

Syndromes génétiques rares : les préoccupations des parents et de leurs enfants lorsqu'ils deviennent adultes

Les principales préoccupations des familles d'adolescents et de jeunes adultes touchés par des syndromes génétiques rares sont le devenir professionnel de leurs enfants, en lien avec leur trajectoire scolaire, leur lieu de vie et leur vie affective.

L'objectif de cette recherche était de montrer de quelle manière se construisaient les interactions entre les personnes, porteuses de trois anomalies chromosomiques distinctes, et leur environnement familial, éducatif et social. L'étude s'est focalisée sur une population d'adolescents et de jeunes adultes (16-25 ans) touchés par trois syndromes génétiques rares – la trisomie 21, la microdélétion 22q11 et le syndrome de Williams et Beuren – ainsi que sur leurs familles. Ces trois syndromes génétiques ont été choisis en raison des symptômes très différents qu'ils présentent, ainsi que de la variabilité de leurs expressions au niveau individuel. Toutefois, ils se traduisent tous par des limitations de participation sociale. L'objectif opérationnel était de créer des connaissances et des savoirs pratiques qui contribueraient à réduire les obstacles rencontrés par ces personnes dans leur dynamique d'accès à une vie d'adulte et, par conséquent, à réduire les situations de handicap auxquelles elles devraient faire face en tant qu'adultes. Les entretiens approfondis menés avec les jeunes et leurs parents ont fait émerger trois noyaux de préoccupations principales à l'égard du fait de devenir adulte : d'abord la question du devenir professionnel – influencé en bonne partie par la trajectoire scolaire – puis celle du lieu de vie et enfin celle de la vie affective. L'analyse des entretiens souligne l'importance des dimensions de santé psychique et sociale des jeunes et de leur famille, qui sont particulièrement affectées lors du passage à la vie adulte. Les familles cherchent à assurer, au-delà de leur présence, une qualité de vie aux enfants devenus adultes et la pensent à travers l'activité professionnelle, dans une perspective très normative. Cependant, si la centralité du travail et sa force symbolique sont claires pour les parents, plusieurs de ces jeunes attachent surtout de l'importance au fait d'avoir une place dans un espace de vie qui peut leur assurer une dynamique relationnelle positive, hors du cercle familial. Ces résultats permettent d'éclairer les pratiques et les questionnements des professionnels de terrain et des familles concernant l'orientation scolaire et professionnelle de ces jeunes, leur accompagnement à la vie sociale et affective, la gestion de l'information concernant l'étiquetage médical et l'analyse de ses conséquences affectives, identitaires, familiales et sociales sur l'amélioration de leur santé et celle de leurs parents.

N. B. Les résultats présentés ici sont ceux posés dans le rapport final (2018).

Pour plus d'information sur ce projet

- **Le rapport de recherche est consultable sur le site de la CNSA :**
https://www.cnsa.fr/sites/default/files/ndeg230_rapport_final.zip

À propos du laboratoire

Ce projet a été conduit par une équipe de recherche en partenariat avec le centre de référence pour les anomalies du développement et les syndromes malformatifs du CHU de Montpellier et le réseau maladies rares Méditerranée.

Rattaché à l'université de Montpellier, le laboratoire santé et éducation, situation de handicap (Sant.E.Si.H.) est spécialisé dans les approches en sciences sociales des questions de santé et de handicap. Les équipes de recherche développent en particulier des recherches sociologiques, socio-historiques et socio-politiques liant corps, sport, santé, handicaps et sociétés.

Les recherches s'organisent autour de deux axes : les effets sociaux et identitaires des politiques de santé publique (et des modes d'administration des populations et de gouvernement des corps) et les déterminants et les logiques d'organisation des mobilisations collectives liées à la santé et aux handicaps.

Anne Marcellini, professeure au sein de ce laboratoire, travaille essentiellement sur les mises en scène du corps déficient dans les images et les représentations sociales des personnes handicapées, sur l'intégration par le sport et les processus de déstigmatisation et sur l'évolution des concepts et des classifications du handicap.

[Site internet du laboratoire Sant.E.Si.H.](#)

[Page personnelle sur le site internet du laboratoire Sant.E.Si.H.](#)

Contact

Anne Marcellini

Professeure à l'université Montpellier I, spécialisée en sociologie du handicap et en sociologie du sport et des activités adaptées.

Actuellement en détachement à la faculté des sciences sociales et politiques de l'université de Lausanne (Suisse).

Courriel 1 : anne.marcellini@univ-montp1.fr

Courriel 2 : anne.marcellini@unil.ch

Référence du projet n° 230

Appel à projets 2015 – Sciences humaines et sociales & maladies rares (partenaire : Fondation Maladies rares)

Titre : *Devenir adulte avec une anomalie du développement : obstacles et facilitateurs* (A. Marcellini).