



**Appel à projets de recherche
en Sciences humaines et sociales
dans le contexte des maladies rares**

Rapport final

Nom du porteur de projet – Session

Ce document a pour objectif de restituer les travaux de recherche menés et leurs résultats, conformément à l'article 5 de la convention de subvention de recherche.

Ce rapport final pourra être mis en ligne par la Fondation maladies rares, sur un site accessible au public, à des fins de communication.

Identification du Projet

Titre du projet	Déterminants psychosociaux de l'impact du handicap de surdicécité sur l'autonomie au sein du parcours de vie chez les personnes atteintes des syndromes de Usher, Wolfram et Stickler
NOM	Potier
Prénom	Remy
Laboratoire	EAD 3522
Adresse mail	Rémy Potier <rpotier@orange.fr>
N° convention	SHS3_20150606
Aide accordée	90 000 €
Organisme bénéficiaire	Université Paris VII
Date de signature	04/02/2016
Durée de la convention	36 mois

Synthèse du Projet

Rappel des objectifs, des méthodes et des modalités d'inclusion

Merci de rappeler ici les objectifs, les méthodes employées et les modalités d'inclusion (critères et nombre), tels que décrits dans le projet de recherche sélectionnée.

Il s'agit d'une étude pluridisciplinaire de **type observationnel** qui mobilise les sciences humaines et sociales pour comprendre le parcours de vie de personnes. Cette étude implique de ce fait des socio-anthropologues et des psychologues côté SHS, ainsi que des médecins (participant à la filière SensGene). Grâce au panel de SHS mobilisées, elle propose une **approche globale et écologique** du handicap et, plus précisément, du bi-handicap de surdicécité dû à une maladie génétique rare - syndrome de Usher (I, II, et III), de Wolfram ou de Stickler.

A partir d'une revue de littérature exhaustive qui a représenté le temps initial de ce projet, nous avons pu établir qu'il *n'existait pas* de description globale et articulée des différentes dimensions psychosociales de l'impact du handicap de surdicécité sur l'autonomie et la construction identitaire des personnes. En effet, les études analysées se concentrent, seulement, sur *certain*s aspects de l'autonomie, des caractéristiques individuelles, de la représentation de soi ou du parcours de vie des sujets sourdaveugles. De plus ces études présentent un certain nombre de limites. Premièrement, elles ne présentent que très rarement les causes de la surdicécité des participants à l'étude. Par conséquent, la population sourdaveugle reste définie avec un trop gros grain – bien que certaines recherches précisent la différence entre surdicécité congénitale et surdicécité acquise (Smith, 1993 ; Wahlqvist, 2015). Deuxièmement, les recherches actuelles n'apportent que très peu de renseignements sur les caractéristiques individuelles des participants. Il est, par conséquent, impossible d'établir des liens entre ces informations et les expériences et/ou situations de vie décrites par les participants (Simcock, 2016). Troisièmement, aucune étude n'a été réalisée sur les déterminants psychosociaux au sein du parcours de vie des patients porteurs d'un syndrome de Wolfram ou Stickler. Quatrièmement, le nombre d'études utilisant une approche mixte, à la fois quantitative et qualitative, reste restreint. Les études utilisant cette approche reposent sur de petits échantillons (une dizaine de participants) ne permettant pas une généralisation des résultats. Cinquièmement, ces études présentent également des biais méthodologiques tels que l'interprétation de la part d'un tiers (un membre de la famille par exemple). Sixièmement, les études analysées se concentrent davantage sur les aspects négatifs liés au handicap de surdicécité, qu'aux ressorts individuels utilisés par les sourdaveugles pour s'adapter aux obstacles et aux changements rencontrés dans la vie quotidienne (Spiers, 2000). De manière générale, ces recherches n'identifient que partiellement les capacités individuelles propres à chaque individu, et omettent d'analyser en profondeur les processus de résilience y étant reliés (Gullacksen et al., 2011 ; Kyle et Barnett, 2012 ; Ellis et Hodges, 2013). Septièmement, les recherches actuelles n'abordent que très peu le rapport que les individus atteints par ces différentes causes de surdicécité entretiennent avec les aides techniques, les soins, les professionnels de la santé (médecins, psychologues, ect.), les membres de la famille et les pairs. Huitièmement, les quelques études abordant le thème de la représentation de soi et de l'identité présentent des résultats contradictoires (Ellis et Hodges ; 2013 ; Kilsby, 2013). Enfin, aucune étude globale d'une cohorte française n'a été réalisée.

Ainsi, notre étude se propose de pallier ces limites en modélisant le quotidien et la perception de soi des sujets porteurs d'un syndrome de Usher, Wolfram ou de Stickler. Cette étude a pour objectif principal d'examiner les déterminants psychosociaux de l'impact du bi-handicap de surdité sur l'autonomie et le parcours de vie des personnes ayant l'un de ces trois syndromes, en utilisant la catégorie unifiante de « construction identitaire » qui permet de ressaisir la variété des situations affectées par ce bi-handicap. C'est à dire de déterminer les obstacles et les facilitateurs (moyens financiers, humains, techniques, etc..) à la réalisation de soi et à la participation sociale de ces sujets, en relation avec leur rapport au soin, aux technologies (implant cochléaire, canne blanche, communication numérique...cf. Potier et Putois, 2017 ; Dalle-Nazébi et Kerbouch, 2013) et aux informations médicales.

Afin d'atteindre ces objectifs, cette étude se base sur méthodologie mixte, à la fois quantitative et qualitative. L'approche quantitative vise à analyser des données de profils socio-démographiques et médicaux (recueillies à partir du dossier médical du patient), ainsi que des données recueillies à partir d'un questionnaire psychosocial diffusé auprès de la cohorte. Ce questionnaire porte sur le parcours de vie, les stratégies d'adaptation et la représentation de soi de personnes ayant un syndrome d'Usher (I, II, III), de Wolfram ou de Stickler en relation avec leur rapport aux soins, aux technologies et aux informations médicales. Ce questionnaire a été construit de manière conjointe par une psychologue clinicienne et doctorante de Paris VII (M. Arcous) et une socio-anthropologue de la FMSH (S. Dalle-Nazébi), sous la supervision de R. Potier (porteur du projet) et d'O. Putois (corédacteur et coresponsable *de facto* du projet) et de S. Marlin (Coordinateur CRMR – Filière Sensgene).

Ce partenariat permettant une analyse combinée des données entre l'étude Dépsysurdi (10.13039/50110006587) et l'étude light4deaf (ANR/RHU : 10.13039/501100001665, ANR-15-RHU-001light4deaf). Ce questionnaire a été, également, été soumis auprès de deux psychologues (de l'hôpital Necker et de l'hôpital des Quinze-Vingts) et après de deux patients, avant d'être mis en ligne.

Également, la mutualisation des moyens entre le volet Sciences Humaines et Sociales du projet LIGHT4deaf porté Sylvain Kerbouch et Sophie Dalle-Nazébi (chercheurs à la FMSH) a permis la réalisation conjointe des entretiens concernant le syndrome de Usher, le travail de construction du questionnaire et d'analyses statistiques mais aussi la gestion des traductions en LSF pour la mise en ligne du questionnaire, l'interprétation et la transcription de certains entretiens, support à la diffusion de la recherche

L'approche qualitative vise à aborder plus en détail les thèmes développés dans le questionnaire et laisse place à l'émergence de nouveaux thèmes ou problématiques n'ayant pas été traités par ce questionnaire. Elle vise donc essentiellement à mettre en avant la manière singulière dont chaque sujet prend de la distance avec sa situation et l'élabore.

Dans le cadre du projet initial, une cohorte de 60 patients divisées en trois groupes de 20 patients était visée (20 patients porteurs d'un syndrome de Usher, 20 patients porteurs d'un syndrome de Wolfram et 20 patients porteurs d'un syndrome de Stickler). Les patients âgés de plus de 12 ans pouvaient participer à cette étude.

Critères d'inclusion :

Les personnes ayant reçu un diagnostic de syndrome de Usher, de Wolfram ou de Stickler et ayant signé un consentement éclairé (ou son/ses représentant/s légal/aux). Le diagnostic clinique devra avoir été annoncé depuis plus de 3 ans afin d'éviter de perturber le déroulement de la prise en charge à ses débuts (diagnostic, annonce, familiarisation avec cette annonce). Les syndromes étudiés étant des pathologies évolutives, tous les stades de développement de la maladie sont inclus (exemple : malentendant et voyant jusqu' à sourd-aveugle). De fait, aucune autre restriction, par exemple de profil, n'est retenue. Il est, également, possible d'envisager d'interroger des patients ayant refusé de répondre au questionnaire psychosocial mais enclins à participer au volet qualitatif. Il est en effet important de connaître le profil et les motivations des personnes qui se sont exclues d'elles-mêmes de la cohorte. Il conviendra notamment de préciser s'il s'agit d'un phénomène résiduel ou non, si leur profil est hétérogène ou spécifique, et quel est leur rapport et représentation du monde médical comme de la surdicécité (tout ceci permettant de mieux caractériser la population suivie dans le cadre de la cohorte).

Critères de non-inclusion :

Les patients ou ses représentants légaux en incapacité de comprendre l'étude et pour lequel/lesquels un consentement libre et éclairé ne peut être obtenu lors du remplissage du questionnaire en ligne (volet quantitatif) et/ou de l'entretien (volet qualitatif) seront exclus de cette étude. Les patients ou ses représentants légaux étant dans l'incapacité de participer à un entretien (exemple : présence de troubles psychiatriques) seront également exclus de cette recherche.

La participation au questionnaire, aux entretiens et la récupération des informations médicales dans le dossier des patients se faisant sur la base du volontariat, libre et sans obligation, les critères de non-inclusion ou d'exclusion peuvent aussi être dû au refus par les participants d'être filmés ou enregistrés ou à la limite des effectifs recherchés.

Rappel du calendrier prévisionnel et description des étapes-clés.

NB : il s'agit du calendrier modifié, accepté à l'issue de la soumission du rapport de mi-parcours.

1. Mise en place du dispositif, lancement du site web du projet comme outil fédérateur des équipes impliquées. Constitution interdisciplinaire des questionnaires et des guides d'entretien. (02/2016 => 04/2017).
2. Constitution de la cohorte, communication autour de la recherche (03/2017 -> 06/2017).
3. Collecte des données de réponses aux questionnaires (début : 06/2017) ; conduite des entretiens par psychologues et sociologues (début : 09/2017) -> fin 09/2018.
4. Analyse des données en continu, formulation des recommandations (12/2017 -> 09/2018).
5. Publications, séminaires, valorisation (10/2018 -> 01/2019)

Restitution scientifique

Méthodologie

Recrutement des participants

Le recrutement des participants s'est fait via :

- ⇒ La filière SensGene dirigée par le Pr. H. Dollfus du CHRU Strasbourg (qui inclut le CHU de Montpellier, le CHNO Quinze-Vingts et le CHU Necker [où exerce le Dr. S. Marlin (PH - HDR), responsable du versant médico-social de la Filière SENSGENE]).
- ⇒ Diffusion sur le site internet de la filière SensGene.
- ⇒ Via le partenariat avec l'étude LIGHT4deaf (conduite d'entretiens communs auprès de patients porteurs d'un syndrome d'Usher).
- ⇒ Via la Fondation Voir et entendre et le site interne Usher Info.
- ⇒ Réseau associatif : Communication auprès de l'Association Wolfram, du Cresam, de l'Anpsa, de l'Unadev, de l'Association Valentin Haüy, de l'Association tremplin Pierre Robin et syndromes associés, etc...

Volet Quantitatif

Un questionnaire psychosocial construit par une psychologue clinicienne doctorante en psychologie (M. Arcous) et une socio-anthropologue (S. Dalle-Nazébi) a été diffusé auprès des patients de la cohorte par internet (via le site de l'étude LIGHT4DEAF et via le site DEPSYSURDI) en version texte, en version contraste et dans une version Langue des signes française (LSF) pour faciliter son accessibilité. La traduction en LSF a été effectuée par un professionnel. Pour plus de facilité de complétion, le questionnaire a été divisé en trois parties auxquelles les participants pouvaient répondre à des temps différents. Une deuxième version du questionnaire reprenant les mêmes thèmes mais adaptés au 12 -15 ans a également été construite. Cette version reprend la majorité des thèmes du questionnaire adulte, laissant de côté les questions reliées à la vie professionnelle, et adoptant une formulation accessible au plus jeunes.

Ce questionnaire porte sur le vécu subjectif du retentissement fonctionnel de la maladie sur la vie quotidienne du patient et sur les stratégies d'adaptation utilisées pour pallier les difficultés liées au handicap. Il recueille également des informations sur le parcours diagnostique, sur le rapport aux professionnels de santé, la prise en charge médicale et psychothérapeutique, le rapport aux aides techniques, les conditions d'accès à l'information, les modalités d'autonomie au quotidien (tâches quotidiennes, mobilité), le sentiment de sécurité (physique et ontologique), le parcours scolaire et professionnel, le vécu d'exclusion et de discrimination, la santé physique et psychologique des participants, la compréhension et les attentes vis-à-vis de la recherche en génétique, la fréquence et la qualité des relations interpersonnelles, l'engagement social, l'autodétermination, la perception de soi, la perception de la qualité de vie, la capacité de projection dans l'avenir et les craintes y étant liées.

Ce questionnaire a été construit à partir d'items extraits du BSSM (*Baromètre Santé Sourds et Malentendants*). Le BSSM est une adaptation du Baromètre Santé à la population sourde, malentendante et ayant des troubles de l'audition, réalisée en France par l'INPES en 2011-2012.

