvoir l'association afin de soutenir et financer la prise en charge de sa fille. La mère de Louis a une activité moyenne et celle de Matéo une activité faible (moins d'un post par mois en moyenne). Enfin, la maman de Anaïs a une double fonction, puisqu'elle est mère et administratrice du forum. Elle poste donc des messages à titre personnel, mais répond également en tant que parente-experte aux questions.

L'analyse des entretiens et des observations en ligne montrent que l'Internet joue un rôle central dans l'identification puis dans la gestion quotidienne de la maladie. En effet, quels que soient les usages faits de l'Internet et des réseaux sociaux, les mères ont toutes utilisé ces dispositifs au moins une fois pour rechercher de l'information sur le syndrome de West. Dans le cas d'une maladie rare comme le syndrome de West, la recherche d'informations s'avère d'autant plus impérative que les parents méconnaissent *a priori* cette pathologie complexe caractérisée par des polyétiologies et comorbidités. Les mères ont généralement commencé la recherche d'informations en ligne après l'annonce du diagnostic ou l'ont alors accentué. Elles ont eu accès à une information pléthorique et hétérogène dont la partie suivante décrit et analyse les spécificités.

2. Une offre d'informations pléthorique et hétérogène sur une maladie rare

Bien que le syndrome de West soit une maladie rare, les parents ont accès à une information pléthorique et hétérogène. Cinq caractéristiques majeures permettent de décrire la diversité des dispositifs de médiatisation, du contenu et du format de l'information accessible en ligne.

Premièrement, l'information est diffusée sur différents dispositifs technologiques[10] que sont :

- **les sites Internet dédiés à la santé et/ou aux maladies et au handicap**. Ceux-ci peuvent être gouvernementaux, institutionnels, associatifs ou des sites de structures privées voire commerciales proposant des informations destinées à un large public. Si certains sites sont spécialisés sur la santé, les maladies rares ou le handicap, d'autres ont un spectre plus large et ciblent généralement des groupes de populations spécifiques (parents ou femmes par exemple).
- **les sites associatifs** qui peuvent être spécifiquement dédiés au syndrome de West ou sont spécialisés dans le domaine de l'épilepsie ou d'autres pathologies (AVC, polyhandicap) ;
- **les sites personnels** sont généralement administrés par les parents et l'objet est d'apporter un témoignage sur la maladie et/ou de promouvoir une association créée pour leur enfant. Ces sites ont rarement comme objectif premier de diffuser des informations.

Les réseaux sociaux — principalement Facebook — constituent un autre type de dispositif technologique utilisé par les parents dans la recherche d'informations. Il peut s'agir de pages administrées par des associations ou de pages personnelles créées par les parents[11]. Certaines sont en accès libre et d'autres en accès restreint. Leur accès est conditionné par l'acceptation d'une demande envoyée à l'administrateur de la page.

Enfin, l'information est diffusée sur des forums ou des espaces de discussion en ligne qui sont eux-mêmes associés à d'autres formes de dispositifs que sont les sites internet, les plateformes de forum et Facebook.

Deuxièmement, l'information se distingue par le format des supports qui la véhiculent. Ceux-ci peuvent être des articles en ligne, des plaquettes d'information, des articles ou des rapports disponibles sous un format PDF, des vidéos en ligne, des images ou encore des messages sur des forums et espaces de discussion en ligne. Il est à noter qu'il existe de nombreuses vidéos, facilement accessibles. Sur la plateforme YouTube, la recherche du mot clé « syndrome de West » propose par exemple plus de 540000 résultats. Si toutes ne concernent pas le syndrome de West, cette surabondance s'explique par le fait que la plateforme rassemble des vidéos produites au niveau international dans différentes langues (français, anglais, espagnol principalement). Le contenu de ces vidéos — essentiellement réalisées par les familles — semble concerner principalement les crises de spasmes des jeunes enfants ou porte sur l'évolution des enfants qui présentent souvent de Lucierds polyhandicaps ou des problèmes de comportement liés aux troubles du spectre autistique. Enfin, une partie des vidéos retracent l'histoire et le « combat » menés par les enfants et leur famille. Ce constat devrait être étayé par une analyse quantitative.

Troisièmement, l'information varie en fonction de son contenu qui porte sur des thématiques biomédicales, thérapeutiques, paramédicales, sociales ou personnelles. L'information peut ainsi porter sur les thérapies alternatives et non conventionnelles, voire des traitements non autorisés comme le cannabiol. Elle peut également concerner les dispositifs de prise en charge sanitaire et socio-éducative ou encore traiter de l'expérience personnelle de la maladie vécue par les parents et les enfants. L'information abordée dans ces différentes thématiques se distingue enfin par la diversité de ses genres (scientifique, vulgarisation, témoignages et récits...)

[10] Un tableau synthétisant les sites Internet existant est présenté dans l'annexe 3 – Internet et réseaux sociaux.

[11] L'enquête FAMWEST ne visant pas à décrire exhaustivement les usages de l'information en ligne, les usages de Twitter n'ont pas été documentés. Soulignons toutefois, que ce dispositif n'a pas été évoqué spontanément par les parents dans leur recherche d'information.

Quatrièmement, les informations varient en fonction de leur chronologie. Certaines datent du milieu des années 2000, ce qui pose la question de leur actualité et de leur pertinence. Les avancées récentes de la science, comme le régime cétogène ou l'origine génétique des épilepsies dont le dépistage a connu d'importants progrès ces dernières années ne sont par exemple pas pris en compte.

Finalement, si le développement de l'Internet a transformé l'accès à l'information, les parents se retrouvent confrontés à une information pléthorique, hétérogène et anachronique qu'ils doivent traiter et s'approprier. Ils doivent également composer avec certaines spécificités de l'information en ligne décrites dans la partie suivante.

3. Les spécificités de l'information en ligne

L'analyse de l'expérience et de la construction des savoirs des patients nécessite de considérer certaines spécificités de l'information en ligne, comparativement à l'information « traditionnelle ». Quatre points se détachent des entretiens et observations en ligne effectués.

- Premièrement, les parents ont accès à des informations biomédicales généralement destinées à des professionnels de la santé ou diffusées sur des sites institutionnels à l'attention du grand public (notamment sur les sites Orpha.net et Orphanet.fr) qui décrivent précisément la sémiologie, l'histoire naturelle et le pronostic du syndrome de West. Cette information technique et précise peut entrer en tension avec l'information délivrée par les soignants à l'hôpital ou en ville qui est souvent partielle comme cela a été analysé précédemment, dans la partie III). Dans la notice du syndrome de West du site Orphanet, il est ainsi indiqué « *La mise en place du traitement induit généralement une diminution des spasmes. Les spasmes tendent à disparaître avant l'âge de 5 ans, mais des rechutes restent possibles, et beaucoup d'enfants gardent des spasmes au-delà de cet âge. Certains enfants guérissent complètement, mais la plupart d'entre eux (80 %) présentent des séquelles motrices ou intellectuelles plus ou moins irréversibles (retard de langage, retard à l'apprentissage des acquisitions comme la marche, la propreté...). De plus, des troubles du comportement peuvent apparaître, comme un repli de l'enfant sur lui-même, ou un état hyperactif (surexcitation, passage répété d'une activité à l'autre, perturbation scolaire, déficit de l'attention...). Par ailleurs, beaucoup d'enfants développent plus tard dans la vie une autre forme d'épilepsie, plus ou moins sévère (Encyclopédie Orphanet Grand Public, 2008).* Ainsi, alors que la question du polyhandicap est souvent éludée par les soignants dans un premier temps, en quelques phrases, les parents apprennent que 80% des enfants gardent « *des séquelles motrices ou intellectuelles plus ou moins irréversibles »,* qu'ils peuvent » avoir des *« troubles du comportement* » voire développer « d'autres formes d'épilepsies ».

- Deuxièmement, l'Internet et les réseaux sociaux sont une source essentielle d'information concernant les thérapies alternatives et non conventionnelles qui ne sont pas reconnues, voire sont fortement critiquées par certains soignants. Les expériences des parents sont d'ailleurs diverses à ce sujet. Certains ont ouvertement discuté de l'utilisation de méthodes alternatives avec leur médecin qui soutient leur démarche. D'autres médecins se sont opposés ou ont critiqué ouvertement ces pratiques, sans toujours savoir précisément quelles méthodes étaient concernées. Les parents doivent donc opérer des

arbitrages entre ces informations et les positions des médecins. Le message posté par une maman en octobre 2015 est illustratif des questions posées par les parents :

> Bonjour. Je voudrais des témoignages pour des enfants qui ont fait la methode Medek ?? Car ça m'intrigue d'un côté le Camsp me dit que c'est mauvais et de l'autre on me dit que non. Mais apparemment ça serait sur le long terme - 7 juillet 2015

L'analyse des itinéraires diagnostiques et thérapeutiques révèle d'ailleurs que les parents « naviguent » dans le système de soin et modulent la prise en charge de leur enfant au gré des soignants rencontrés et de l'offre de soins conventionnels ou non conventionnels proposée. D'une façon générale, la discussion entre les parents et les soignants autour des méthodes alternatives constitue un sujet sensible, souvent évité, amenant certains parents à rechercher de l'information sur ces questions, voire initier certaines formes de rééducation sans en informer les médecins et les équipes soignantes (cf. par 44, la partie sur « le parent rééducateur »). L'Internet et les réseaux sociaux offrent une source inestimable d'informations dans ce domaine. Faute de pouvoir guérir leur enfant, les parents souhaitent généralement l'accompagner le mieux possible et lui donner « toutes ses chances ». Il est intéressant de noter que dans son analyse des spécificités des maladies rares Huyard (2009) notait que l'une des attentes principales des parents était d'ordre moral, et qu'ils n'attendaient pas tant la guérison et un traitement miracle que la reconnaissance par les soignants de leurs limites diagnostiques et thérapeutiques et une prise en charge adaptée, intégrant leurs préoccupations.