Une partie des questions est reprise du Baromètre Santé 2010 (permettant des comparaisons avec la population générale), mais de nombreuses questions ont également été créées. Elle a été diffusée par internet et en questionnaire papier. Elle n'est pas représentative mais représente l'étude statistique du plus grand effectif sur cette population en France. Baromètre Santé, 2010, est une enquête de santé passée tous les deux ans par l'INPES par téléphone de manière aléatoire sur de grands effectifs de la population française. Les données sont redressées au regard de la structure sociodémographique de la population française.

Une quarantaine d'items du BSSM ont été utilisés dans la constitution de notre questionnaire. Ces items portent sur : la description de la surdit , le port d'un appareil auditif ou d'un implant cochl aire, le type de communication utilis , le dernier dipl me obtenu, le type d' tablissement fr quent , la pr sence d'aide en classe, la situation professionnelle, le niveau de qualifications professionnel, l'impact du travail sur la vie priv e, la sant  psychique et physique, l'am nagement de poste, la situation financi re, la qualit  de la communication avec les m decins, la qualit  de la sant  mentale et la pr sence de d tresse psychologique.

Nous avons  galement retenu des items issus du HSM (Handicap Sant - M nages, 2008). **L'enqu te INSEE Handicap Sant  M nage (HSM) (2008-2009)** est une enqu te repr sentative de la population fran aise, incluant un focus sur les populations ayant des probl mes de sant  et/ ou en situation de handicap. Pour autant, malgr  ces efforts de sur-repr sentation de ces populations afin de mieux les d crire, les personnes sourdes ou malentendantes restent tr s peu repr sent es en termes d'effectif r el, en particulier celles en  ge de travailler (Kerbourc'h & al, 2012). Cependant, les items portant sur la discrimination ont  t  repris, ainsi que les rep res descriptifs de cette population ( galement dans le BSSM).

Des items du SIP (*Sant  et itin raire professionnel*) ont  galement  t  repris. L'enqu te Sant  et itin raire professionnel (SIP), con ue par la Drees et la Dares et r alis e en deux vagues (2006 et 2010), explore les liens entre les probl mes de sant  et les parcours professionnels et conditions de travail. Des items portant sur le lieu de travail, la pr sence et les cause des changements d'employeur et de profession ont  t  utilis s pour la cr ation de notre questionnaire.

Nous avons  galement inclus des items (portants sur la perception de la sant  physique et sur la pr sence de douleurs/troubles physiques) issus du HET (Health Equal Term questionnaire-questionne d'auto- valuation de la sant  psychique). Enfin, l' chelle d'estime de soi de Rosenberg a  t  incorpor e   notre questionnaire. L'  chelle d'estime de soi de Rosenberg est un des plus connus et des plus utilis s dans le domaine de l' valuation de l'estime de soi. Publi  en 1965, il n'a cess  d' tre un outil de r f rence. Le questionnaire est constitu  de 10 items dont 5  valuent **l'estime de soi positive** et 5 **l'estime de soi n gative**. La r ponse varie selon une  chelle de type Likert en quatre points allant de "Tout   fait en d saccord" (1)   "Tout   fait en accord" (4).

Ce questionnaire contient,  galement, des items construits conjointement par une psychologue clinicienne (M.Arcous) et une socio-anthropologue (S.Dalle-Naz bi). Les items construits concernent les conditions de l'annonce du diagnostic et son impact, la pr sence ou non d'un

diagnostic génétique, la présence ou non d'un suivi psychologique, la qualité de la vision, les difficultés rencontrées dans les déplacements et les stratégies d'adaptation utilisées pour les contourner, la présence d'une rééducation visuelle et/ou auditive, l'usage des aides techniques, l'impact du syndrome sur le parcours scolaire et le parcours professionnel, la qualité des relations interpersonnelles, la satisfaction face à l'existence, la capacité de projection et les craintes liées à l'avenir ainsi que les attentes et la perception de la recherche en sciences humaines et sociales et en génétique. Nous avons également créé des items visant cerner les stratégies d'ajustement utilisées face au vécu d'exclusion ou d'intimidation et/ou face aux émotions vécues comme négatives.

Le choix des items sélectionnés se base sur une revue de littérature exhaustive afin de permettre une comparaison et une mise en perspective des résultats obtenus avec ceux de la littérature existante. Par exemple, le choix de l'utilisation de certains items du BSSM (présence de situations d'exclusion, modalités de communication avec les médecins) nous permettra d'établir une comparaison entre les résultats obtenus au sein d'une cohorte de participants sourds profonds ou malentendants et les participants sourdaveugles de notre cohorte. Egalement, l'utilisation du BSSM sera l'occasion de comparer la situation des sourdaveugles avec celles des sourds/ malentendants en France. Cependant, il est à noter que Ces éléments de comparaison portent sur des données présentant un écart de 10 ans. Pour autant, elles sont les seules données de référence à ce jour, comportant par ailleurs des questions et méthodologies communes. Par ailleurs, il n'y a pas eu en France de transformations importantes de la politique handicap sur cette période, le nouvel appareil législatif datant de 2005 (loi dite handicap) et 2008 (loi la discrimination). Les seules modifications sur cette période, très récentes, concernent l'ouverture des services de relais téléphonique (loi numérique) mais ceux-ci sont à ce jour inaccessibles aux sourdaveugles, et le dispositif emploi accompagné initié en 2019 qui concerne de manière prioritaire le handicap psychique (sans être exclusif).

Analyses Quantitatives

Les données recueillies à partir de ce questionnaire ont été analysées via le logiciel d'analyse statistique SPSS. Des analyses descriptives et bivariées (U de Mann-Whitney) ont été réalisées afin de déterminer les liens possibles entre certaines variables du questionnaire.

Le projet prévoyait une mise en perspective des résultats au questionnaire avec les données médicales recueillies afin de rechercher la présence chez les participants à l'étude de la notion de « le paradoxe du handicap », écart existant entre le degré réel du trouble visuel et auditif et son ressenti par le sujet. L'impact psychologique de la maladie n'étant pas nécessairement proportionnel à l'affection psychique elle-même. L'analyse de la présence possible de cet écart aurait été l'occasion de mieux cerner les facteurs psychosociaux participant à une meilleure acceptation psychologique de la maladie. Cependant, les données médicales étant insuffisantes, cette mise en perspective n'a pu être effectuée (se référer à la section – Ecart observés et justifications pour des précisions à ce sujet).

Volet Qualitatif

Le volet qualitatif est constitué d'entretiens thématiques d'une durée de 1h30 à 2h00, prenant en compte de manière équilibrée la diversité des situations (âge, genre, situation,

socioprofessionnelle, niveau de vision, présence de troubles vestibulaires ou non...) des patients porteurs du syndrome de Usher I, II,III, de Wolfram et ou de Stickler. Les entretiens ont été enregistrés et filmés. Des questions ouvertes ont été posées aux participants couvrant les différents éléments du parcours de vie impactés par le handicap de surdité : l'annonce et le parcours de soin, le travail subjectif d'acceptation du handicap et du deuil de la sensorialité, l'enfance et les relations familiales, les choix d'orientation scolaires et professionnels, les étapes de développement de la maladie, la perception de soi et celle des autres, le vécu d'isolement social et de discrimination, les difficultés rencontrées et la manière dont elles ont été surmontées (éducation, logement, travail, relations amicales et amoureuses), la capacité de se projeter dans le futur, l'adaptation aux situations de soin, les modes de communication, les appareillages et leurs éventuelles évolutions, les repositionnements associés au diagnostic, la nature des loisirs, les rapports et pratiques de communication avec les accompagnants, le rapport aux technologies d'assistance et de communications, et les modalités de leur utilisation au quotidien; leur vision de la recherche génétique, leurs craintes et leurs besoins.

Analyses Qualitatives

Tous les entretiens ont été retranscrits et anonymisés. Une analyse thématique transversale a été effectuée à partir du logiciel d'analyse qualitative NVivo 11, nous permettant d'extraire les thèmes les plus fréquemment abordés par les participants et les points de convergence entre les différents récits de vie.

Résultats et interprétation

Rappel du rationnel de l'étude.

L'OMS (Organisation mondiale de la santé) définit la qualité de vie comme : « la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. C'est un concept très large influencé de manière complexe par la santé physique du sujet son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales ainsi que sa relation aux éléments essentiels de son environnement. » (1994, p. 3). Autrement dit, la perception de la qualité de vie s'appuie sur certains déterminants psychosociaux participants au processus d'autonomisation (capacité de s'autonomiser dans une situation donnée, c'est-à-dire d'être un agent prosocial et, dans le contexte d'un handicap, à la capacité de décider soi-même de ce que l'on veut faire dans la vie, soit seul, soit par la recherche d'une aide extérieure appropriée) et au processus de subjectivation d'un sujet (capacité d'un sujet à se réaliser et d'atteindre ses objectifs en fonction de l'action qu'il exerce sur lui-même et sur l'environnement en adaptant ses comportements en fonction de circonstances personnelles et environnementales). Les déterminants psychosociaux ont été définis comme tous les obstacles de la vie quotidienne (difficultés psychologiques, physiques et sociales) rencontrés par les personnes porteuses du syndrome de Usher, Wolfram ou Stickler (ou toutes personnes en situation de double déficience sensorielle), ainsi que comme toutes les stratégies d'adaptation utilisées pour les surmonter. Dans cette étude, les déterminants psychosociaux participant à la qualité de vie, mais aussi à la construction identitaire d'un sujet ont été classés sous plusieurs thématiques à savoir : les capacités de communication et les aides technologiques y étant associées, la situation financière, l'accès à la scolarité et les adaptations fournies, l'accès au marché du travail, l'accès à des activités de loisirs, la mobilité, l'accès à l'information, la qualité des relations interpersonnelles, la perception de la santé physique et mentale, l'accès et la

qualité de la prise en charge médicale et psychologique. Nos résultats seront présentés sous ces différentes thématiques.

Volet qualitatif

Trois entretiens exploratoires ont été conduits auprès d'une enfant de 10 ans ayant un syndrome de Usher et de sa mère, d'un homme dont la nièce a un syndrome de Usher et auprès d'un homme dont le neveu a un syndrome de Wolfram. Vingt et un entretiens (d'une durée moyenne de 2 heures) ont été conduits [de manière conjointe entre une psychologue clinicienne (M.Arcous) et une socio-anthropologue (S.Dalle-Nazébi)] auprès de personnes ayant un syndrome de Usher (quatre personnes ayant un syndrome de Usher de type I, quatorze personnes ayant un syndrome de Usher de type II, deux personnes ayant un syndrome de Usher de type III et une personne dont le type de syndrome de Usher reste indéterminé). Cinq entretiens auprès de personnes ayant un syndrome de Wolfram et deux entretiens auprès de personnes ayant un syndrome de Stickler ont été conduits uniquement par une psychologue clinicienne (M.Arcous) suivant le même protocole d'entretien. Au total, vingt-huit entretiens ont été conduits.

Volet quantitatif

Quatre-vingts une personnes ont répondu à la première partie du questionnaire, 52 personnes à la deuxième partie et 48 personnes à la troisième. Quinze personnes ayant un syndrome de Usher de type I (18,5%), 43 personnes ayant un syndrome de Usher de type II (53,1%), 1 personne ayant un syndrome de Usher de type III (1,2%), 5 personnes ayant un syndrome de Wolfram (6,2%) et 17 personnes (20%) avaient un syndrome de Usher dont le type n'était pas identifié ou des difficultés visuelles et auditives non reliées à l'un des trois syndromes ont répondu à la première partie du questionnaire.

Huit personnes ayant un syndrome de Usher de type I (15,4%), 27 personnes ayant un syndrome de Usher de type II (52%), 1 personne ayant un syndrome de type III (1,2%), 5 personnes ayant un syndrome de Wolfram (9,6%) et 11 personnes (21,2%) avaient un syndrome de Usher dont le type n'était pas identifié ou des difficultés visuelles et auditives non reliées à l'un des trois syndromes ont répondu à la deuxième partie du questionnaire.

Le même nombre de personnes ayant un syndrome de Usher de type I (n=8), II (n= 27) ou III (n=1) ou un syndrome de Wolfram (n=5) ont répondu à la troisième partie du questionnaire. Cependant, seules 7 personnes (14,6%, n= 7/48) ayant un syndrome de Usher dont le type n'a pas été identifié ou ayant des difficultés visuelles et auditives non reliées à l'un des trois syndromes ont répondu à la troisième partie.

La répartition des types et des différents syndromes chez les personnes ayant répondu au questionnaire est consistante avec les prévalences connues. En effet, le syndrome de Usher a une prévalence plus forte que le syndrome de Wolfram (respectivement 1/30 000 et 1/700 000) et le syndrome de Usher de type II est le type le plus fréquemment observé chez les personnes

ayant un syndrome de Usher (Usher de type I = 40 % des cas, Usher de type II = 60% et Usher de type III = moins de 3% des cas). En revanche, il est à noter l'absence de participation de la part des personnes ayant un syndrome de Stickler (prévalence = 1/7500). Cet écart sera discuté dans la section « écarts observés et justifications ».

Au regard des effectifs, les analyses descriptives comparatives entre syndromes sont à appréhender au titre de résultats préliminaires (le questionnaire étant encore en ligne, ces tendances pourront être confirmées ou infirmées dans des analyses futures et ce, sur un échantillon de répondants plus conséquent prolongeant la présente étude en valorisant ses résultats). Etant donné qu'une seule personne ayant un syndrome de Usher de type III a répondu au questionnaire, les comparaisons entre les types Usher se feront uniquement entre les personnes ayant un syndrome de Usher de type I et les personnes ayant un syndrome de type II.

De plus, notre échantillon présente une structure sociodémographique déstructurée avec les mêmes types d'écarts que le BSSM au regard de la population générale de référence, à savoir plus de femmes, plus de diplômés, moins de personnes en couple et une distribution géographique bien distribuée mais présentant néanmoins des foyers de répondants dans quelques grandes .Cependant, notre échantillon se caractérise aussi par une représentation encore plus marquée des diplômés, mais aussi des personnes ne se sentant pas en situation de précarité financière. Au niveau de la situation professionnelle, nos répondants sont 3 fois moins souvent en étude que dans le BSSM, mais aussi moins nombreux à être au chômage, plus en retraite et moins au travail. On note une part importante d'inactifs (autre qu'au chômage, en étude ou retraité) dans notre population. Par ailleurs, si les personnes qui n'entendent pas du tout une conversation à plusieurs représentent 1/5 des répondants dans les deux enquêtes, notre échantillon compte aussi presque deux fois plus de personnes qui entendent sans difficultés.

Etant donné ces différences de structures, les comparaisons devront être faites (dans les analyses futures et à des fins de publications) à partir de données redressées sur le sexe, l'âge, le diplôme et la CSP, permettant des comparaisons avec le baromètre santé ou avec HSM. Elles seront aussi parfois à nuancer compte tenu de ces différences de niveau de surdité. Cela n'a pas été possible de réaliser ces redressements pour le présent rapport, de fait les résultats présentés ont été réalisés sur des données brutes.

Descriptif des répondants au questionnaire

Les personnes ayant répondu au questionnaire sont à 37, 6 % (n=32) des hommes et à 56, 5% (n=48) des femmes (pour la première partie du questionnaire). L'âge moyen des répondants est de 45 (minimum = 7 , maximum= 81). Une seule personne dans la tranche d'âge 15/24 ans, 18 personnes (22,2 %) dans la tranche d'âge 25/34 ans, 25 personnes (30,9%) dans la tranche d'âge 35/44 and, 14 personnes (17,3%) dans la tranche d'âge 45/54, 14 personnes (17,3%) également pour la tranche d'âge 55/64 ans, 8 personnes (9.9%) dans la tranche d'âge 64/74 ans et une seule personne dans la tranche d'âge 75 ans et plus.

Répartition géographique des répondants au questionnaire :

	Fréquence	Pourcentage valide
Midi Pyrénées	5	6,1
Rhône Alpes	9	11,0
Pays de la Loire	5	6,1
Ile de France	27	32,9
Bretagne	4	4,9
Picardie	1	1,2
Centre	4	4,9
Nord Pas de Calais	4	4,9
Franche comté	1	1,2
Poitou Charentes	4	4,9
Haute Normandie	2	2,4
Aquitaine	6	7,3
Provence Alpes côté d'azur	1	1,2
Languedoc Roussillon	4	4,9
Limousin	1	1,2
Lorraine	1	1,2
Pays étranger	3	3,7

Trois personnes ayant répondu à ce questionnaire vivent dans un pays étranger (deux personnes en Belgique et une personne en Allemagne).

Les répondants à l'étude ont rapporté vivre seuls à 38,3% (37,5 % des hommes et 39,6 % des femmes), en couple à 56, 8% (53, 1% des hommes et 58, 3 % des femmes) ou chez leurs parents à 4,9%. Aucune des personnes interrogées ne vivait en foyer.

Situation professionnelle des répondants :

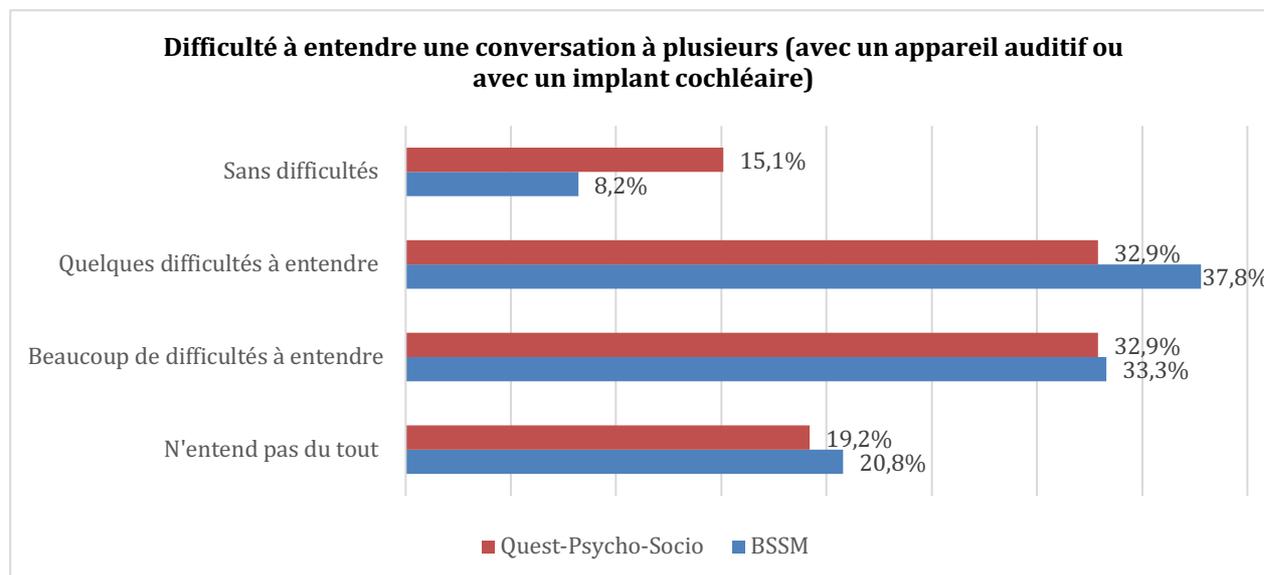
	Fréquence	Pourcentage valide
Je travaille	35	41,2
J'ai un travail mais je suis en congé maladie	2	2,4
J'ai un travail mais je suis en congé, pour d'autres raisons	1	1,2
Je suis apprenti(e) sous contrat ou en stage rémunéré	1	1,2
Je suis étudiant(e), élève, en formation ou en stage non rémunéré	1	1,2
Je cumule des études et un travail	1	1,2
Je suis chômeur et je recherche un travail	5	5,9
Je suis chômeur et je ne souhaite plus travailler	1	1,2
Je suis retraité(e) ou préretraité(e)	16	18,8
Je ne travaille pas, je suis dans une autre situation	22	25,9

Catégorie socio-professionnelle des répondants

	Fréquence	Pourcentage valide
Ouvrier qualifié ou non qualifié	13	15,5
Technicien, Contremaître, Agent de maîtrise	9	10,7
Employé, personnel de service	20	23,8
Profession intermédiaire de la fonction publique	9	10,7
Cadre	20	23,8
Autre qualification	6	7,1
Je ne sais pas	2	2,4
Libéral, autoentrepreneur,	5	6,0

Les résultats présentés dans cette partie seront comparés avec les résultats de la littérature portant sur le syndrome de Usher (les recherches s'intéressant à l'analyse des déterminants psychosociaux chez les personnes ayant un syndrome de Wolfram ou de Stickler étant inexistantes), ainsi qu'avec les résultats de l'enquête BSSM (Baromètres santé sourds et malentendants publiée en 2013 conduite auprès de 2994 personnes sourdes ou malentendantes), avec les résultats de l'enquête baromètre santé 2010 (conduite auprès de 27 653 personnes de la population générale), mais aussi avec les résultats de l'étude de l'INSEE-HSM (2010, portant sur un échantillon de la population générale en comparaison avec un échantillon de répondants présentant un ou plusieurs handicap). Aucune étude n'a été réalisée auprès de personnes en situation de surdicécité. De fait, notre étude qui consiste en des statistiques descriptives et en l'exploration de potentiels liens significatifs entre différentes variables est une première démarche d'analyse inédite sur un échantillon français.

Difficultés auditives et mode de communication



79 répondants- BSSM = données brutes

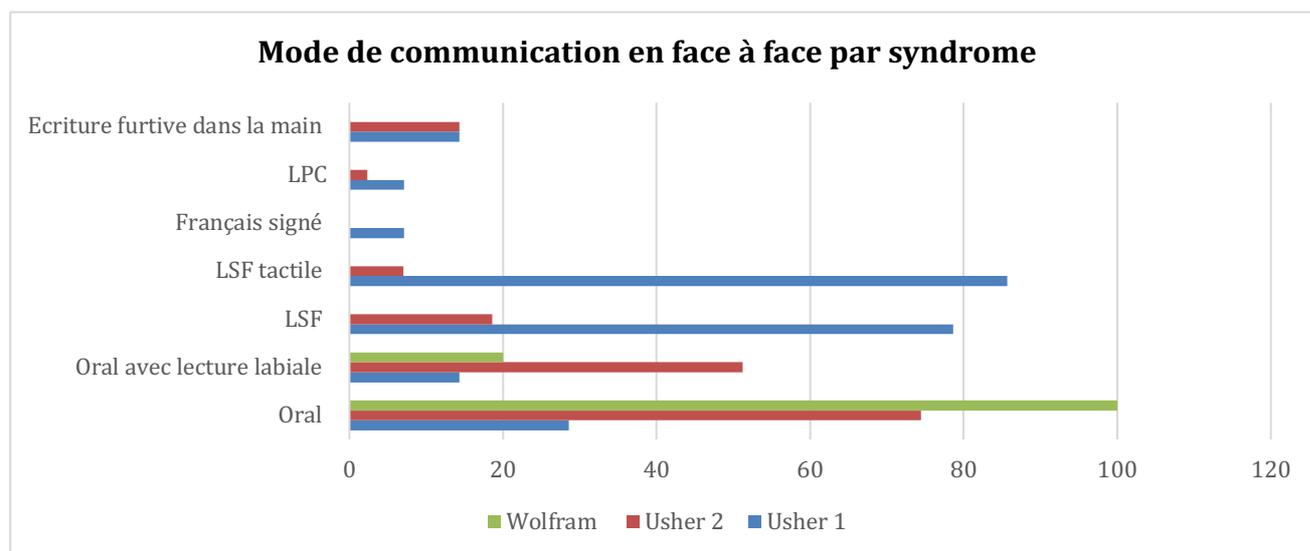
Les participants à l'étude présentent des difficultés à entendre des conversations à plusieurs similaires à celle rencontrées par les sourds et les malentendants de l'étude BSSM. Les sujets présentant un syndrome de type I rapportent plus fréquemment ne pas du tout entendre une conversation à plusieurs (74,4% ; n= 10/14) comparativement aux personnes ayant un syndrome de Usher de type II (5,1% ; n=2/39). Cela pourrait s'expliquer par les difficultés auditives rencontrées pour chaque type (Usher I ayant une surdité plus profonde que les Usher II)

En raison de leurs difficultés auditives plus sévères, les sujets présentant un syndrome de type I portent moins fréquemment un appareillage auditif conventionnel (13,3% ; n=2/15) comparativement aux sujets ayant un syndrome de type II (79,1% ; n=34/43) ; (les appareils auditifs n'étant pas suffisamment performants pour les surdités les plus profondes). De même, l'implantation cochléaire est davantage proposée aux personnes ayant un syndrome de Usher de type I (26,7% des personnes ayant un syndrome de Usher de type I étant implanté de manière uni ou bilatérale contre 16,3% des personnes ayant un syndrome de Usher de type II).

De manière globale, les répondants à l'étude utilisent comme moyen de communication en face à face l'oral à 63,8%, puis l'oral avec lecture labiale à 43,5% , la LSF à 26 % et la LSF (langue des signes française) tactile à 22,5%. En revanche, ces derniers utilisent l'écrit papier à 13,8%, l'écrit braille informatique à 6,3%, la LPC (langue parlée complétée) à 2,5% et l'écriture furtive dans la main à 2,5%. Les répondants communiquant en LSF l'utilisent dans la communication avec leurs parents à 31,8% , leurs frères et sœurs à 45,5%, leurs amis à 86,4%, à l'école ou en formation à 68,2%, au travail à 45,5% et dans les associations à 59,1%. Les répondants communiquant en LSF tactile l'utilisent dans la communication avec leurs parents à 12,5% , leurs frères et sœurs à 25 % , leurs amis à 81,3%, à l'école ou en formation à 15,4%, au travail à 23,1% et dans les associations à 81,3%. Il semble donc que les personnes communiquant en LSF tactile aient plus de difficultés à l'utiliser avec les membres de leur famille, au travail et

en formation, mais l'utilisent davantage dans le cadre associatif. Ce qui pourrait s'expliquer par une plus grande possibilité d'avoir recours à des interprètes dans le milieu associatif.

Les personnes ayant un diplôme inférieur au bac utilisent ont tendance à avoir moins recours à la LSF tactile (7,9%) que les personnes ayant un diplôme supérieur au bac (30,8%) ou équivalent à celui-ci (35,7%). Cependant ces résultats portent sur un faible effectif et mériteraient d'être confirmés ou infirmés ultérieurement sur un échantillon plus grand.



15 Usher de type I, 43 Usher de type II et 5 Wolfram

Les sujets présentant un syndrome de Usher de type I utilisent plus fréquemment la LSF (78,6 % , n= 11/14) que les sujets présentant un type II (18,6 ; 8/43). Ce qui est à mettre en lien avec leurs plus grandes difficultés auditives. Il en va de même pour la LSF tactile (syndrome de Usher de type I : 85,7 % , n= 12/14 ; syndrome de Usher de type II : 7%, n= 3/43), (le passage de la LSF à LSF tactile se faisant plus facilement que le passage de l'oral à la LSF tactile).