- **Troisièmement,** dans la masse d'informations disponibles sur le syndrome de West, certaines ne sont que difficilement compréhensibles et appropriables par la majorité des parents (même ceux ayant un niveau d'études supérieur). Il s'agit notamment de toutes les questions relatives à la génétique ou aux aspects liés au fonctionnement du cerveau et aux examens (EEG, IRM). Sur le forum Facebook des enfants de West, les parents posent régulièrement des questions sur l'interprétation des résultats génétiques reçus, qu'ils cherchent à comprendre. S'intéresser à la construction des savoirs des parents implique de tenir compte de la spécificité des connaissances et des informations nécessaires à la compréhension du syndrome de West. Sur ces questions complexes, on peut faire l'hypothèse que l'information diffusée sur Internet semple être peu utilisable, comparativement à l'information qui peut être communiquée et expliquée par les soignants. Ceci pose plus largement la question de la littératie en santé et sur l'Internet des patients selon leur profil socio-économique et professionnel.
- **Quatrièmement,** l'information est parfois partagée sous le format de vidéos accessibles en ligne sur les pages Facebook des parents, des forums et fils de discussion ou de plateformes comme en YouTube. Si quelques vidéos sont relatives à des présentations scientifiques[12], la majorité concerne des enfants atteints du syndrome de West ou d'anciens West. Ces vidéos montrent en général des enfants en train de faire des spasmes, ou lorsqu'ils sont plus âgés, des enfants lourdement handicapés, parfois en fauteuil roulant. Certaines vidéos ont été particulièrement visionnées. La vidéo la plus visionnée, *Evan six months infantile spasms / West Syndrome*[13], postée en 2011 a depuis été vue 525626. Ces vidéos — à travers le pouvoir de l'image qui transmet

[12] Voir par exemple : la vidéo de la de Pr M.HARIDI. « Spasmes infantiles syndrome de West » : consultable en ligne à cette adresse https://www.youtube.com/watch?v=lasX-m7DiI0

[13] Cette vidéo est visible à cette adresse : https://www.youtube.com/watch?v=86b9WufaQ1k.

instantanément une multitude d'informations et suscite plus facilement des émotions — ont un puissant effet délétère, voire traumatique, sur les parents qui sont brusquement confrontés à la réalité physique de la maladie. Ils comprennent instantanément la gravité potentielle des séquelles et du polyhandicap dont leur enfant sera porteur.

Au-delà du développement de l'accès à l'information qu'a permis la révolution numérique, il est capital de s'intéresser à la nature et au format de l'information délivrée, ainsi qu'aux effets que cette information spécialisée et technique souvent destinée à un public de professionnels peut avoir sur les parents. Comme le décrit le paragraphe suivant, dans un contexte où l'annonce demeure partielle et s'inscrit dans une temporalité longue, cette confrontation subite avec l'information biomédicale peut constituer une deuxième annonce que je qualifie de e-annonce. Celle-ci peut se révéler plus violente, voire plus traumatique, que la première réalisée par les soignants.

II. La e-annonce

Dans notre échantillon de onze parents, tous les parents ont recherché des informations en ligne. Quels que soient les usages qu'ils font de l'Internet et des réseaux sociaux, tous les parents ont recherché des informations sur le SW sur Internet après l'annonce du diagnostic. Certains l'ont fait, depuis leur smartphone alors qu'ils étaient à l'hôpital, d'autres de retour à leur domicile.

Cette recherche d'information sur Internet a souvent eu l'effet d'une deuxième annonce, que je nomme une e-annonce, l'annonce du diagnostic se réalisant à travers les informations diffusées sur l'Internet. En effet, les parents ont généralement reçu une information médicale partielle, voire imprécise, où la gravité de la maladie a été minimisée ou éludée comme cela a été décrit dans la partie III (p45-48). Dès qu'ils reçoivent l'annonce du diagnostic, les parents s'emploient à connaître et comprendre la maladie. La recherche d'information sur Internet constitue alors une étape critique qui marque souvent le moment où les parents réalisent la gravité de la maladie. Rapidement — parfois en quelques minutes avec les vidéos —, ils découvrent la réalité physiopathologique de la maladie, ainsi que les handicaps qui y sont associés.

Les parents de Ludovic (18 mois) n'avaient jamais entendu parler du syndrome de West avant l'annonce. La maman explique comment, les informations qu'elle a trouvées sur Internet l'ont profondément bouleversée :

> J'étais vraiment dans l'inconnu. En fait [le docteur] nous a expliqué ce que c'était, que c'était un chercheur qui avait trouvé ces crises-là. Après, ça faisait des dégâts intellectuels et psychomoteurs. Quand on est rentrés chez nous, et bien, qu'est-ce qu'on a fait ? On a fait comme tout le monde, on est allés sur Internet, et là c'était catastrophique. [...] Les enfants… soient ce sont des enfants qui meurent très tôt. Enfin, ce qu'on a vu en tout cas. [...] C'est ce qu'on a trouvé sur internet, ce sont des enfants qui meurent très tôt, des enfants qui sont presque en état de légume, entre guillemets… On s'est dit, c'est bon, c'est fini quoi... Donc moi, je me suis fait plus de mal qu'autre chose, parce qu'après, je me suis mise à cogiter et de là, en fait, je suis allée voir mon médecin de famille qui me connaît depuis petite. Je lui ai dit « Écoute, ça ne va pas. Ils nous annoncent ça comme ça, on ne sait pas trop… Enfin, on ne sait pas où on va, il n'y a personne qui peut nous expliquer ».

La mère d'Ahmed (12 ans) a vécu une expérience similaire :

> On était quand même sous le choc quoi, et après ben après on a commencé à regarder sur Internet, on s'est un peu débrouillé tout seul en fait finalement. [...]. En fait on a commencé à chercher [...] le syndrome de West [...] ce que ça pouvait engendrer, les difficultés euh, voilà, bon ça nous a mis également le moral à plat [...] parce que c'est bien de chercher, de se renseigner, te savoir un petit peu ce que c'est, mais en fait on approfondit et peut-être un peu trop et du coup euh, ben on voit le pire comme le meilleur sur Internet c'est un peu le problème quoi. [...] Et donc on a plus eu peur qu'autre chose hein.

Pour Lucie, le diagnostic a été posé rapidement (environ 3 semaines après les premiers spasmes). Ses parents ont été informés par un des médecins qui a donné des explications succinctes, les amenant à rechercher d'autres informations sur Internet. Ces recherches ont constitué d'une certaine façon une deuxième annonce particulièrement violente, car c'est à travers ce média qu'ils ont réalisé la gravité de la maladie de leur fille et les évolutions possibles :

> [À l'hôpital, on nous a pas] expliqué grand-chose en fait. [...] On nous a expliqué que c'était une forme grave d'épilepsie, voilà en gros c'est ça, et qu'il fallait aller faire des [examens]. [...] On était quand même sous le choc quoi, et après après on a commencé à regarder sur internet, on s'est un peu débrouillé tout seul en fait finalement. [...] En fait on a commencé de chercher [...] le syndrome de West, [...] ce que ça pouvait engendrer, les difficultés euh, voilà, bon ça nous a mis également le moral à plat [...] parce que c'est bien de chercher, de se renseigner, de savoir un petit peu ce que c'est. Mais en fait on approfondit et peut-être un peu trop et du coup, on voit le pire comme le meilleur sur Internet c'est un peu le problème quoi. [...] Et donc on a plus eu peur qu'autres choses hein.

Pour les parents de Matéo, c'est la e-annonce qui leur a permis de mettre un nom sur la maladie de leur fils. Alors que Mathieu avait été mis sous Sabril, l'annonce formelle du syndrome de West n'avait en effet pas encore été faite, la maladie n'ayant pas été nommée. C'est en recherchant des informations à partir du nom du médicament que la maman de Mathieu a découvert sa maladie. Sa mère explique ainsi :

> On nous a dit de pas aller sur Internet[...]. Mais forcément, la première chose qu'on fait en tant que parent en rentrant, on va voir sur internet ce qu'est cette fichue maladie. On nous avait juste donné le nom du traitement donc le Sabril. Donc on a été voir un petit peu sur internet, ce qu'il ne faut pas faire parce qu'on voit le pire, surtout le pire... très peu du meilleur. De là, on s'est inquiété tout le week-end. On a forcément prévenu nos familles respectives et puis, on a attendu... Moi qui n'aime pas attendre et qui ne suis pas patiente, j'ai continué à aller voir sur internet. Je suis tombée sur des associations, dont une qui est juste à côté de chez nous. Donc j'ai appelé la dame dont sa petite fille est atteinte. Je n'aurais peut-être pas dû parce que, au final ce n'est pas du tout la même évolution sur nos enfants. Donc j'ai tout de suite vu le pire puisque cette petite fille a 4 ans, elle ne marche pas, elle ne parle pas. Et, elle a 4 ans, mais elle est en état de bébé. Donc euh forcément, ça rassure encore moins...