Les sujets présentant un syndrome de Usher de type II utilisent plus fréquemment l'oral (74,4%, n= 32/43) ou l'oral avec lecture labiale (51,% ; n= 22/43) que les sujets présentant un type I (Oral : 28,6% ,n= 4/14 ; Oral avec lecture labiale : 14, 3%, n= 2/14). Ces modes de communications choisis s'expliquent également par la sévérité des troubles auditifs chez les sujets ayant un syndrome de Usher de type I.

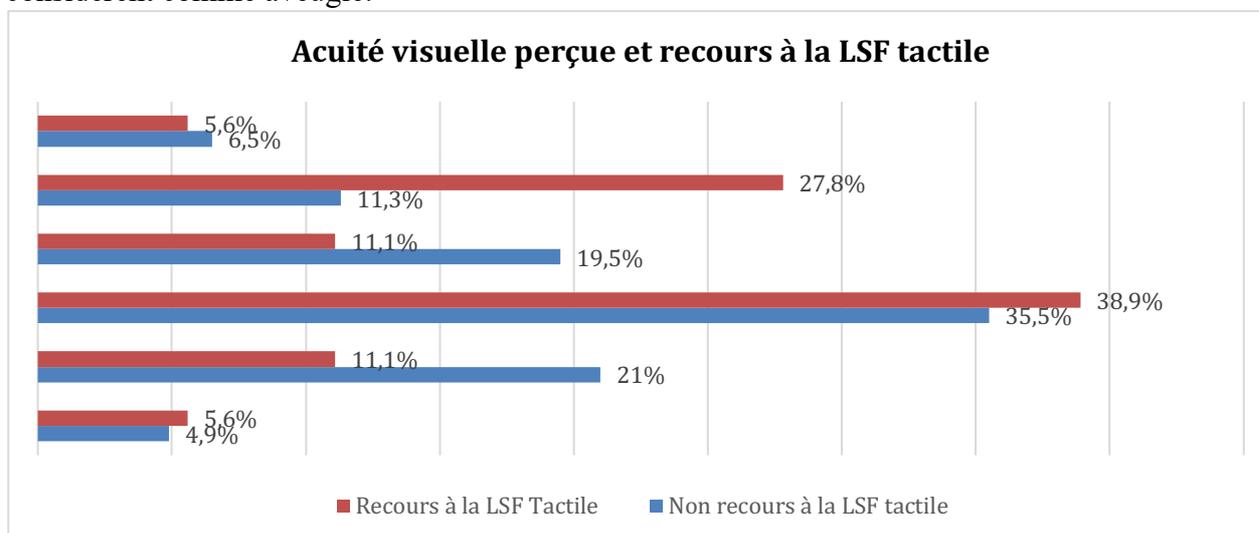
Au regard des pourcentages cumulés, les répondants ont recours à différents modes de communication. Cela pourrait s'expliquer par le recours à des ajustements communicationnels en fonction des contextes rencontrés (ex : recours à la LSF tactile dans un environnement sombre ou peu éclairé, 84,9% des participants ont affirmé avoir des difficultés à voir la nuit et 64,7% à voir le soir ou en contre-jour).

L'impossibilité de pouvoir changer de mode de communication en fonction des contextes ou des partenaires de communication peut engendrer une attitude passive dans des situations conversationnelles (42,2% des répondants déclarent se mettre en retrait lorsqu'ils ne comprennent pas une conversation et 18,2% des répondants déclarent être frustrés). Il parait donc important de proposer différentes modalités de communication au-delà de critères

médicaux (sévérité des déficits sensoriels) afin de permettre un ajustement communicationnel en fonction des circonstances environnementales.

L'écriture semble être un moyen de pallier les difficultés de compréhension en groupe (les personnes n'utilisant pas l'écriture papier ayant plus de difficultés à comprendre une conversation en groupe ; $p < 0,05^*$ - la force de la relation est faible). En revanche, il n'existe pas de lien entre le recours au braille et les difficultés de communication en groupe. L'apprentissage du braille peut se faire par anticipation (7,3 % des personnes ne se considérant pas aveugle ont déclaré avoir appris le braille) bien que les participants aient mentionné, au cours des entretiens, avoir eu des difficultés d'apprentissage puisqu'ils voyaient encore. Cependant, les entretiens indiquent que l'apprentissage du braille engendre certaines résistances car trop fortement relié à la notion de cécité.

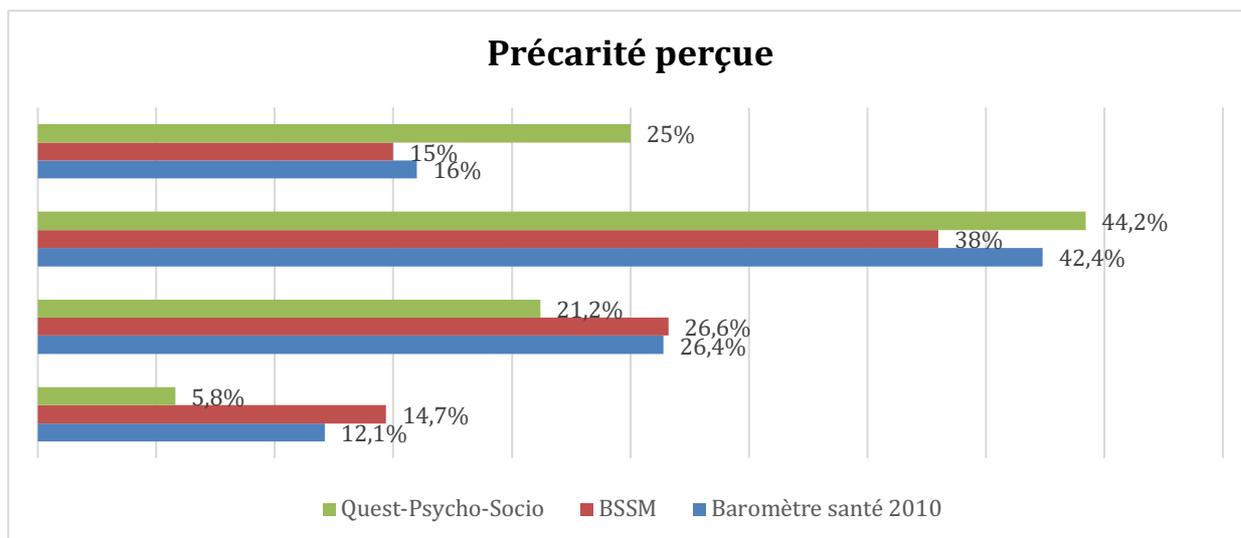
Globalement, les répondants rapportent une acuité visuelle moyenne (36,3%), 15 % des répondants rapportent avoir une acuité visuelle très faible. Seul, 6,3% des répondants se considèrent comme aveugle.



Les personnes considérant avoir une excellente acuité visuelle semblent avoir autant recours à la LSF tactile que les personnes se considérant comme aveugles. Cela peut s'expliquer par le fait que malgré une acuité visuelle excellente, les répondants possèdent un champ visuel très réduit (avec maintien de la vision centrale) qui les amènent à passer au mode tactile, ou bien par le fait que la LSF tactile soit apprise par anticipation, ou bien, comme nous l'avons déjà mentionné la LSF tactile peut être utilisé comme un moyen de communication alternatif en fonction du contexte environnemental.

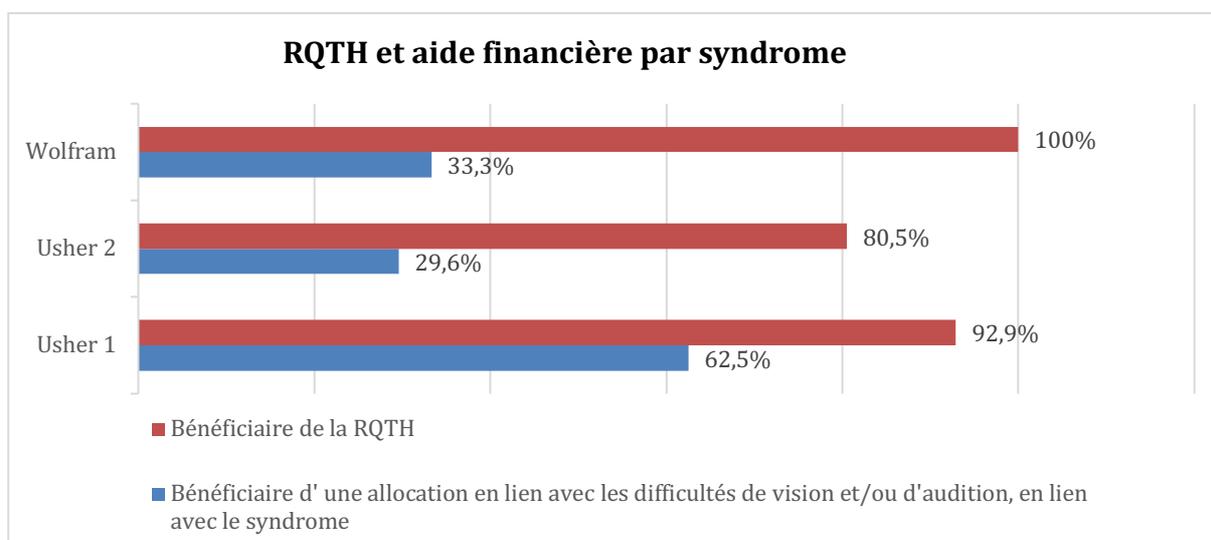
Situation financière et situation professionnelle

Les répondant à l'étude ne semblent pas percevoir leur situation financière comme précaire. Leur perception de leur situation financière est supérieure à celle perçue par les personnes sourdes ou malentendantes en France (BSSM), et supérieure à celle perçue par la population générale (Baromètre santé 2010). Ces résultats sont toutefois à nuancer puisqu'ils portent sur un échantillon de 52 personnes.



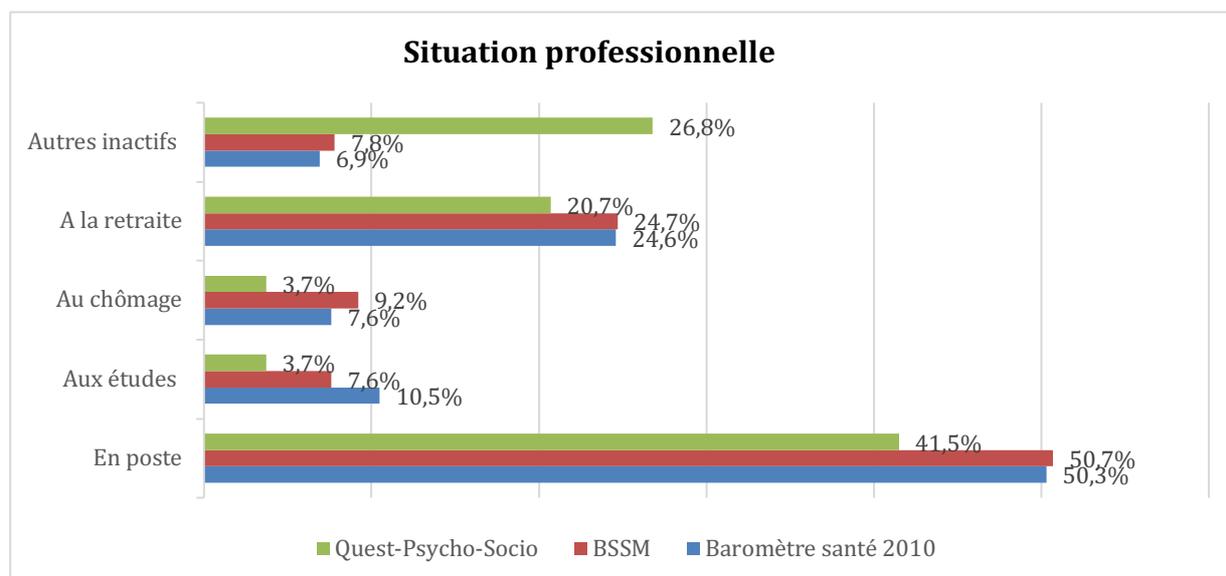
52 répondants - BSSM = données brutes, baromètres santé = données redressées

La précarité perçue par les participants à l'étude est inférieure à celle perçue par les sourds/malentendants (BSSM) ou celle perçue par les répondants de la population générale (Baromètre Santé 2010). Cela peut s'expliquer par le type d'emploi occupé mais aussi par les aides financières reçues en lien avec le handicap. Cependant, seulement 38,5 % des répondants à l'étude reçoivent une allocation en lien avec leurs difficultés visuelles et auditives. Les personnes ayant un syndrome de Usher I (62,5%) reçoivent davantage cette aide que les personnes ayant un Usher de type II (29,6%). Cela pourrait expliquer pourquoi les personnes ayant un syndrome de Usher de type I se perçoivent davantage à l'aise financièrement (50%) comparativement aux personnes ayant un syndrome de Usher de type II (14,8%). Ces derniers ont aussi rapporté plus fréquemment (29,6%) que les personnes ayant un syndrome de type I (12,5%) être justes au plan financier.



Usher 1 = 14, Usher 2 = 41, Wolfram = 5

Dans l'ensemble, les répondants à l'étude bénéficient de la RQTH (reconnaissance qualité de travailleur handicapé) à 94,7%. Les personnes ayant un syndrome de Usher de Type II (80,5%) bénéficient moins de la RQTH que les personnes ayant un syndrome de type I (92,9%). L'analyse des entretiens a démontré que les personnes ayant un syndrome de Usher de type II expriment moins facilement leurs difficultés dans le cadre du travail (exemple : difficultés dans les réunions de travail) et tendent davantage à les dissimuler ce qui pourrait expliquer ce moindre recours à la RQTH.

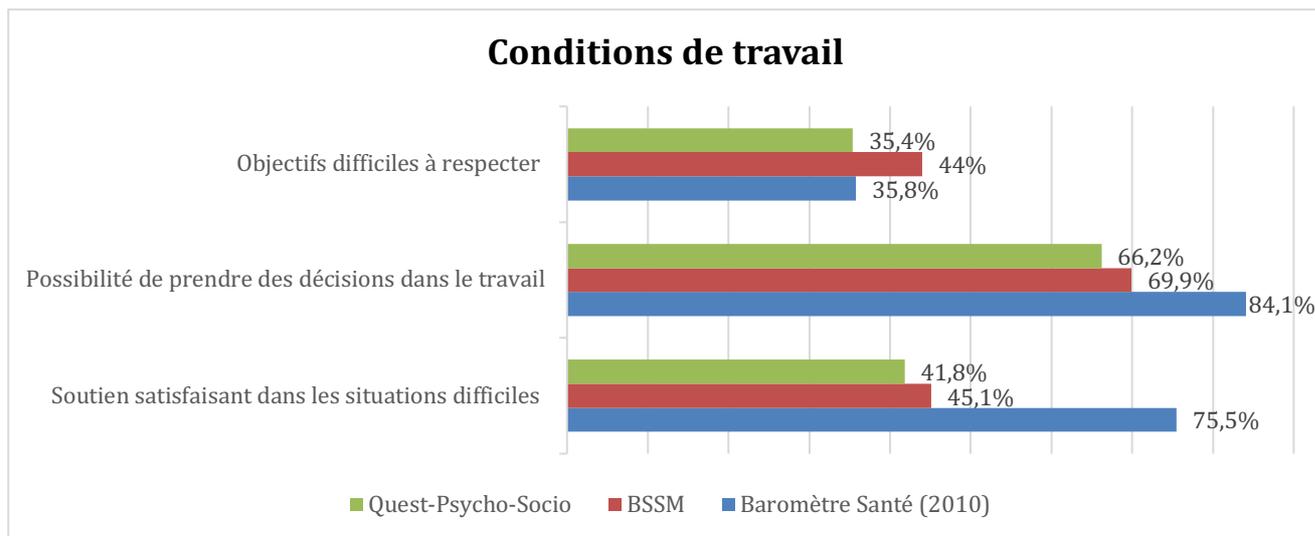


81 répondants- BSSM = données brutes, baromètres santé = données redressées. La catégorie « autres inactifs » correspond aux personnes n'étant dans aucune des autres situations présentées et n'étant ni à la recherche d'un emploi, ni à la retraite (ex : femme au foyer, ou personnes inactives en raison de problèmes de santé).

Les répondants à l'étude présentent une répartition de leur situation comparable à celles des répondants du BSSM et du baromètre santé (2010). Il est cependant à noter que notre échantillon présente une plus grande proportion d'autres inactifs (26,8% contre 7,8% pour le BSSM et 6,9% pour le baromètre santé).

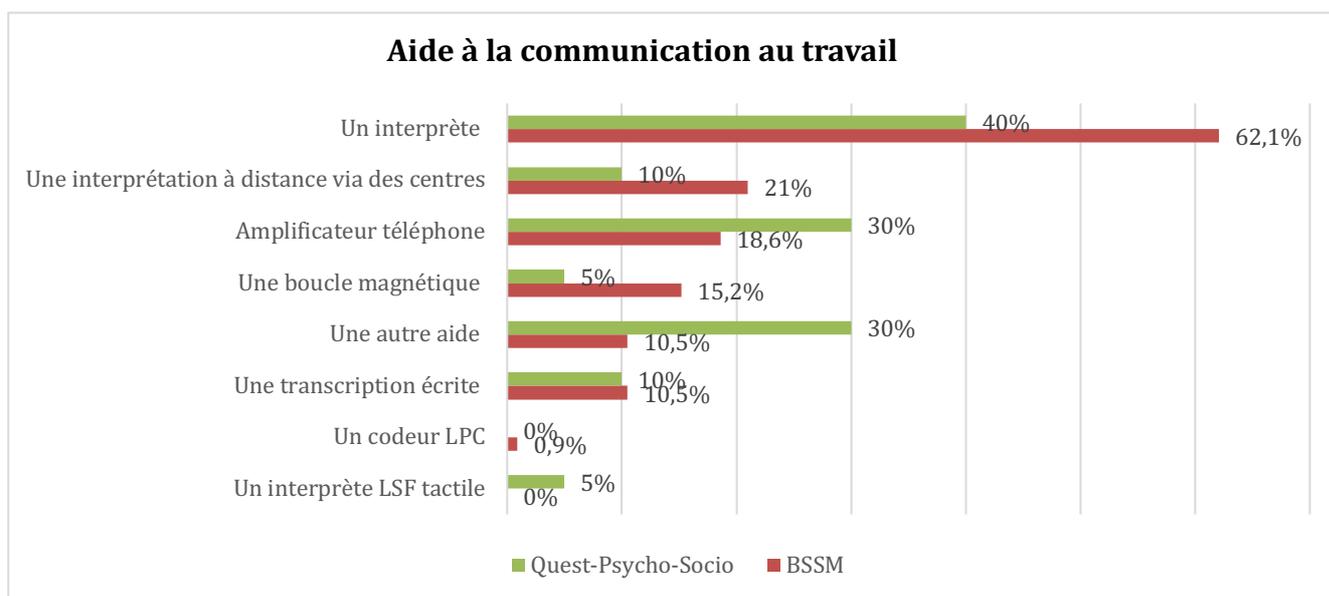
Il se pourrait qu'un certain nombre de répondants aient plus de difficultés à accéder au marché du travail que les sourds/malentendants (BSSM) et que la population générale (Baromètres santé). Les personnes ayant un syndrome de Usher de type I s'inscrivent légèrement plus (33,3%) dans cette catégorie que les personnes ayant un syndrome de Usher de type II (27,9%). Cette différence n'est pas significative. En raison de l'effectif il n'a pas été possible d'établir un lien entre le mode de communication utilisé en face à face, le degré d'acuité visuelle perçue et le fait d'entrer dans la catégorie « autres inactifs » (des analyses futures pourront sans doute apporter un éclairage). Cependant, Les « autres inactifs » ont déclaré ne pas du tout entendre une conversation à plusieurs (33,3%) ou ayant beaucoup de difficultés à entendre des conversations à plusieurs (47,6%), utilisé majoritairement un mode de communication en face à face (59,1%), la LSF (27,3%) ou la LSF tactile (22,7%), considérant avoir une vision moyenne (40,9%), faible (13,6%) ou très faible (27,3%). Également, il n'existe aucune relation significative entre le niveau de diplômes et le fait d'être en inactivité. On retrouve une plus grande proportion d'autres inactifs dans la tranche d'âge des 35 et 44 ans (50%) et 55 à 64 ans (31,8%).

La majorité des répondants à l'étude sont salariés (92,4%) soit de l'Etat (44,4%), dans le privé (43,1%) ou dans une association (6,9%). Les répondants à l'étude occupent majoritairement des postes de cadre (26,8%) ou sont employés/personnel de service (26,%) ; 15,5% sont ouvriers qualifiés ou non qualifiés. La majorité des répondants travaillent dans les locaux de leur employeur (94,9%). Les répondants déclarent à 76,3% avoir donné, dans le cadre de leur travail, l'information concernant leur problème d'audition et 65,8% concernant leur problème de vue. Cette information a été donnée majoritairement à l'employeur (52,6%), au collègues (51,3%) et au médecin du travail (43,4%). Il est à noter que 49,3 % des répondants déclarent que leur médecin du travail n'a pas une bonne compréhension de leur syndrome, ce qui peut impacter négativement leurs conditions de travail.



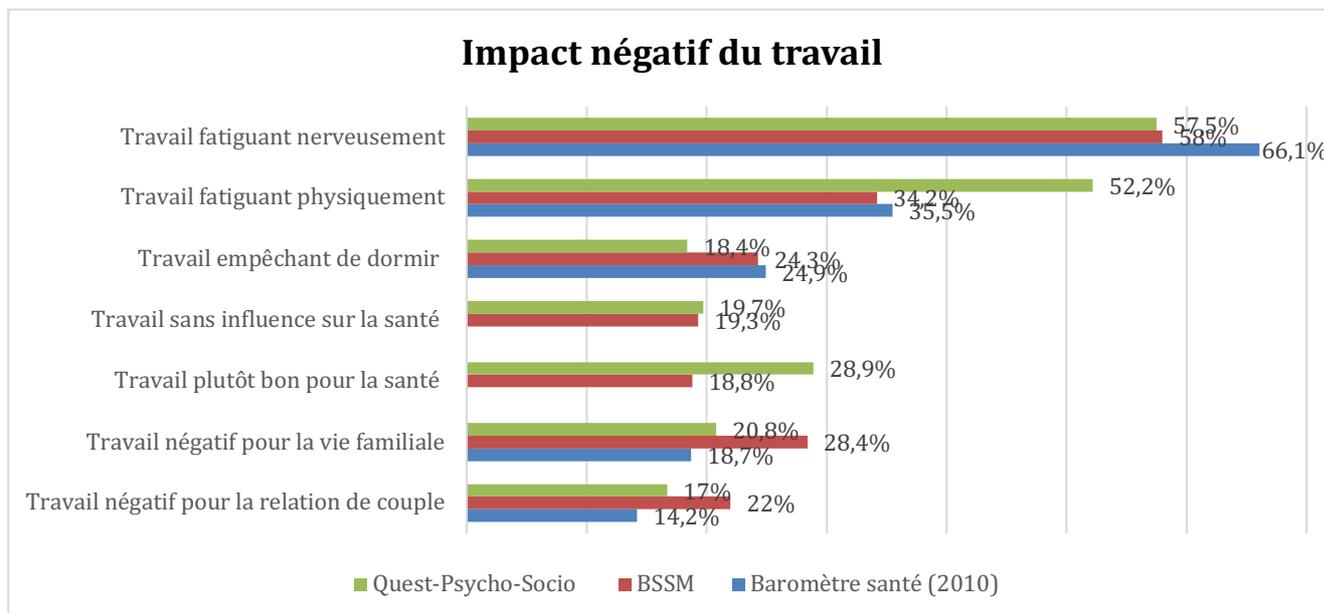
77 répondants- BSSM = données brutes, baromètres santé = données redressées

Cinquante-deux pourcents des répondants ont déclaré ne pas avoir besoin d'aide à la communication dans le cadre de leur travail, 17,8% ont déclaré ne pas en avoir mais qu'ils en auraient besoin, 15,1% ont déclaré avoir suffisamment d'aide et 15,1% ont déclaré avoir de l'aide mais insuffisante.



20 répondants- BSSM = données brutes

Les autres aides utilisées sont principalement une adaptation concernant l'ordinateur (utilisation d'une lumière adaptée à 58,1% ; un écran plus grand à 53,3% ; un zoom texte à 53,3% ; un téléagrandisseur à 40%). Cependant, il est à noter que 25% des personnes utilisant un ordinateur n'utilisent pas d'aide spécifique pour la vision mais en aurait besoin.



BSSM = données brutes, baromètres santé = données redressées

Les analyses bivariées ont démontré que le fait d'avoir des difficultés à voir le soir ou en contre-jour ($p > 0,05^*$), le fait d'être gêné par le bruit ($p < 0,01^{**}$), le fait d'être gêné par la lumière ($p > 0,05^*$) d'avoir des délais difficiles à respecter ($p < 0,01^{**}$) étaient liés au fait de percevoir le travail comme fatiguant nerveusement. Les personnes travaillant dans des bureaux ont des difficultés à obtenir un environnement adapté à leur déficience, et notamment en ce qui concerne les contre-jours. Le lien entre la difficulté à voir le soir et le fait que le travail soit fatiguant nerveusement est à mettre en lien avec le trajet domicile-travail qui a été mentionné dans les entretiens comme un facteur de stress et de fatigue lorsque ce dernier doit se faire de nuit (cependant cette relation n'est pas ressortie statistiquement). L'information donnée quant aux difficultés visuelles ne semble pas être en lien avec le fait que le travail soit fatiguant nerveusement, mais les entretiens conduits permettent de préciser ces résultats. En effet, bien que les difficultés visuelles aient pu être mentionnées, il apparaît que les sujets cherchent, en général à les minimiser. Des problèmes de compréhension par les collègues des difficultés engendrées par le syndrome, ou du harcèlement au travail, ont également été mentionnés.