Rétrospectivement, les parents peuvent prendre conscience des effets délétères que peut avoir la recherche d'information sur Internet. Les parents d'Ali (4 ans), dont les crises sont contrôlées depuis 2016, ont également compris la gravité de la maladie en allant sur Internet. Cette étape franchie, les parents ont sollicité les médecins afin d'avoir d'autres explications :

> En fait j'ai Internet sur mon téléphone. J'ai cherché [...] Dès l'hôpital j'ai regardé ce que c'était. J'en ai parlé à mon mari. Il a aussi regardé. On n'a pas trop fouillé non plus parce que dès qu'on cherche un peu plus on a tout sur internet. En regardant sur Internet, j'ai compris [...] la gravité. Parce que les médecins ont essayé de ne pas trop parler en fait. Donc moi je comprends tout à fait. Ils ont bien fait parce que je pense que j'aurais paniqué. Donc du coup en cherchant j'ai vu que, qu'effectivement c'était une maladie rare et grave. Qu'on pouvait avoir de fortes conséquences. Et là à partir de ce moment où j'ai vu ça, j'ai posé toutes mes questions au médecin. Il m'a très bien répondu et c'était très bien expliqué ce que c'était. [...]

L'expérience vécue par les parents d'Ali, rappelle que si la recherche d'informations en ligne vient parfois suppléer le manque d'informations délivrées par les soignants, elle ne s'y substitue pas totalement. La communication entre médecins et patients reste une composante fondamentale de la relation thérapeutique.

En résumé, on peut dire que, quelles que soient les raisons qui amènent les parents à faire des recherches concernant le syndrome de West en ligne, les informations facilement accessibles compte tenu de l'offre pléthorique existante – résonnent souvent comme une seconde annonce du diagnostic. Cette e-annonce constitue une annonce secondaire dans la mesure où le diagnostic a déjà été révélé, mais elle n'est pas réductible à une simple information. En effet, en se basant sur les analyses de Davis et Manderson (M. Davis & Manderson, 2014), quatre points différenciant l'information de l'annonce peuvent être retenus :

1. la nature de l'information est personnelle et n'a pas un caractère anonyme, elle concerne donc directement la personne qui la reçoit
2. elle a des conséquences existentielles majeures, le diagnostic pouvant évoquer une maladie létale ou un polyhandicap à vie
3. l'information a un caractère événementiel, dans le sens où elle marque une rupture majeure dans la vie des patients ou des parents, impliquant un avant et un après
4. enfin, elle comporte une dimension « précipitante » dans la mesure où la vie des personnes bascule, où ils « s'effondrent » et où ils perdent généralement l'équilibre psychique, social et familial qu'ils avaient auparavant.

Dans le cas de la e-annonce, on peut faire l'hypothèse, que la configuration d'annonce que prend l'information découverte sur Internet provient de sa gravité, de son réalisme et de sa haute signification — notamment lorsqu'il s'agit d'images ou de vidéos — ainsi que de l'immédiateté de l'information évoquée dans la partie précédente.

L'existence de e-annonce pose d'importantes questions en matière d'éducation thérapeutique. Quand doit commencer l'ETP ? Lorsque les parents sont rapidement confrontés à de nombreuses informations sur le syndrome de West ? Quelles informations et quel accompagnement psychosocial proposer aux parents qui sont confrontés à ces e-annonces ? Ou encore les soignants doivent-ils communiquer sur les usages de recherche d'informations en ligne ? Autant de questions qui nécessitent d'être explorées dans les recommandations d'un programme d'ETP sur le syndrome de West.

III. Le Forum de l'association « Les enfants de West »

Cette partie, basée sur des entretiens avec les parents et une ethnographie en ligne du forum de discussion du compte Facebook de l'association « *les enfants de West* », propose une analyse descriptive des échanges d'informations en ligne. Elle décrit également, le partage d'expériences et d'émotions entre parents qui participent au développement d'un soutien social en ligne.

1. Les usagers du forum « Les enfants de West »

S'il existe de nombreux sites internet délivrant des informations sur le syndrome de West[14], peu de forums généralistes sont dédiés à l'échange d'informations et au soutien entre parents. Les discussions en ligne existant sur les sites ou les plateformes généralistes, comprennent généralement un nombre limité d'échanges et peuvent dater de plusieurs années. L'analyse du forum Les enfants de West offre un terrain en ligne très riche permettant d'explorer et d'observer les modalités de partage d'informations et d'expériences qui participent à la construction des savoirs.

L'association « **Les enfants de West** » administre deux forums, un forum privé (351 participants) et un forum public (1353 participants). L'adhésion au forum privé est conditionnée à l'acceptation de la présidente de l'association qui modère le forum. Les forums sont particulièrement animés avec des échanges quasi quotidiens. Les questions, les messages et les réponses échangés sur les deux forums abordent des sujets similaires détaillés ci-dessous. Sur le forum public, en dépit du fait que les messages sont accessibles à tout le monde, les échanges revêtent une dimension très personnelle et intime, les parents expliquant les problèmes de santé de leur enfant, mais également leurs émotions et sentiments. Ceci est à mettre en perspective avec les travaux de Lato-Toth et Proulx (2013) qui ont montré que les forums publics peuvent être considérés comme des espaces de "conversations privées en public ». Certaines questions, dévoilant par exemple les émotions des parents ou des photos des enfants, laissent toutefois présager que la dimension publique du forum (et surtout ses implications) n'est pas d'emblée comprise par tous les participants.

Les usagers postant des messages sont majoritairement des femmes, principalement des mères. Chez les mères interviewées, l'adhésion au forum Facebook « Les Enfants de West » semble avoir marqué une étape importante dans leur parcours. Au-delà de l'accès à des informations pratiques, l'intégration d'une communauté de parents et de proches leur a permis de rencontrer des pairs partageant la même expérience et d'exprimer leur souffrance et leurs émotions.

Cette surreprésentation des femmes n'est pas spécifique au syndrome de West ou au fait qu'il s'agisse d'une maladie infantile. Différentes études ont en effet mis en évidence le rôle prépondérant des femmes dans la gestion des maladies (Cresson, 1991) et de la santé des enfants. Au début des années 1970, Boltanski (1971) dans son analyse des usages sociaux du corps, observait déjà que les membres des classes sociales supérieures et les femmes avaient une consommation médicale plus importante. Par ailleurs, dans le domaine de l'Internet-santé, les

[14] Un tableau synthétisant les 70 premiers résultats identifiés sur Google pour la recherche du mot clé « syndrome de West » est présenté dans l'annexe 3 : Internet et réseaux sociaux, fichier « 70 sites internet idenftiiés pour le mot clé Syndrome de West.

femmes et les jeunes sont surreprésentés comme l'analyse Renahy dans sa revue de la littérature sur les inégalités sociales en matière d'accès et d'usages de l'Internet-santé (2012, p. 23).

D'autres membres de l'entourage familial comme les grand-mères, les belles-mères, les tantes, ou les marraines sont également présentes sur le forum Facebook « Les enfants de West ». Quelques messages sont également envoyés par des nourrices ou des professionnels intervenant dans la prise en charge des enfants atteints du syndrome de West. Toutefois, la participation éventuelle de soignants n'a pas pu être documentée. Notons que certains parents exerçant une profession médicale peuvent apporter des réponses plus techniques, issues de leurs savoirs biomédicaux et professionnels. Il est difficile d'estimer le nombre de soignants, dont on peut faire l'hypothèse qu'ils adoptent sur ce forum, une posture d'observateur passif.

Concernant l'origine géographique, les parents résident essentiellement en France. Le forum n'étant pas limité à la France, des parents d'autres nationalités y sont présents. Il s'agit notamment de personnes résidant dans des pays du Maghreb où la prise en charge institutionnelle est défaillante et la prise en charge paramédicale sous-développée. Les hommes sont ici plus présents. Par contre, peu de parents d'Afrique subsaharienne sont présents, ou du moins ils sont peu actifs, probablement en raison du sous-diagnostic de cette maladie rare qui y prévaut et l'accès encore limité qu'ils peuvent avoir à l'Internet.

2. Les échanges d'informations en ligne

L'échange d'informations est l'un des principaux usage fait de l'Internet-santé et des réseaux sociaux, comme cela a été décrit dans la littérature (Akrich & Méadel, 2009b; Akrich et al., 2008; Kivits et al., 2009; Méadel, 2016; Thoër & Lévy, 2012). La diffusion de l'information est caractérisée par une dynamique associant une demande et une offre d'information à la fois biomédicale, expérientielle et pratique.