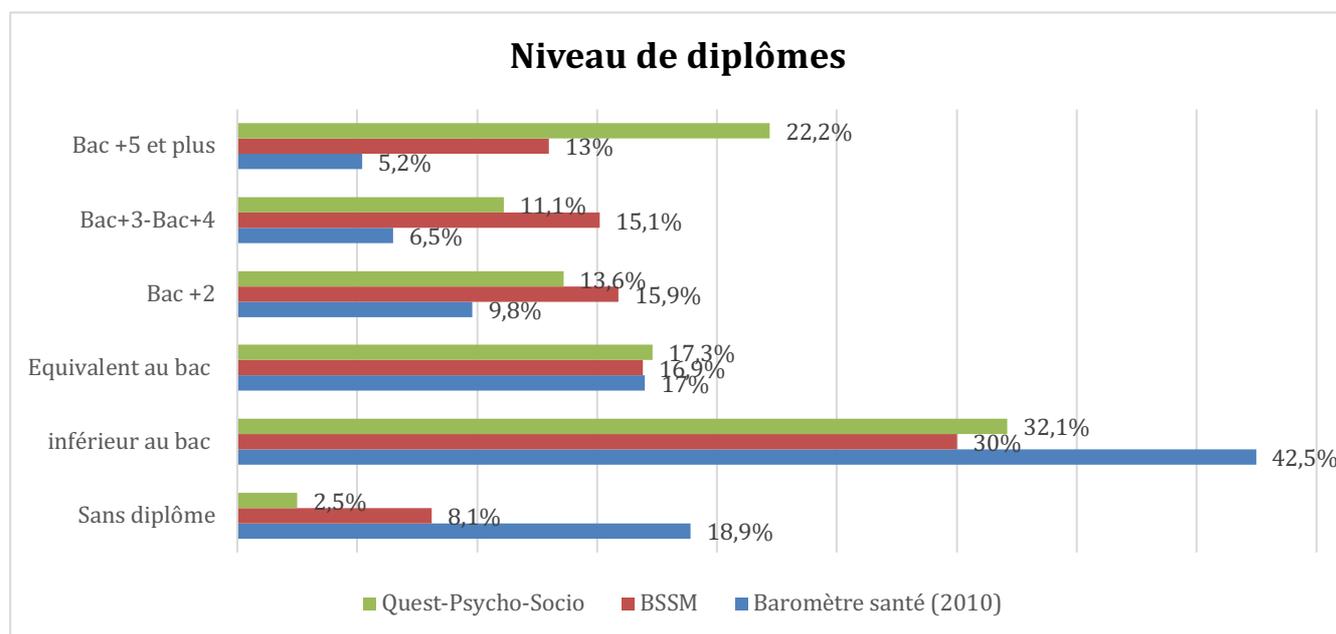
Aucune relation statistique n'a été établie entre le fait le sexe, la catégorie d'âge, le niveau de diplôme, la catégorie socioprofessionnelle, l'acuité auditive perçue, le mode de communication, les difficultés à lire, le soutien dans les situations difficiles, la difficulté de respecter les objectifs, l'état de santé perçue, la présence de détresse psychologique, les moyens de déplacement utilisé et le fait de percevoir son travail comme fatiguant nerveusement. Cependant, des analyses portant sur un échantillon plus grand, permettrait d'affiner ces résultats.

Selon nos résultats, 43,8% des répondants déclarent n'avoir jamais changé de profession, 22,5% avoir changé une fois, 13,8 % avoir changé deux fois et 13,8% avoir changé 4 fois.

Les changements de profession sont généralement dus à l'évolution du syndrome (28,9%), mais aussi à une volonté de se rapprocher du domicile. Les changements de profession pourraient donc être évités par le biais d'une aide au trajet domicile-travail or seulement 6,5% déclarent en bénéficier contre 55,8% déclarant ne pas en avoir et 20,8% déclarant en avoir besoin. Le manque d'informations concernant les modalités administratives liées à la retraite a également été mentionné.

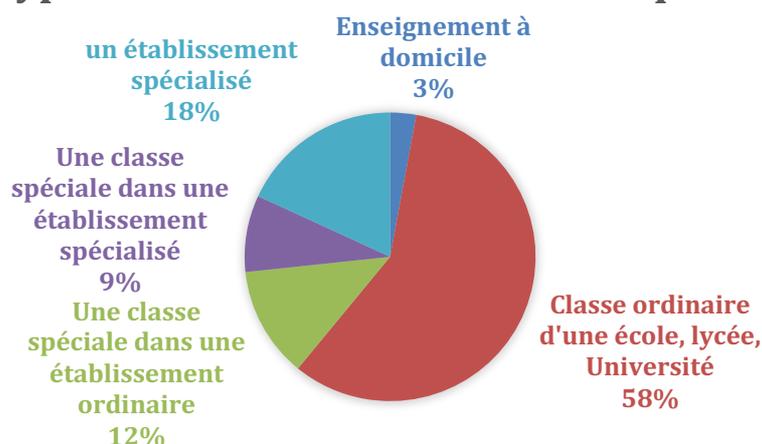
En raison d'un effectif trop faible entre les groupes de comparaison, aucun lien significatif n'a pu être établi entre la région UDA, l'acuité visuelle perçue, l'acuité auditive perçue, la perception du travail comme fatiguant et les changements de professions. Des analyses futures sur un échantillon plus grands pourront apporter des précisions sur ces relations.

Scolarité



81 répondants- BSSM = données brutes, baromètres santé = données redressées

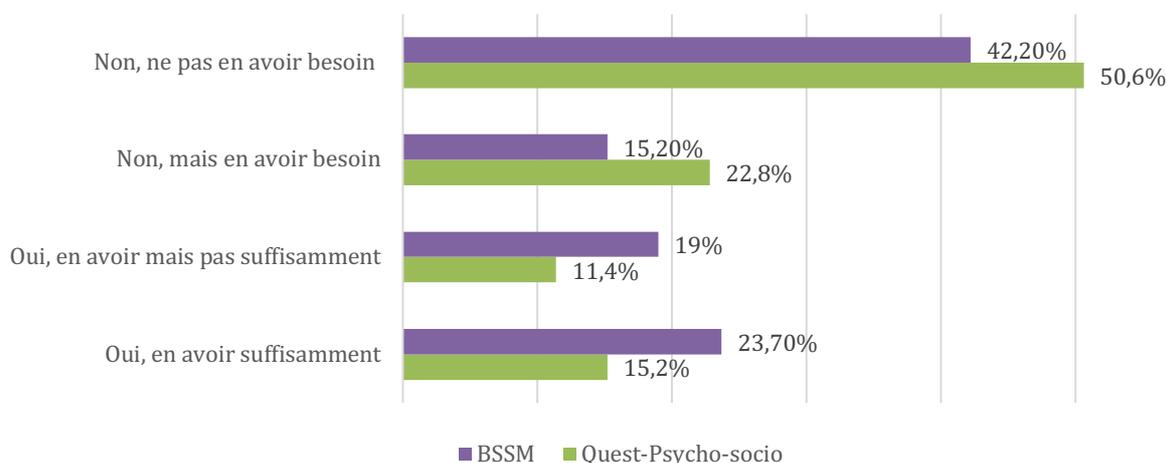
type d'établissement scolaire fréquenté



80 répondants

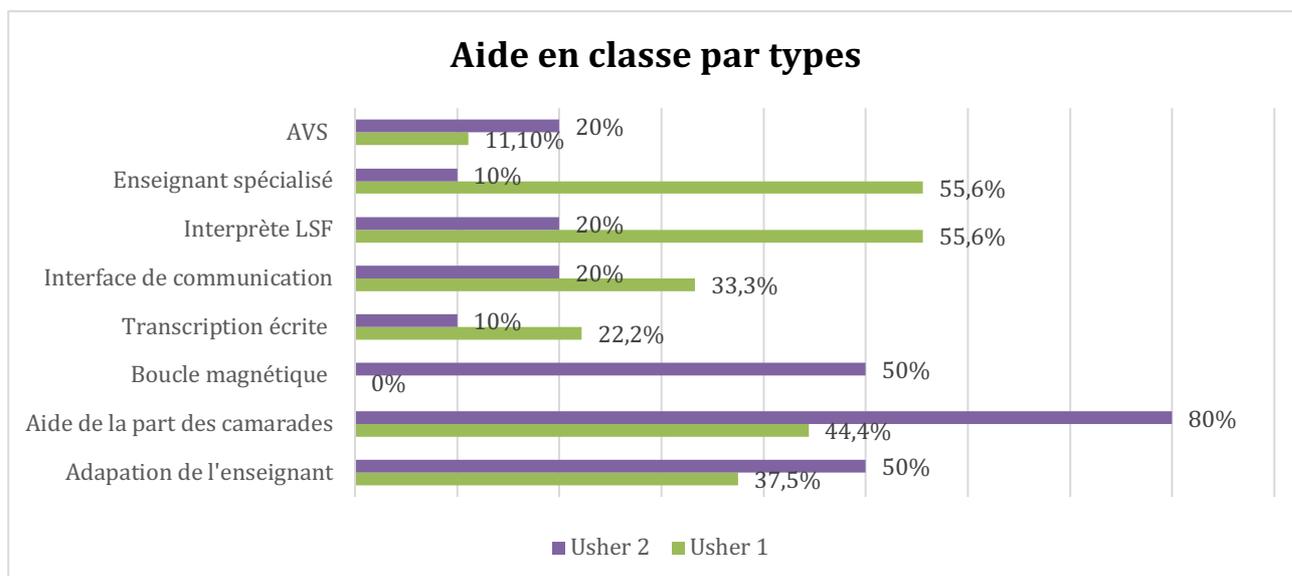
Au regard des cumuls de pourcentages, les personnes ayant un syndrome de Usher de type I ont fréquenté différents types d'établissements [un établissement spécialisé (60%) ou à domicile (13,3% ; n=2/15), un établissement ordinaire (60%), une classe spéciale dans un établissement ordinaire (26,7%), une classe spéciale dans un établissement spécialisé (26,7%)]. En revanche, pour les personnes ayant un syndrome de Usher de type II cette tendance est moindre et ces derniers ont majoritairement été scolarisés dans un établissement ordinaire (83,3%). La plus grande proportion des personnes ayant un syndrome de Usher de type I à suivre un enseignement à domicile et/ou dans un établissement spécialisé ainsi que leur recours plus fréquent à la LSF comparativement à l'oralisation, pourrait être un élément explicatif de la différence observée entre les deux types en ce qui concerne les niveaux d'études (inférieur au bac = UHS1 : 40%, UHS2 : 35,7% ; bac ou équivalent USH1 : 26,7%, USH2 : 14,3% ; supérieur au bac = USH1 : 26,7%, USH2 : 52,4%) ; non parce que le recours à LSF signifie un degré moindre de compréhension, mais parce qu'il est plus difficile pour les personnes ayant uniquement recours à la LSF d'intégrer des classes ordinaires basées sur un enseignement oral et ne proposant, bien souvent, aucune adaptation. Par contre, les établissements spécialisés, historiquement, proposent un niveau de formation plus bas et moins diversifié que le milieu ordinaire.

Aides en classe



79 répondants- BSSM = données brutes

Les principales sources d'aide en classe sont : l'aide la part des camarades de classe (60%), l'adaptation de l'enseignant (47,4%) et la présence d'un interprète LSF(35%), une boucle magnétique (25%) Les entretiens ont également démontré que la position en classe était une aide efficace dans la scolarité (être placé au premier rang). Seulement, 15 % des répondants ont bénéficiés d'une auxiliaire scolaire (ce pourcentage est à mettre en lien avec l'âge des répondants, pour certains cette aide n'était pas encore possible, mais aussi avec le type d'établissement fréquenté, les auxiliaires scolaires n'étant proposées que dans le milieu ordinaire). Les participants rencontrés ayant pu bénéficier de cette aide la jugent bénéfique et nécessaire.



Les difficultés liées à la scolarité dans un milieu ordinaire étaient principalement liées à l'incompréhension des camarades quant à certains comportements des participants à l'étude jugés comme étranges (lorsque les difficultés n'avaient été présentées) ou encore en raison de harcèlement et discrimination de la part de camarades. Les participants rencontrés déclarent, majoritairement, qu'il est préférable que l'enfant puisse présenter en ses termes la nature des difficultés qu'il rencontre afin de prévenir des comportements d'harcèlement. Les participants ont également rapporté, lors des entretiens, un manque de conseils adaptés à leurs difficultés concernant les orientations professionnelles proposées. Le faible effectif ne nous a pas permis d'établir un lien entre l'arrêt des études et la présence ou non d'aide en classe, ou encore le type d'établissement fréquenté.

[Nous rappelons que les analyses suivantes sont effectuées sur un échantillon plus réduit, correspondants à la deuxième et à la troisième partie du questionnaire-. 8 personnes ayant un syndrome de Usher de type I (16,7%), 27 personnes ayant un syndrome de Usher de type II (56,3%), 1 personne ayant un syndrome de type III (2,1%), de 5 personnes ayant un syndrome de Wolfram (10,4%)]

Descriptif des répondants ayant répondu à la partie 2 et 3 du questionnaire.

Les personnes ayant répondu au questionnaire sont à 45% des hommes et à 55 % des femmes
L'âge moyen des répondants est de 45 (minimum = 19 , maximum= 81). Une seule personne dans la tranche d'âge 15/24 ans, 21,7 % dans la tranche d'âge 25/34 ans, 36,7% dans la tranche d'âge 35/44 and, 13,3% dans la tranche d'âge 45/54, 16,7 % pour la tranche d'âge 55/64 ans, 8,3 % dans la tranche d'âge 64/74 ans et une seule personne dans la tranche d'âge 75 ans et plus

Répartition géographique

	Pourcentage valide
Midi Pyrénées	8,3
Rhône Alpes	6,7
Pays de la Loire	8,3
Ile de France	33,3
Bretagne	5,0
Picardie	1,7
Centre	3,3
Nord Pas de Calais	5,0
Franche comté	1,7
Poitou Charentes	5,0
Haute Normandie	3,3
Aquitaine	8,3
Provence Alpes côté d'azur	1,7
Languedoc Roussillon	1,7
Limousin	1,7
Pays étranger	5,0

Les répondants à l'étude ont rapporté vivre seuls à 39,3,% , en couple à 57, 4% ou chez leurs parents à 3,3%. Aucune des personnes interrogées ne vivait en foyer.