2.1. Une demande d'information variée

Comparativement aux sites Internet qui fournissent une information générale et médicale abstraite, le forum offre aux parents une source d'information pratique et concrète qui répond aux problèmes réels qu'ils rencontrent dans la gestion quotidienne de la maladie et du polyhandicap. Les savoirs échangés sont ici modulés par l'expérience quotidienne des parents. Ils échangent des « astuces » et des trucs (comment préparer les médicaments par exemple/dosage), donnent des informations pratiques (où acheter une poussette adaptée ?) ou encore des contacts (recherche un kiné spécialisé dans l'Essonne).

La diffusion des informations se fait principalement à travers les demandes qu'ils formulent. Les principaux sujets identifiés sont les suivants :

- **Informations biomédicales et thérapeutiques :**

Il existe une importante demande d'information sur des sujets variés. Les informations factuelles et pratiques diffusées concernaient les sujets suivants :

– **Les médicaments antiépileptiques** et autres traitements associés comme l'Hydrocortisone. Les questions portaient sur les combinaisons utilisées, les effets secondaires (notamment concernant le sommeil, le comportement de l'enfant…), les dosages, le temps d'effet des médicaments (« au bout de combien de temps les crises ont-elles été stoppées »).

- **Les effets secondaires** sont un sujet majeur de préoccupation des parents. Il s'agit d'un moment important, mais ambivalent. Cette information est d'autant plus importante, qu'ils semblent peu ou partiellement informés sur la réalité et l'ampleur des effets secondaires. D'après les observations et les entretiens réalisés, les parents détiennent des informations hétérogènes, certains effets secondaires étant plus ou moins évoqués par les médecins. Les médecins semblent plus évoquer les effets sur le sommeil, les troubles du comportement, la vue pour le Sabril, la prise de poids ou l'hypertension pour les corticoïdes. Toutefois, les effets potentiels délétères des antiépileptiques sur les retards de développement qui peuvent également être une conséquence de la maladie semblent souvent éludés dans un premier temps.
- **Le sevrage est** une question qui revient régulièrement, les parents cherchant à éclairer les sentiments ambivalents qu'ils peuvent ressentir à l'annonce du sevrage. En effet, s'ils se réjouissent de voir les doses journalières diminuer et d'arrêter prochainement le traitement, ils redoutent que les spasmes ne reprennent ou que de nouvelles formes de crises n'apparaissent.
- **Le régime cétogène** suscite régulièrement des questions, les mères étant confrontées à des difficultés dans la mise en œuvre pratique. Elles recherchent alors généralement des conseils concrets, concernant le calcul des proportions et les recettes qu'elles peuvent réaliser. Chez les jeunes enfants qui mangent de la nourriture mixée, les possibilités de recette sont limitées, ce qui complique la mise en oeuvre du régime.
- **Les formes de spasmes et autres formes d'épilepsies associées** font partie des sujets abordés sur le forum. Dans certains cas, le forum est un espace où les parents recherchent un diagnostic des questions. A travers une description narrative ou des vidéos; les parents sollicitent en effet l'avis des autres parents sur des spasmes ou d'autres formes de « crises » épileptique que peuvent faire leurs enfants.
- Les mamans s'interrogent également **sur certains problèmes de santé bénins en temps normal, comme la fièvre, les diarrhées, dents ou les gastro-entérites**. Les parents s'inquiètent à un double niveau, craignant d'un côté que ces signes soient les symptômes d'un problème plus grave et/ou qu'ils déclenchent des spasmes ou des crises d'épilepsie. La question de la vaccination revient aussi régulièrement. Elle constitue un sujet sensible, plusieurs parents imputant la survenue du syndrome de West à la vaccination de leur enfant. Ceci est à mettre en perspective avec les débats et controverses sur la nocivité potentielle de la vaccination des enfants, qui a connu un regain d'actualité en 2017.
- **Les questions portent également sur les nombreux examens comme l'EEG ou l'IRM**. Elles peuvent également concerner les tests génétiques, notamment lorsque les parents viennent de recevoir les résultats des tests réalisés. Elles sollicitent alors les connaissances des autres parents, afin de pouvoir en comprendre la signification. Les autres questions portent sur le type d'examens réalisés comme l'exome et la puce ADN (CGH array) ou encore les délais et les prix d'examens. En effet, certains examens ne sont pas pris en charge par la sécurité sociale, alors que le prix avoisine les 1 00 euros par personne, soit 3000 euros pour une famille, le père et la mère devant également réalisé un test génétique. .

▪ La prise en charge paramédicale conventionnelle et non conventionnelle

La question du développement est également un sujet phare. L'évolution de l'enfant et l'âge des acquisitions sont en effet une préoccupation majeure des parents qui veulent pouvoir situer leur

enfant dans les stades de développement. L'évaluation des acquisitions ou des non-acquisitions développementales des enfants est d'autant plus fondamentale pour eux, qu'elles sont des indicateurs cliniques de la gravité de la maladie et de l'existence éventuelle d'un handicap.

La question de la prise en charge paramédicale occupe une place importante dans les échanges. Les jeunes enfants ne bénéficient pas tous d'une prise en charge paramédicale, ou bénéficient simplement de séances de kinésithérapie ou d'orthophonie que les parents considèrent insuffisantes. Comme cela a été évoqué dans la partie III, p 45, les parents peuvent alors mettre en place une « prise en charge supplétive » afin d'optimiser la rééducation et la stimulation de leur enfant. Dans certains cas, les parents vont solliciter les prescriptions des médecins. Dans d'autres, ils vont rechercher et solliciter des prestataires proposant des thérapies non conventionnelles comme le Neurofeedback, le Medek, la méthode Padovan. Les questions posées sur le forum concernent alors principalement l'effet et l'efficacité des méthodes sur les enfants, le contenu et le déroulement des séances, le prix ou encore des demandes de contacts dans la région où les parents résident. La diffusion de ce genre d'informations permet à des parents qui n'étaient pas informés de l'existence de ces méthodes de découvrir des méthodes non conventionnelles qui ne sont généralement pas évoquées lors des consultations spécialisées.

▪ Reconnaissance et prise en charge institutionnelle du handicap

Dans le contexte français marqué par un manque de places dans les institutions médico-sociales et un défaut de coordination entre les différents acteurs de la prise en charge des enfants atteints d'une épilepsie sévère (INSERM, 2013), l'identification du handicap et la mise en place d'un accompagnement et d'une rééducation adaptée sont des préoccupations parentales majeures, pour lesquelles ils sont en recherche d'informations.

Les questions relatives aux droits sociaux et à la prise en charge institutionnelle du ou des handicaps de l'enfant occupent une place importante dans les demandes des parents. Dans les premiers temps de la maladie, faute d'être référés vers des assistantes sociales ou les services compétents, les parents ne sont pas automatiquement informés des dispositifs existants et de leurs droits. Les équipes médicales se focalisant sur le contrôle et l'arrêt des spasmes, les aspects comportementaux et développementaux sont relégués au second plan, voire oubliés. Alors que plus de 75% des enfants gardent des séquelles du syndrome de West et sont porteurs de polyhandicap, la prise en charge paramédicale et la rééducation sont souvent initiées tardivement.

Le cas de Vivianne est illustratif à cet égard. Elle a présenté les spasmes à 6 mois ainsi qu'un léger retard de développement. Bien qu'elle ait été référée vers un CAMPS en mai-juin 2016, sa mère n'a pas été informée de ses droits en matière de handicap (notamment concernant les aides pour la garde de l'enfant et les remboursements de certains frais engagés). Elle était alors en congé parental, dont l'échéance était juin 2017. Elle n'avait donc pas encore entamé de démarches auprès de la MDPH, la question du handicap de Vivianne n'ayant pas été formellement discutée avec l'équipe médicale hospitalière. C'est d'ailleurs à l'occasion de l'entretien que nous avons eu en octobre 2016, où cette question a été abordée, que la maman de Vivianne a relancé ces recherches. Elle ne percevait pas alors le handicap comme une limitation de l'activité et de la socialisation de sa fille induit par le syndrome de West[15], lui permettant de bénéficier d'un accompagnement accompagné pour compenser ce déficit.

[15] Pour rappel, l'article 14 de la loi n°2005-102 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées a défini la notion de handicap :« *Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une*

Les questions des parents portent notamment sur les droits aux allocations associées au handicap, les différentes formes d'aides existantes, les institutions à contacter et les procédures à suivre, les conditions et délais d'obtention des places dans les institutions. Les procédures à suivre en cas de recours et les difficultés administratives, voire relationnelles rencontrées avec les structures.

Dans le cadre de Famwest, toutes les mères ont interrompu leur travail (ou ont prolongé leur congé maternité) afin de s'occuper de leur enfant. De nombreux échanges portent donc sur les droits sociaux et sur les prestations dont elles peuvent bénéficier. Les mères semblent régulièrement méconnaître leurs droits et être mal informées des possibilités existantes (congé parental, l'allocation journalière de présence parentale (AJPP), Allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH). L'expérience passée des mères est généralement salutaire pour celles qui sollicitent de l'aide, car elles ont une connaissance pratique des exigences et des contraintes administratives. Elles peuvent donc donner des « trucs » pratiques sur la façon de monter les dossiers et d'écrire les projets de vie des enfants, ou sur les recours existants en cas de refus d'une carte de stationnement.

2.2. L'offre d'informations

Les parents contribuent également à la diffusion d'informations à travers les informations qu'ils offrent. L'offre peut être spontanée, les parents relayant alors les informations médicales ou institutionnelles ayant un caractère d'actualité et étant diffusées dans les médias. En septembre 2017, un membre a par exemple posté un message concernant la nouvelle tarification des EEGs :

> Bonne nouvelle, les EEG sont maintenant mieux payés aux neuro. Ça a l'air de rien, mais il y avait de moins en moins de neuros qui en faisaient, car un EEG leur rapportait moins d'un euro.... Cette simple décision tarifaire devrait aider à de meilleurs diagnostics, à des neuros libéraux qui s'intéresseront de nouveau à l'épilepsie et s'équiperont en EEG.(Forum privé)

D'autres posts ont porté sur « Les bactéries et le fonctionnement du cerveau » (26 août 2017), sur l'obligation de vacciner dès 2018 (10 août 2017) ou « Votre enfant aura-t-il son AVS à la rentrée » (16 juillet 2017).

La diffusion d'information se fait également à travers les réponses qu'ils apportent aux questions posées dans les fils de discussion. Certaines informations sont d'ordre biomédical et un vocabulaire technique (Romeyer, 2012) que se sont approprié les parents est alors mobilisé. Dans le cas du syndrome de West, les termes : « EEG », « IRM », « hypsarythmie », « épilepsie focale », « épilepsie localisée », « exome, « idiopathique/symptomatique », ainsi que les noms des médicaments (Sabril, Hydrocortisone, Lamictal, Epitomax, Buccolam...) sont régulièrement utilisés.

Une partie des informations diffusées par les parents est d'ordre pratique. Elles sont généralement issues de leur propre vécu. Ce type d'informations est particulièrement apprécié des parents qui cherchent des réponses concrètes à des questions ou problèmes pratiques qu'ils rencontrent. À travers ce partage d'informations, les parents échangent leurs expériences pratiques, les trucs et les réponses qu'ils ont mis en œuvre dans la gestion quotidienne de la maladie comme l'analyse la partie suivante.

altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. »

3. Le partage d'expériences en ligne

Le partage d'expériences et d'émotions occupe une place centrale dans les pratiques en ligne des patients et des aidants. Les questions formulées par les parents qui concernent l'évolution de la maladie, du traitement ou de la prise en charge paramédicale et institutionnelle décrite pages 60-61 ont souvent une composante pratique. Les problèmes de sommeil et/ou de comportement les enfants offrent un exemple emblématique des conseils pratiques qui peuvent être échangés entre parents. En effet, au-delà de donner le nom d'un médicament qu'ils ont utilisé, les parents expliquent les circonstances dans lesquelles l'enfant a présenté des troubles du sommeil (mise sous traitement par exemple), puis la durée des troubles (6 mois, 1 an, 3 ans). Différents membres répondant au message, les parents bénéficient alors d'expériences diverses leur permettent d'élaborer une réponse adaptée.

À titre d'exemple, le 1er octobre 2016, une maman avait posté le message ci-dessous concernant les problèmes de sommeil de son enfant :

> Ce soir j'ai l'impression d'être une maman indigne😢😢😢😢😢😢je laisse pleurer mon loulou pour s'endormir, car cela fait 1 moi qu'il hurle toutes les nuits.... j'ai tout essayé alors je tente de le laisser pleurer....

Les parents qui ont répondu ont exposé les solutions et attitudes qu'ils avaient adoptées. Il s'agissait notamment : « d'accepter beaucoup de chose » que les frères et sœurs n'ont pas fait, de « donner de la mélatonine », « de dormir dans un lit à côté pour pouvoir se reposer », « de dormir parfois avec des boules Quies et de laisser le père gérer la situation », de « faire garder l'enfant une nuit par un autre membre de la famille », de donner « 2 comprimés de Sédatif PC (homéopathie) au moment du coucher », de « prendre l'enfant dans le lit sur le conseil des spécialistes qui disent qu'elle a besoin d'être rassurée », d'utiliser une « doudoune » calmant les enfants (avec lien vers le site de vente), « d'emmailloter l'enfant, car parfois le fait d'être "serrés" les calme (conseil d'une infirmière), ou encore "de mettre une veilleuse ou d'allumer la lumière".

Les mères ont fait part de leur expérience de l'épuisement et ont également soutenu et encouragé la maman : "Je ne doute pas de toi", "Vous n'êtes pas une maman indigne !". "Je vous comprends si bien", "C'était la même chose pour nous il y a quelques semaines". Une maman enfin évoqua le fait qu'elle avait été aidée par la psychologue du CAMPS afin de "lâcher prise".

Au final, ce partage d'expériences associé à une reconnaissance de la souffrance de la mère contribue à résoudre des problèmes et constitue donc une forme d'adaptation ou de *coping*. Ces échanges expérientiels permettent de réévaluer ou de relativiser une situation, de gérer des émotions négatives et le stress comme l'évoque l'exemple ci-dessus, ou de modifier son comportement. Ce type de partage d'expériences est capital, car il joue également un rôle central dans l'appropriation des informations. En effet, comme l'avaient montré Akrich et Méadel, (2009b), le caractère concret et pratique de l'information transmise à travers l'expérience correspond à la nature des problèmes rencontrés par les parents.

Mais dans le cas d'une maladie rare comme le syndrome de West, le partage d'expérience est étroitement imbriqué avec la souffrance psychique, morale voire physique éprouvée par les parents. Le partage d'émotions et l'empathie qu'explore la partie suivante sont une autre dimension importante du vécu partagé sur les réseaux sociaux.

4. Le partage d'émotions, bienveillance et empathie

Les forums et les groupes de discussion en ligne sont des lieux privilégiés des émotions qui sont notamment exprimées à travers des récits d'événement et/ou de l'histoire de l'enfant. L'émotion peut aussi s'exprimer à travers de brèves expressions traduisant leur état d'esprit : "je suis en colère", "je suis découragée", "je suis émue". Des photos ou des vidéos des enfants sont régulièrement associés aux témoignages et récits diffusés en ligne. Enfin, l'expression des émotions se fait également à travers les émoticônes qui ponctuent les messages (Battaïa, 2012).

Plusieurs circonstances ou événements amenant à l'expression des émotions ont pu être identifiés sur les deux forums. Il s'agit notamment de situations marquées par l'attente et l'inquiétude. L'attente d'un résultat d'examen, la proximité d'un rendez-vous important, les progressions lentes d'un enfant, ou la survenue d'une fièvre chez l'enfant sont autant de situations que les mères peuvent partager. Dans certains cas, les membres peuvent également exposer leur découragement voire leur désespoir. De mauvais résultats, un échec de traitement, la réapparition des spasmes ou le développement de nouvelles crises sont régulièrement des événements amenant les mamans à partager leur état d'esprit en ligne.

A contrario, les membres expriment également en ligne leur joie ou leur satisfaction relative à de bonnes nouvelles d'un examen (généralement l'EEG), le contrôle ou l'arrêt des spasmes, ou encore l'acquisition de la position assise, de la marche ou du langage, qui marquent des avancées majeures pour les parents.

Les échanges entre les parents sur le forum se caractérisent également par l'empathie existant entre les parents. Elle se manifeste notamment à travers la bienveillance dont les parents font preuve entre eux. Contrairement à d'autres forums où des divergences de point de vue, voire des prises de position, voire des controverses, le forum *"Les enfants de West"* est consensuel et les relations entre membres y sont bienveillantes. Le temps de l'accueil des nouveaux membres qui est relativement ritualisé en offre un exemple intéressant. L'inscription sur le forum public se fait directement tandis que celle sur le forum privé est conditionnée à l'accord de l'administrateur (présidente de l'association), qui recommande généralement aux parents de se présenter sur le forum. Certains le font après leur inscription, et d'autres attendent l'envoi du premier message. Communément, les parents se présentent sur le forum à travers leur enfant et décrive sa maladie, les traitements… Plusieurs parents répondent en général au "nouveau parent", lui souhaitant la bienvenue au sein du groupe. Ils se présentent alors eux-mêmes, souvent à travers leur enfant : "je suis la maman, de F, 18 mois, syndrome de West suite à un AVC".

L'empathie et la bienveillance s'expriment enfin à travers les présentations que les parents font de leur enfant et des réponses qu'y apportent les autres membres. Régulièrement, "des nouvelles" sont données des enfants à travers une description de la situation de l'évolution de l'enfant.

IV. Des usages à questionner.

Si l'Internet-santé joue un rôle important en matière d'accès des parents à l'information et de soutien social, différentes limites et points sensibles nécessitent être pris en compte dans l'analyse de l'expérience des parents et de leurs savoirs.