Situation professionnelle :

	Pourcentage valide
Je travaille	39,3
J'ai un travail mais je suis en congé maladie	1,6
Je suis étudiant(e), élève, en formation ou en stage non rémunéré	1,6
Je cumule des études et un travail	1,6
Je suis chômeur et je recherche un travail	6,6

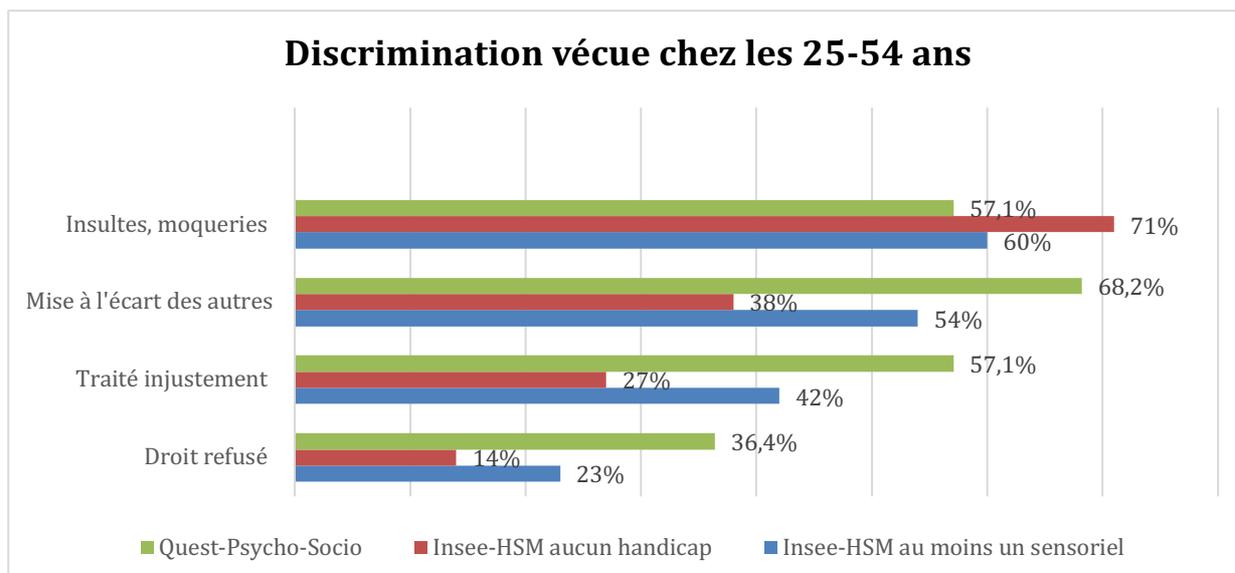
Je suis chômeur et je ne souhaite plus travailler	1,6
Je suis retraité(e) ou préretraité(e)	23,0
Je ne travaille pas, je suis dans une autre situation	24,6

Catégorie socio-professionnelle :

	Pourcentage valide
Ouvrier qualifié ou non qualifié	16,4
Technicien, Contremaître, Agent de maîtrise	14,5
Employé, personnel de service	23,6
Profession intermédiaire de la fonction publique	10,9
Cadre	25,5
Autre qualification	7,3
Je ne sais pas	1,8

Discrimination

Pour 88,5% des répondants la discrimination vécue était en lien avec leur handicap (comparativement la discrimination vécue étant en lien avec le handicap était 19% pour les répondants à l'enquête INSEE-HSM présentant un handicap sensoriel).



Les répondants à l'étude présentent davantage d'expériences de droit refusé, de traitement injuste ou de mise à l'écart que la population générale, ce qui est également le cas des personnes présentant au moins un handicap sensoriel (bien que cela soit légèrement plus marqué au sein de notre échantillon). Les moqueries ou insultes semblent être très présentes, mais en même temps très partagées entre les différentes populations comparées. Ces discriminations ont lieu principalement dans la rue, un lieu public ou les transports en commun- (44,7% ; n=17/38), lors de collaborations de travail (42,1%, n=16/38), ou lors de relations administratives (36,8%, n=14/38). Parmi les 37 répondants ayant subis des discriminations, 21,6 % ont soit déposé plainte ou ont effectué d'autres démarches pour se défendre. En revanche, 78,4 % des répondants n'ont pas engagé de démarches pour se défendre.

Ces discriminations ont eu des conséquences négatives comme le repli sur soi (48,6%) et par conséquent un certain isolement, le fait de renoncer à des activités ou des projets (29,7%), ou une incidence négative sur la santé (29,7%) ; mais aussi des conséquences plus positives telle la volonté de se dépasser (50%) ou l'engagement dans une vie associative ou politiques (30,6%). Les entretiens ont mis en avant l'humour et l'autodérision comme manières de mieux gérer les discriminations vécues.

Au regard des effectifs, il n'a pas été possible d'établir un lien entre la discrimination vécue et la présence de détresse psychologique Et/ou la perception de soi négative. L'analyse des entretiens a nettement mis en avant que la pratique d'activités et la capacité à poursuivre des projets sont des facteurs constitutifs du bien-être global des personnes rencontrées.

Activités

L'engagement dans une vie associative ou politique est donc comme un moyen de lutter contre la discrimination vécue. Cependant, seulement 3,9% des répondants sont engagés dans une activité politique. En revanche, 41,5% des répondants fréquentent une association en lien avec

les difficultés visuelles et/ou auditives et/ou leur syndrome, afin de partager leur expérience (76,2%) pratiquer des loisirs sportifs (61,9%), discuter facilement avec d'autres personnes (66,7%), pour revendiquer leur droits (23,8%), pour obtenir de l'aide au quotidien (21,2%) ou pour s'informer sur le syndrome (52,4%), Il existe un lien significatif entre la fréquentation d'association en lien avec les difficultés visuelles et/ou auditives et/ou leur syndrome et le sentiment d'information sur le syndrome ($p < 0,05^*$, force de la relation modérée). Parmi les associations fréquentées citons : l'AVH, le CRESAM (plus institutionnelles, accompagnent dans l'ajustement des pratiques, l'APAM, l'ANPSA (se concentre sur les activités sociales et sur les loisirs) l'AREDA, la RNSA (axée sur la formation), l'AIFIC (axée sur les aides techniques et financières associées à l'implant) , la CFPSAA (Union des associations d'aveugles)...

Les associations jouent un rôle essentiel dans l'adaptation des patients à leur quotidien [conseils fournis concernant les aides financières possibles, les techniques de protection de la vue (compléments alimentaires, casquettes, lunettes, filtres anti-lumières bleues), de locomotion, les aides techniques possibles et leurs coûts, le type d'activités pouvant être pratiquées etc...] et bon nombre de répondants déplorent ne pas avoir obtenu d'informations sur les associations spécialisées plus rapidement dans leur parcours. La fréquentation d'associations est un moyen de partager des expériences (en offrant des espaces d'échanges et de sociabilité) et ainsi d'assimiler davantage les difficultés visuelles et auditives, ou le syndrome dans son identité grâce à la rencontre de pairs.

Cependant, certains participants craignent de rencontrer au sein des associations des personnes étant dans un état plus avancé de la maladie. Il serait, de fait, intéressant de proposer des rencontres par tranche d'âge ou en fonction de l'atteinte visuelle comme cela fut proposé par certains participants. Parmi les activités sportives pratiquées citons principalement le yoga, la marche, la course à pied, la musculation, des activités autotéliques, ne nécessitant pas nécessairement la présence d'un proche ou d'un service d'aide professionnel.

Les répondants pratiquent, également, des activités artistiques (23,5%), religieuses (9,8%) ou d'autres type de loisirs tels que l'écoute de livre audio. Certains participants ont mentionné l'importance de l'initiation à la musique malgré les difficultés auditives, et ce par des canaux sensoriels différents (ressenti des vibrations et ondes musicales). Un faible pourcentage de participants (9,8%) déclare ne pas avoir d'activités de loisirs (en raison du faible effectif il n'a pas été possible d'établir un lien entre le fait de ne pas pratiquer d'activités de loisir, la détresse psychologique, la mauvaise perception de soi et le sentiment d'être entouré socialement.). Cependant, les entretiens montrent nettement que la pratique d'activités de loisirs est un élément central dans la perception positive de la qualité de vie des participants à l'étude.

Vie quotidienne, autonomie et mobilité

Pour les répondants à l'étude, l'autonomie peut se définir de différentes manières : être capable de réaliser des tâches quotidiennes seul (e), sans l'aide de quelqu'un (75,5%), trouver l'aide appropriée pour réaliser les tâches quotidiennes (22,6%) ou décider par soi-même de ce que l'on souhaite faire avec ou sans l'aide de quelqu'un (71,7%), trouver des adaptations en fonction de ses possibilités (37,7%), trouver des solutions pour avoir le choix de ses activités

(50,9%). De fait, l'aide d'un tiers et la possibilité de choisir par soi-même sont tout aussi constitutives de l'autonomie perçue que la capacité à réaliser les choses seul (e). Il est à noter que 24% des répondants ont déclaré n'avoir besoin d'aucune aide au quotidien. En raison des effectifs il n'a pas été possible d'établir un lien entre l'acuité visuelle perçue et le besoin d'aide au quotidien. En revanche, 48,1% des répondants à l'étude ont déclaré avoir besoin d'aide pour se déplacer à l'extérieur et/ou se repérer sur un itinéraire, 37,3% pour des tâches occasionnelles, 33,3% pour faire des courses et 25,5% pour des démarches administratives courantes.

Les proches et les membres de la famille sont les premiers aidants. En effet, 69,2% des répondants ont mentionné être aidés par des membres de la famille, 23,5% par leur conjoint ou leur conjointe et 41% par des amis. Les entretiens nous permettent de confirmer ces résultats, les amis étant particulièrement présents dans l'aide pour les déplacements (particulièrement de nuit). Cependant, les participants mentionnent avoir de la difficulté à demander de l'aide à leurs proches parce que le réseau amical a de la difficulté à comprendre de manière précise la nature des difficultés rencontrées et donc la manière de s'y ajuster ou bien parce qu'ils ont peur de les déranger. Le recours à des aides professionnelles pourrait être un moyen de contrebalancer cette gêne. Les répondants à l'étude ont mentionné avoir recours à des bénévoles d'associations (23,1%) ou à des aides à domicile (10,3%). Un dixième des répondants (10,3%) ont mentionné n'avoir aucune aide humaine au quotidien malgré ce besoin. L'analyse des entretiens a démontré que les informations concernant les aides professionnelles n'étaient pas toujours accessibles (manque d'information sur ces services- 36%). Également, les participants à l'étude ont souligné l'importance d'être accompagné au quotidien par des aidants professionnels formés aux spécificités du bi-handicap. En effet, le manque de connaissances des besoins contextuels des personnes en situation de bi-handicap fut mentionné comme un facteur important de limitation dans le recours aux aides professionnelles (57,1%). Ainsi, 51,1% des répondants considèrent que l'amélioration des services d'aides professionnelles devraient porter sur la connaissance de leur quotidien (51,1%) et sur la manière de communiquer avec eux (57,1%). Il semble également, au vu des entretiens, que les aides professionnelles devraient pouvoir bénéficier d'une formation aux outils informatiques destinés aux personnes en situation de bi-handicap sensoriel. De surcroît, pour 71,4% des répondants les aides professionnelles (aidants de la vie quotidienne) devraient être davantage formées sur la manière de les guider et de les accompagner dans les déplacements. Le coût des aides professionnelles est également un facteur qui limite leur recours (42%), (d'où la nécessité pour les patients d'être informés au plus tôt des aides financières possibles). Enfin, 71,4% ont mentionné l'importance pour les aidants professionnels de laisser les personnes être décisionnaires dans la manière d'organiser et de gérer leur quotidien (71,4%).