La recherche d'information en santé est devenue une pratique courante chez les patients, elle ne se substitue pas totalement à celle délivrée par les soignants. Comme le pointent Meadel et Akrich (2010) l'Internet s'est imposé comme un "tiers nébuleux" dans la relation patient-médecin. Si les médecins ressentent parfois cette recherche d'information en ligne comme un manque de

confiance ou de l'autorité médicale et s'inquiètent de sa qualité. Toutefois, les patients restent respectueux du partage des rôles et les différents usages qu'ils en font viennent s'articuler avec la consultation et non la concurrencer » (p 45). Au niveau de l'étude FAMWEST, il serait intéressant de pouvoir décrire finement les usages que les parents font (ou ne font) pas de l'Internet et des réseaux sociaux en différenciant les deux. En effet, on peut faire l'hypothèse que la majorité des parents utilisent l'Internet à un moment (notamment après le diagnostic) pour rechercher de l'information. Par contre les usages des réseaux sociaux concernent un nombre limité de personnes. Il faudrait également en explorer les spécificités , la place et les effets du soutien social en ligne dans le cas d'une maladie rare comme le syndrome de West. Comme l'a souligné Huyard (2009), si les maladies rares présentent des points communs, elles nécessitent d'être appréhendées au prisme de leur singularité, de leurs manifestations cliniques et de leur prise en charge ou reconnaissance institutionnelle qui varient fortement d'une pathologie à l'autre.

IL apparaît essentiel de mieux contextualiser les résultats en décrivant les usages au prisme de l'âge, du sexe et des dimensions socio-économiques. Au-delà des déterminants de la fracture numérique, tous les individus n'ont pas la possibilité, les capacités, ni même l'envie de rechercher de l'information concernant la santé sur l'Internet (Wyatt, 2010). Comme le pointe Renahy (2012) dans une analyse de la littérature sur les inégalités sociales en matière d'usage et d'accès à l'Internet-santé, celles-ci sont liées aux différents besoins d'information existant selon les catégories sociales, à la variété des compétences en matière de santé qui dépend du niveau d'étude, au statut socio-économique, au capital culturel, et aux capacités mentales et cognitives et de la motivation. (p 19).

Dans le cadre de FAMWEST, il n'a pas été possible de décrire précisément les usages que les parents font de l'information en ligne, faute de données collectées systématiquement lors des entretiens. Il pourrait être intéressant pour compléter leur profil de savoir sur combien d'autres forums en lien avec le syndrome de West ou les pathologies associées, savoir si elles sont présentes sur d'autres réseaux sociaux (Twitter, Instagram, etc.), en lien ou non avec la maladie de leur enfant. Certaines mamans sont plus actives que d'autres sur le forum, mais compte tenu du nombre élevé de posts et commentaires de certaines, il n'a pas été possible de quantifier précisément l'intensité de leur activité. Il serait également intéressant de s'intéresser aux *luckers*, afin de mieux décrire les usages et les bénéfices qu'ils retirent de l'information et du soutien social en ligne, et de mieux comprendre les raisons expliquant leur posture d'observateur et leur faible implication dans les échanges.

L'identification existant entre les parents est ambivalente et peut se révéler délétère. En effet, si la présentation faite des enfants évoluant favorablement réconforte et encouragent les parents en leur donnant de l'espoir, les récits et les images dévoilant des enfants polyhandicapés inquiètent et angoissent les parents qui se projettent et se demandent si leur enfant ne va pas évoluer de la même façon. Cet effet miroir est délicat, voire douloureux à gérer et à assumer. Certains parents préfèrent alors prendre leur distance et moins consulter le forum, afin de ne pas être exposés à l'image de ces enfants. Ces tensions identitaires peuvent également être à l'œuvre lorsque certains parents ne se « sentent à la hauteur », au regard des actions menées par d'autres parents ayant par exemple créé une association, pour accompagner la prise en charge de leur enfant. Si l'utilité de ces actions sont reconnues et saluées, certaines mères considèrent qu'elles n'ont pas la force, le courage, le temps et/ ou les compétences pour créer et gérer une association.

Enfin, les recherches à venir pourraient intégrer une approche diachronique, permettant de prendre en compte les dimensions temporelles des usages de l'Internet. La fréquence des usages

et leurs déterminants pourraient être explorés. Par ailleurs, certains moments comme l'annonce du diagnostic sont propices à la recherche d'information. Les usages pourraient ainsi être mieux articulés avec les itinéraires diagnostiques des enfants. En effet, dans certains cas, les informations trouvées incitent les parents à contester ou à contourner l'avis médical ou contribuent à mettre en place une « prise en charge supplétive » (cf. dans la partie III, p 45). Enfin, avec le temps, il faudrait décrire l'évolution des usages. Les parents qui sont dans un premier temps demandeurs d'informations et d'expériences contribuent dans un deuxième temps à leur diffusion. L'importance et les effets du soutien social en ligne (Gauducheau, 2012) dans le cas d'une maladie rare pourraient également être éclairés.

RÉFÉRENCES BILIOGRAPHIQUES

Abel, Emily K., & Browner, C. H. (1998). Selective compliance with biomedical authority and the uses of experiential knowledge. In M. Lock & P Kaufert (Eds.), *Pragmatic women and body politics* (pp. 310). Cambridge: Cambridge University Press.

Akrich, Madeleine. (2010). From communities of practice to epistemic communities: health mobilizations on the internet. *Sociological Research Online, 15*(2), 10.

Akrich, Madeleine, & Méadel, Cécile. (2007). De l'interaction à l'engagement: les collectifs électroniques, nouveaux militants de la santé. *Hermès, La Revue*(1), 145-153.

Akrich, Madeleine, & Méadel, Cécile. (2009a). Les échanges entre patients sur l'Internet. *La Presse Médicale, 38*, 1484–1490.

Akrich, Madeleine, & Méadel, Cécile. (2009b). Les échanges entre patients sur l'Internet. *La presse médicale, 38*(10), 1484-1490.

Akrich, Madeleine, Méadel, Cécile, Rémy, Catherine, & Vergnaud, Frédéric. (2008). Les patients et l'information: le cancer au risque d'internet.

Akrich, Madeleine, & Rabeharisoa, Vololona. (2012). L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire. *Santé Publique, 24*(1), 69-74.

Andermann, Lisa Francesca. (2000). Epilepsy in our world: an ethnographic view. *Epilepsy & Behavior, 1*(3), 169-175.

Anderson, Robert, & Bury, Michael. (1988). *Living with chronic illness: the experience of patients and their families*: Unwin Hyman.

Arborio, Sophie. (2009). *Epilepsie et exclusion sociale: de l'Europe à l'Afrique de l'Ouest*: KARTHALA Editions.

Arborio, Sophie, Jaffré, Yannick, Doumbo, Ogobara, Dozon, Jean-Pierre, & Farnarier, Guy. (2001). Etude anthropologique de l'épilepsie au Mali-III. Enquête en milieu rural bambara. *Epilepsies, 13*(1), 39-45.

Armstrong, David. (1990). Use of the genealogical method in the exploration of chronic illness: A research note. *Social Science & Medicine, 30*(11), 1225-1227.

Aubé, Sandra, & Thoër, Christine. (2010). La construction des savoirs relatifs aux médicaments sur internet: étude exploratoire d'un forum sur les produits amaigrissants utilisés sans supervision médicale. *RENAUD, L., éditeur: Les médias et la santé: de l'émergence à l'appropriation des normes sociales*, 239-266.

Auvin, Stéphane, Hartman, Adam L., Desnous, Béatrice, Moreau, Anne-Christine, Alberti, Corinne, Delanoe, Catherine, . . . others. (2012). Diagnosis delay in West syndrome: misdiagnosis and consequences. *European journal of pediatrics, 171*, 1695–1701.

Barats, Christine. (2013). Manuel d'analyse du web en sciences humaines et sociales. *Paris, Armand Colin*.

Barbot, Janine. (2002). *Les malades en mouvements: la medecine et la science a l'épreuve du sida*: Balland.

Barbot, Janine, & Dodier, Nicolas. (2000). L'émergence d'un tiers public dans la relation malade-médecin. L'exemple de l'épidémie à VIH. *Sciences Sociales et Santé, 18*(1), 75-119.

Barrier, P. (2013). L'autonomie du patient: le point de vue du patient. *Médecine des Maladies Métaboliques, 7*(4), 311-315.

Battaïa, Céline. (2012). *L'analyse de l'émotion dans les forums de santé (Analysis of Emotion in Health Fora)[in French].* Paper presented at the Proceedings of the Joint Conference JEP-TALN-RECITAL 2012, volume 3: RECITAL.

Blanc, Alain. (2012). *Sociologie du handicap*: Armand Colin.

Blaxter, Mildred. (1978). Diagnosis as category and process: the case of alcoholism. *Social Science & Medicine. Part A: Medical Psychology & Medical Sociology, 12*, 9-17.

Blume, Stuart. (2017). In search of experiential knowledge. *Innovation: The European Journal of Social Science Research, 30*(1), 91-103.

Boardman, Felicity K. (2014). Knowledge is power? The role of experiential knowledge in genetically 'risky'reproductive decisions. *Sociology of Health & Illness, 36*(1), 137-150.

Boardman, Felicity K. (2017). Experience as knowledge: Disability, distillation and (reprogenetic) decision-making. *Social Science & Medicine*.

Boardman, Felicity K, Young, Philip J, Warren, Oliver, & Griffiths, Frances E. (2017). The role of experiential knowledge within attitudes towards genetic carrier screening: A comparison of people with and without experience of spinal muscular atrophy. *Health Expectations*.

Boevink, Wilma, & Hunsche, Petra. (2006). *Stories of recovery: Working together towards experiential knowledge in mental health care*: Trimbos-instituut, Netherlands Institute of Mental Health and Addiction.

Boltanski, Luc. (1971). *Les usages sociaux du corps.* Paper presented at the Annales. Histoire, Sciences Sociales.

Borkman, Thomasina. (1976). Experiential knowledge: A new concept for the analysis of self-help groups. *The Social Service Review*, 445–456.

Boudier, Fabienne, Bensebaa, Faouzi, & Jablanczy, Adrienne. (2012). L'émergence du patient-expert: une perturbation innovante. *Innovations, 39*, 13–25.

Brown, Phil. (1990). The name game: Toward a sociology of diagnosis. *Journal of Mind and Behavior*.

Brown, Phil. (1992). Popular Epidemiology and Toxic Waste Contamination: Lay and Professional Ways of Knowing. *Journal of Health and Social Behavior, 33*(3), 267-281.

Burda, Marika HF, van den Akker, Marjan, van der Horst, Frans, Lemmens, Paul, & Knottnerus, J André. (2016). Collecting and validating experiential expertise is doable but poses methodological challenges. *Journal of Clinical Epidemiology, 72*, 10-15.

Burda, Marika HF, van der Horst, Frans, van den Akker, Marjan, Lemmens, Paul, & Knottnerus, J André. (2012). Researching experiential expertise: methodological considerations. *Harvesting and validating experiential expertise to support autonomy of people with diabetes mellitus*, 109.

Burda, Marika HF, van der Horst, Frans, van den Akker, Marjan, Stork, Alexander DM, Crebolder, Harry, van Attekum, Ton, . . . Knottnerus, J André. (2012). Identifying experiential expertise to support people with diabetes mellitus in applying for and participating effectively in paid work: a qualitative study. *Journal of occupational and environmental medicine, 54*(1), 92-100.

Burda, Marika HF, van der Horst, Frans, van den Akker, Marjan, Stork, Alexander DM, Mesters, Ilse, Bours, Silvia, . . . Knottnerus, Johannes A. (2012). Harvesting Experiential Expertise to Support Safe Driving for People with Diabetes Mellitus. *The Patient: patient-centered outcomes research, 5*(4), 251-264.

Bureau, Eve, & Hermann-Mesfen, Judith. (2014). Les patients contemporains face à la démocratie sanitaire. Introduction au dossier. *Anthropologie & Santé. Revue internationale francophone d'anthropologie de la santé*(8).

Bury, M. (1982). Chronic illness as biographical disruption. *Sociol Health Illn, 4*(2), 167-182.

Bury, M. (1991). The sociology of chronic illness: a review of research and prospects. *Sociology of Health & Illness, 13*(4), 451-468.

Calton, Cindee. (2010). The obscuring of class in memoirs of parents of children with disabilities. *Disability & Society, 25*(7), 849-860.

Caron-Flinterman, J. Francisca, Broerse, Jacqueline EW, & Bunders, Joske FG. (2005). The experiential knowledge of patients: a new resource for biomedical research? *Social Science & Medicine, 60*, 2575–2584.

Charmaz, K. (1983a). Loss of Self: A Fundamental Form of Suffering in the Chronically. *Sociology of Health and Illness, 5*(2), 168-195.

Charmaz, K. (1983b). Loss of Self: A Fundamental Form of Suffering in the Chronically 111. *Sociology of Health and Illness, 5*(2), 168-195.

Charmaz, K. (2002). Stories and Silences: Disclosures and Self in Chronic Illness. *Qualitative Inquiry, 8*(3), 302.

Conrad, Peter. (1992). Epilepsy in Indonesia: notes from development. *Central issues in Anthropology, 10*(1), 94-102.

Corbin, J. M., & Strauss, A. (1991). A Nursing Model for Chronic Illness Management Based Upon the Trajectory Framework. *Research and Theory for Nursing Practice, 5*(3), 155-174.

Corbin, J., & Strauss, A. (1988). *Unending work and care : managing chronic illness at home*. San Francisco: Jossey-Bass Publishers.

Corbin, Juliet M., & Strauss, Anselm L. (1988). *Unending Work and Care: Managing Chronic Illness at Home* (1st ed ed.). San Francisco: Jossey-Bass Publishers.

Corbin, Juliet, & Strauss, Anselm. (1985a). Managing chronic illness at home: three lines of work. *Qualitative Sociology, 8*, 224–247.

Corbin, Juliet, & Strauss, Anselm. (1985b). Managing chronic illness at home: Three lines of work. *Qualitative Sociology, 8*(3), 224-247.

Cresson, G. (1991). «La santé, production invisible des femmes». *Recherches féministes, 4*(1), 31-44.

d'Agincourt-Canning, Lori. (2005). The effect of experiential knowledge on construction of risk perception in hereditary breast/ovarian cancer. *Journal of genetic counseling, 14*, 55–69.

Davis, Fred. (1960). Uncertainty in medical prognosis clinical and functional. *American journal of sociology, 66*(1), 41-47.

Davis, Mark, & Manderson, Lenore. (2014). *Disclosure in health and illness*: Routledge.

De Sardan, Jean-Pierre Olivier. (1998). Émique. *L'Homme*, 151-166.

Defert, Daniel. (1994). Un malade du sida peut-il être un réformateur social ? » Entretien avec Daniel Defert. *Esprit, 7*.

Encyclopédie Orphanet Grand Public. (Ed.) (2008).

Epstein, Steven. (1995). The construction of lay expertise: AIDS activism and the forging of credibility in the reform of clinical trials. *Science, Technology, & Human Values, 20*(4), 408-437.

Etchegary, Holly, Potter, Beth, Howley, Heather, Cappelli, Mario, Coyle, Doug, Graham, Ian, . . . Wilson, Brenda. (2008). The influence of experiential knowledge on prenatal screening and testing decisions. *Genetic testing, 12*, 115–124.

Eymard, C., Gatto, F., Dodero, J. C., & Plat, F. (2005). Exister avec le diabète de type 1: L'éducation à la santé face aux savoirs expérientiels des patients. *Diabètes et éducation, 15*, 8–16.

Flora, Luigi. (2013). Savoirs expérientiels des malades, pratiques collaboratives avec les professionnels de santé: état des lieux. *Éducation permanente, 195*, 59–72.

Flora, Luigi. (2014a). L'émergence du patient-expert. Une nouvelle figure dans le champ de la santé. *L'engagement associatif dans le domaine de la santé*, 17.

Flora, Luigi. (2014b). Le patient formateur, un nouveau métier pour accompagner un nouveau paradigme au sein du système de santé. *Coord.: Jouet E., Las Vergnas O., Noel-Hureaux E.), Nouvelles interventions réflexives dans la recherche en santé: du savoir expérientiel des malades aux interventions des professionnels de santé, Paris, Archives contemporaines*, 21–41.

Flora, Luigi. (2016). Le savoir des malades à travers un référentiel de compétences «patient» utilisé en éducation médicale. *La Recherche en Education*.

Gagné, Jean, Clément, Michèle, Godrie, Baptiste, & Lecomte, Yves. (2013). La voix et le savoir des personnes avec une expérience vécue des problèmes de santé mentale dans le comité aviseur du CSSS Jeanne-Mance. *Nouvelles pratiques sociales, 23*, 65-82.

Gauducheau, Nadia. (2012). Internet et le soutien social. *Internet et santé. Acteurs, usages et appropriations*, 93-112.

Giraudet-Le Quintrec, Janine-Sophie. (2010). L'annonce diagnostique dans la maladie chronique. *Education Thérapeutique du Patient-Therapeutic Patient Education, 2*, S223–S227.

Godrie, Baptiste. (2015). Savoirs d'expérience et savoirs professionnels: un projet expérimental dans le champ de la santé mentale.

Godrie, Baptiste. (2016a). Révolution tranquille. L'implication des usagers dans l'organisation des soins et l'intervention en santé mentale. *Revue française des affaires sociales*(2), 89-104.

Godrie, Baptiste. (2016b). Vivre n'est pas (toujours) savoir - Richesse et complexité du savoir expérientiel. *Le partenaire, 24*(3), 35-38.

Goffman, E. (1973). *La mise en scène de la vie quotidienne. Tome 1 : La présentation de soi*. Paris: Editions de Minuit.

Good, Byron, & Good, Mary-Jo. (1993). Au mode subjonctif. La construction narrative des crises d'épilepsie en Turquie. *Anthropologie et Sociétés, 17*(1-2), 21-42.

Goulet, Marie-Hélène, Larue, Caroline, & Chouinard, Chad. (2015). Partage du savoir expérientiel: regard sur la contribution des patients partenaires d'enseignement en sciences infirmières. *Santé mentale au Québec, 40*, 53–66.

Grut, Lisbet, & Kvam, Marit H. (2013). Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scandinavian Journal of Disability Research, 15*(1), 20-32.

Herzlich, C., & Moscovici, S. (1969). *Santé et maladie: analyse d'une représentation sociale*: Mouton.

Herzlich, Claudine. (1998). Gérer une longue maladie: le point de vue du sociologue. *Bulletin du Cancer, 85*, 251–253.

Huyard, Caroline. (2009). What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expectations, 12*(4), 361-370.

INSERM. (2013). *Handicaps rares. Contextes, enjeux et perspectives. Synthèèse et recommandations. Expertise collective*. Retrieved from Paris: Accessible en ligne à cette adresse : https://www.google.fr/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=4&ved=0ahUKEwjxqOvz6v7WAhVJG5oKHXYZCgIQFgg0MAM&url=http%3A%2F%2Fwww.inserm.fr%2Fcontent%2Fdownload%2F72137%2F559439%2Ffile%2FHandicaps%2Brares_synth%25C3%25A8se.pdf&usg=AOvVaw1RVSZc9eqJluEQ9dLYPqD

Jouet, Emmanuelle. (2011). Le savoir expérientiel dans le champ de la santé mentale: le projet Emilia. *Recherches en Communication, 32*, 35–52.

Jouet, Emmanuelle, & Flora, Luigi. (2010). *Usagers-experts: la part du savoir des malades dans le système de santé*: Université de Paris VIII.

Jouet, Emmanuelle, Flora, Luigi, & Las Vergnas, Olivier. (2010). Construction et reconnaissance des savoirs expérientiels des patients. *Pratiques de formation-Analyses, 2010*, olivier_lv.

Jouët, Josiane, & Le Caroff, Coralie. (2013). L'observation ethnographique en ligne. In Christine Barats (Ed.), *Manuel d'analyse du Web* (pp. 156-175). Paris: Armand Colin

Jutel, Annemarie. (2009). Sociology of diagnosis: a preliminary review. *Sociology of Health & Illness, 31*(2), 278-299.

Jutel, Annemarie Goldstein, & Conrad, Peter. (2014). *Putting a name to it: Diagnosis in contemporary society*: JHU Press.

Jutel, Annemarie, & Nettleton, Sarah. (2011). Towards a sociology of diagnosis: reflections and opportunities. *Social Science & Medicine, 73*(6), 793-800.

Karazivan, Philippe, Dumez, Vincent, Flora, Luigi, Pomey, Marie-Pascale, Del Grande, Claudio, Ghadiri, Djahanchah Philip, . . . Lebel, Paule. (2015). The patient-as-partner approach in health care: a conceptual framework for a necessary transition. *Academic Medicine, 90*, 437–441.

Kivits, Joëlle, Lavielle, Catherine, & Thoër, Christine. (2009). Internet et santé publique: comprendre les pratiques, partager les expériences, discuter les enjeux. *Santé Publique, 21*(hs2), 5-12.

Kleinman, Arthur, Wang, Wen-Zhi, Li, Shi-Chuo, Cheng, Xue-Ming, Dai, Xiu-Ying, Li, Kun-Tun, & Kleinman, Joan. (1995). The social course of epilepsy: Chronic illness as social experience in interior China. *Social Science & Medicine, 40*(10), 1319-1330.

Lawton, J. (2003). Lay experiences of health and illness: past research and future agendas. *Sociol Health Illn, 25*, 23-40.

Lévy, Joseph, Dumas, Jean, Thoër, Christine, Ryan, Bill, & Léobon, Alain. (2009). Internet et santé des minorités sexuelles au Canada: une étude exploratoire. *Santé Publique, 21*(hs2), 53-63.

Lochard, Yves. (2007). L'avènement des «savoirs expérientiels». *La Revue de l'Ires, 55*, 79–95.

Marin, Claire. (2015). *Violences de la maladie, violence de la vie-2e éd*: Armand Colin.

Mazanderani, Fadhila, Locock, Louise, & Powell, John. (2012). Being differently the same: The mediation of identity tensions in the sharing of illness experiences. *Social Science & Medicine, 74*(4), 546-553.

Méadel, Cécile. (2016). Quelles régulations pour la santé en ligne? Postface.

Méadel, Cécile, & Akrich, Madeleine. (2010). Internet, tiers nébuleux de la relation patient-médecin. *Les Tribunes de la santé*(4), 41-48.

Mechanic, D. (1959). Illness and social disability: Some problems in analysis. *Pacific Sociological Review, 2*(1), 37-41.

Mishel, Merle H. (1990). Reconceptualization of the uncertainty in illness theory. *Journal of Nursing Scholarship, 22*(4), 256-262.

Mishel, Merle H. (1999). Uncertainty in chronic illness. *Annual review of nursing research, 17*(1), 269-294.

Olivier de Sardan, Jean-Pierre. (2008). *La rigueur du qualitatif : les contraintes empiriques de l'interprétation socio-anthropologique*. Louvain-La-Neuve: Academia-Bruylant.

Parent, Mélanie. (2014). *Parcours d'usages et savoir expérientiels des femmes francophones en contexte minoritaire: l'exemple du Centre espoir Sophie à Ottawa.* Université d'Ottawa. Google Scholar database.

Peltzer, K., & Promtussananon, S. Black South African children's understanding of health and illness: colds, chicken pox, broken arms and AIDS. *Child: Care, Health and Development, 29*(5).

Picci, Rocco Luigi, Oliva, Francesco, Trivelli, Federica, Carezana, Claudio, Zuffranieri, Marco, Ostacoli, Luca, . . . Lala, Roberto. (2015). Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *Journal of Child and Family Studies, 24*(2), 514-522.

Pierret, J. (2003). The illness experience: state of knowledge and perspectives for research. *Sociol Health Illn, 25*, 4-22.

Pilard, M, Brosset, C, & Junod, A. (1992). Les représentations sociales et culturelles de l'épilepsie. *Médecine d'Afrique noire, 39*(10), 653-657.

Pols, Jeannette. (2014). Knowing patients: Turning patient knowledge into science. *Science, Technology, & Human Values, 39*(1), 73-97.

Price, Bob. (1996). Illness careers: the chronic illness experience. *Journal of Advanced Nursing, 24*(2), 275-279.

Renahy, E. (2012). Les inégalités sociales face à l'internet-santé. Enseignements tirés d'enquêtes internationales. In Christine Thoër & J. J. Lévy (Eds.), *Internet et santé. Acteurs, usages et appropriations* (pp. 13-36). Canada: Presses de l'Université du Québec.

Romeyer, Hélène. (2012). La santé en ligne. Des enjeux au-delà de l'information. *Communication. Information médias théories pratiques, 30*(1).

Ruszniewski, Martine, & Rabier, Gil. (2015). *L'annonce: dire la maladie grave*: Dunod.

Saillant, F. (1999). Femmes, soins domestiques et espace thérapeutique. *Anthropologie et Sociétés, 23*(2), 15-39.

Strauss, Anselm. (1990). Preface. *Social Science & Medicine, 30*(11), V-VI.

Strauss, Anselm L. (1975). *Chronic illness and the quality of life*. Saint Louis: Mosby.

Thiel, M. J. (2006). *Entre malheur et espoir: annoncer la maladie, le handicap, la mort*. Strasbourg: Presses universitaires de Strasbourg.

Thievenaz, Joris, Tourette-Turgis, CATHERINE, & Khaldi, CÉLINE. (2013). Analyser le «travail» du malade. *Nouveaux enjeux pour la formation et la recherche en éducation thérapeutique.[Analyzing the "work" of the patient. Novel challenges for the education and research in therapeutic patient education"] Education Permanente, 195*(2), 47-58.

Thoër, Christine, & Lévy, Joseph Josy. (2012). *Internet et santé: acteurs, usages et appropriations*: PUQ.

Tourette-Turgis, Catherine. (2015). *L'éducation thérapeutique du patient: la maladie comme occasion d'apprentissage*: De Boeck Superieur.

Vennik, Femke D., Adams, Samantha A., Faber, Marjan J., & Putters, Kim. (2014). Expert and experiential knowledge in the same place: Patients' experiences with online communities connecting patients and health professionals. *Patient Education and Counseling, 95*, 265–270.

Ville, Isabelle, Fillion, Emmanuelle, & Ravaud, Jean-François. (2015). *Introduction à la sociologie du handicap. Histoire, politiques et expérience*: De Boeck Université.

Williams, Gareth, & Popay, Jennie. (1994). Lay knowledge and the privilege of experience. *Challenging medicine*, 118–139.

Wyatt, Sally. (2010). Les non-usagers de l'internet. Axes de recherche passés et futurs. *Questions de communication*(18), 21-36.

Young, Allan. (1982). The anthropologies of illness and sickness. *Annual Review of Anthropology, 11*(1), 257-285.

Zurynski, Y, Frith, Katie, Leonard, Helen, & Elliott, E. (2008). Rare childhood diseases: how should we respond? *Archives of disease in childhood, 93*(12), 1071-1074.