La majorité des répondants à l'étude ont déclaré se déplacer en dehors de leur domicile tous les jours ou presque (86,8%). Les modes de déplacement les plus fréquemment utilisés sont la marche à pied (90,6%) et les transports en commun (79,2%). L'utilisation de voitures privées (37,7%), de taxi (26,4%), de co-voiturage (18,9%) ou de service de transport personnalisé (15,1%) ont également été mentionnés dans une plus faible proportion. En raison des effectifs, il n'a pas été possible d'établir un lien entre les modes de transports utilisés et le degré d'acuité visuelle perçue et entre les modes de transports utilisés et le sentiment de sécurité perçue dans les transports en communs ou les lieux publics. Bien que les participants à l'étude se déplacent généralement de manière autonome, 60,4 % d'entre eux ne semblent pas ou peu (35,9%) se sentir en sécurité dans les transports en communs ou dans les lieux publics ; principalement pas

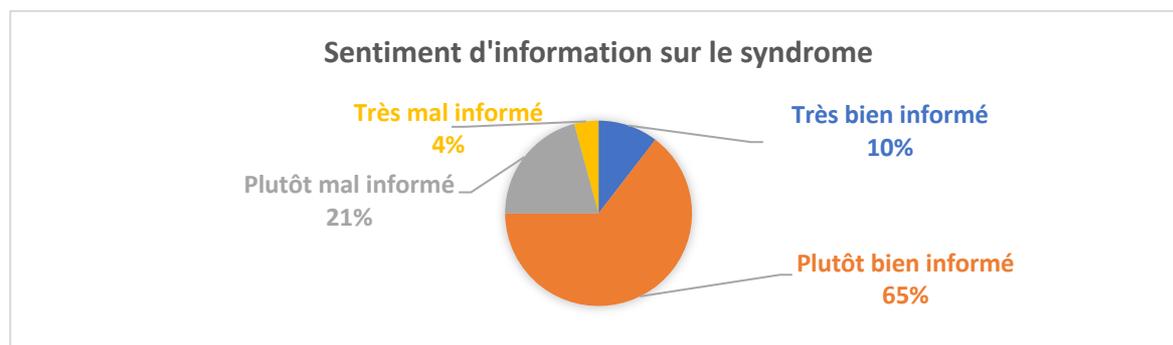
peur d'avoir un accident de la circulation (70%), par peur de tomber (63,3%) ou par peur de bousculer des gens (53,3%). Les chutes sont effectivement fréquentes et les participants ne savent que peu auprès de qui trouver de l'aide dans en cas de chutes accidentelles. La peur de bousculer les autres ou de se faire bousculer a également été mentionnée comme un facteur de stress important. Pour pallier ces difficultés, certaines personnes vont choisir des tranches horaires où les transports sont moins fréquentés ou bien demander de l'aide à des étrangers dans leurs déplacements. Repérer son itinéraire à l'avancer peut être un moyen de lutter contre la peur de se perdre mentionnée par les participant à 23,3%. Enfin, 13,3% des participants mentionnent avoir peur de se faire agresser. Au regard des contraintes dans les déplacements, l'utilisation d'une canne pourrait être un moyen de signaler ses difficultés visuelles et ainsi bénéficier d'une aide appropriée lors des déplacements, prévenir les chutes, mieux se déplacer la nuit et informer les usagers des transports en communs des difficultés visuelles rencontrées. Les répondants à cette étude ont déclaré avoir suivi des cours de locomotion à 64, 5% et 43,5 % ont mentionné utiliser une canne régulièrement, et 15, 2% de temps en temps et 11,5 % ont précisé attendre d'avoir une formation pour pouvoir utiliser une canne blanche (11,5%). En raison des effectifs et de l'impossibilité de mettre en lien les données médicales avec les informations déclarées, il n'a pas été possible d'établir un lien entre l'acuité visuelle perçue, l'acuité visuelle réelle et le recours à la canne blanche. L'analyse des entretiens révèle que le passage à la canne blanche suscite de vives résistances de la part des participants étant trop fortement assimilée à la notion de cécité, ou bien parce qu'elle signe une forme de vulnérabilité et augmente ainsi la crainte d'être agressé lors des déplacements (23,1% des répondants ont déclaré ne pas utiliser la canne pour ne montrer leurs difficultés). Ainsi, les personnes n'utilisant pas de canne, malgré ce besoin, vont privilégier les sorties de jour (34,6%), s'arranger pour sortir accompagné en journée (34,6%), ou bien sortir uniquement quand il est possible pour elles de sortir sans canne (19,2%). De fait, un accompagnement psychologique devrait être proposé au moment d'une baisse importante de la vision nécessitant le passage à la canne blanche afin de permettre une meilleure acception de cette transition dans la mobilité. Au-delà des difficultés visuelles, la canne blanche a également été mentionnée comme un appuie dans la mobilité pour les personnes présentant des troubles de l'équilibre (57% des personnes ayant un syndrome de Usher de type I, 15% des personnes ayant un syndrome de type II et 28% des personnes ayant un syndrome de Wolfram). Aborder l'utilisation de la canne blanche à travers les troubles de l'équilibre pourrait être un moyen de minimiser les résistances psychologiques liées à son utilisation et, ainsi, son impact identitaire.

L'utilisation de lampes de poches est particulièrement fréquente dans les déplacements de nuit (il serait de fait intéressant que les cannes blanches puissent être équipées d'une lampe pour faciliter les déplacements de nuit). Des rencontres entre patients ayant des difficultés visuelles similaires est également un moyen de minimiser l'impact psychologique de l'utilisation de la canne blanche, mais aussi une opportunité pour échanger d'autres techniques de locomotion, comme l'appui sur les sensations de masse, de chaleur, sur le touché ou encore l'utilisation du balayage (mouvement de droite à gauche pour reconstituer l'environnement global) fréquemment cité par les participants. Tous les participants rencontrés n'ont pas suivi de rééducation fonctionnelle de la vision (43,8% ont suivi cette rééducation) et ont, de fait, appris par eux-mêmes à balayer. Pour 31,3% des répondants, l'information n'a pas été reçue. Cependant, bénéficier de ce type de rééducation permettrait aux personnes en situation de double déficience sensorielle d'apprendre la manière efficiente de balayer et ainsi réduire la fatigue, les douleurs cervicales et les maux de têtes pouvant être liés à la mobilité. Les répondants à cette étude ont mentionné souffrir de douleur dans la nuque et les épaules (34,8%), de maux de tête (48,8%), et de fatigue (61%) ; (ces résultats ne peuvent être comparés qu'à un échantillon de la population générale suédoise qui présente des maux de tête à 27% , des douleur

dans la nuque et les épaules à 18% et de la fatigue 30% ; mais aussi avec un échantillon suédois de personnes présentant un Usher de type II présentant des douleurs dans la nuque ou les épaules à 47%, des maux de tête à 42% et de la fatigue à 75% avec lesquels les proportions apparaissent comme comparables). En raison des effectifs, il n'a pas été possible d'établir un lien entre ces symptômes et les conditions de mobilité, mais l'analyse des entretiens confirme que les déplacements (particulièrement en milieux urbains) sont source de stress (pouvant générer des tensions physiques) et de la fatigue.

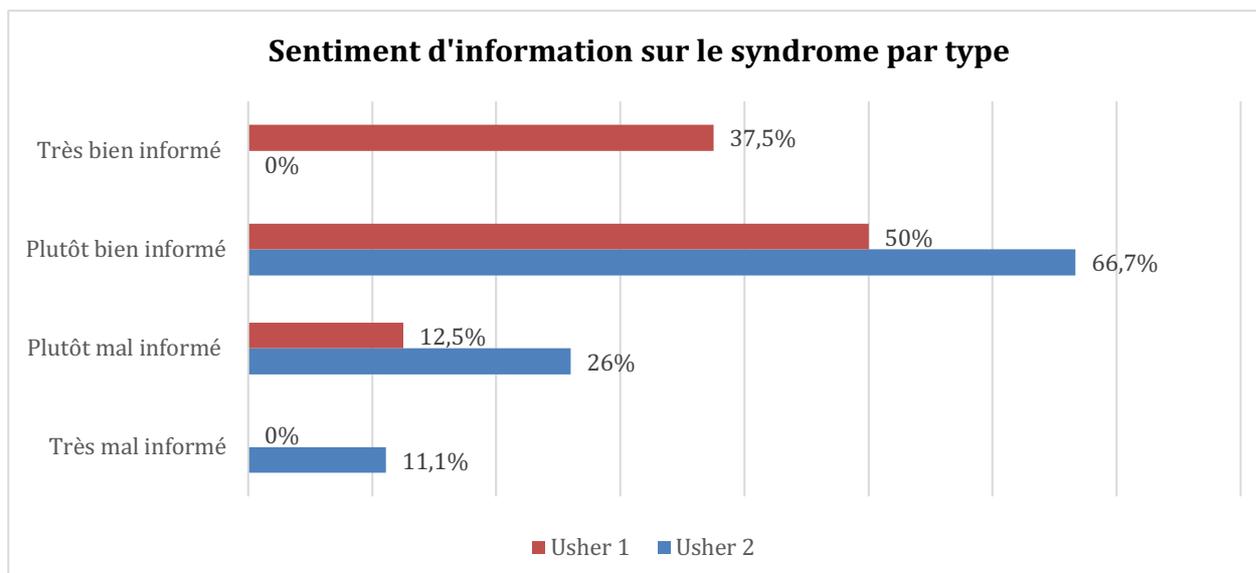
Il est apparu que tout comme le passage à la canne blanche, l'arrêt de la conduite est une étape charnière dans le parcours de vie des personnes rencontrées qui nécessiterait, également, un accompagnement spécifique afin de faciliter la transition et d'amoindrir le sentiment de perte d'autonomie associée. Seulement 5,7% des répondants ont mentionné avoir recours à un chien guide. En raison du faible effectif il n'a pas été possible d'établir un lien entre le degré d'acuité visuelle perçue et le recours à un chien guide. Il ressort de l'analyse des entretiens que les personnes ayant recours à un chien guide en sont satisfaites, le chien offrant une compagnie au quotidien et facilitant l'entrée en relation avec des étrangers lors des déplacements. Cependant, les participants ont mentionné regretter le temps d'attente trop long avant de pouvoir bénéficier de ce type d'aide.

Accès à l'information



48 répondants

De manière générale, les participants sur disent plutôt bien informés (65%) sur leur syndrome. Il n'existe aucun lien significatif entre le niveau d'études des répondants et le sentiment d'être informé sur le syndrome. Il est, cependant, à noter que 21% des répondants se déclarent plutôt mal informés. Il apparaît que les personnes ayant un syndrome de Usher de type II se sentent moins bien informés que les personnes ayant un type I. Lors des entretiens, certains participants ont rattaché leur manque d'informations sur le syndrome de type II au fait que les conférences et les recherches se concentraient en majorité sur le type I.

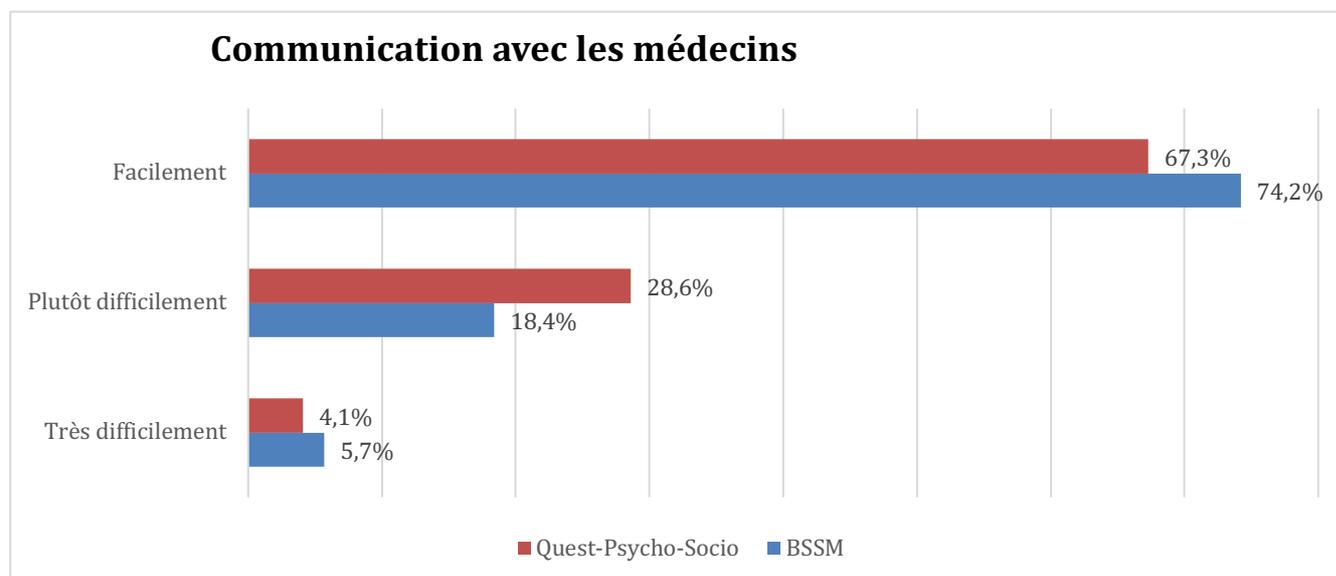


Selon l'étude conduite par Ellis et Hodges (2013) les personnes ayant un syndrome de Usher souhaitent avoir plus d'informations sur ce que signifie concrètement devenir aveugle ou sur la logique génétique liée à la transmission du syndrome. Les répondants à l'étude ont déclaré avoir besoin d'information sur l'évolution du syndrome dans le temps à 52,1% et sur l'origine et la transmission à 35,4%. Le besoin d'information pour les répondants à l'étude se situe davantage du côté des aides techniques possibles (60,4%), des aides humaines possibles (60,4%), des droits et des démarches (62,5%). L'analyse des entretiens permet de donner un éclairage sur ces besoins. Les participants déclarent nécessiter de plus d'informations sur les aides financières et les aides techniques et pratiques de la vie courantes. Pour ce faire, un certain nombre de personnes ont mentionné au cours des entretiens qu'il serait important de pouvoir contacter une personne ressource (principalement une assistante sociale) à même de fournir des informations centralisées sur les démarches administratives à réalisées et sur les associations existantes. Les associations sont une autre source d'informations importante (35,4%). Cependant, en raison du faible effectif il n'a pas été possible d'établir un lien entre le sentiment d'information sur le syndrome et la fréquentation d'associations de sourds, de malvoyants ou de sourds-aveugles. Il apparaît également que pour certains participants à l'étude, la différence entre les types de Usher ne soit pas toujours évidente ce qui corrobore les résultats de l'étude d'Ellis et Hodges (2013). D'autres sources d'informations ont été mentionnées à savoir les conférences dans les hôpitaux (20,8%), internet (50%), facebook (25%), la télévision (22,9%).

Certains participants ont mentionné la nécessité de pouvoir bénéficier d'un contre rendu vulgarisé des conférences dans les hôpitaux, ainsi que des adaptations spécifiques supplémentaires (à savoir une retransmission sur grand-écran de la traduction en LSF). Il serait, également, important lors des conférences de reprendre les avancées sur les traitements en cours (les répondants ayant mentionnés à 83,3% un besoin d'information sur les traitements possibles) pour pallier certaines informations reçues (par le biais d'internet ou de la télévision) souvent incorrectes ou confuses (traitement possible à Cuba, confusion entre ce qui a trait à la rétinite pigmentaire et ce qui a trait au syndrome).

Communication avec les médecins

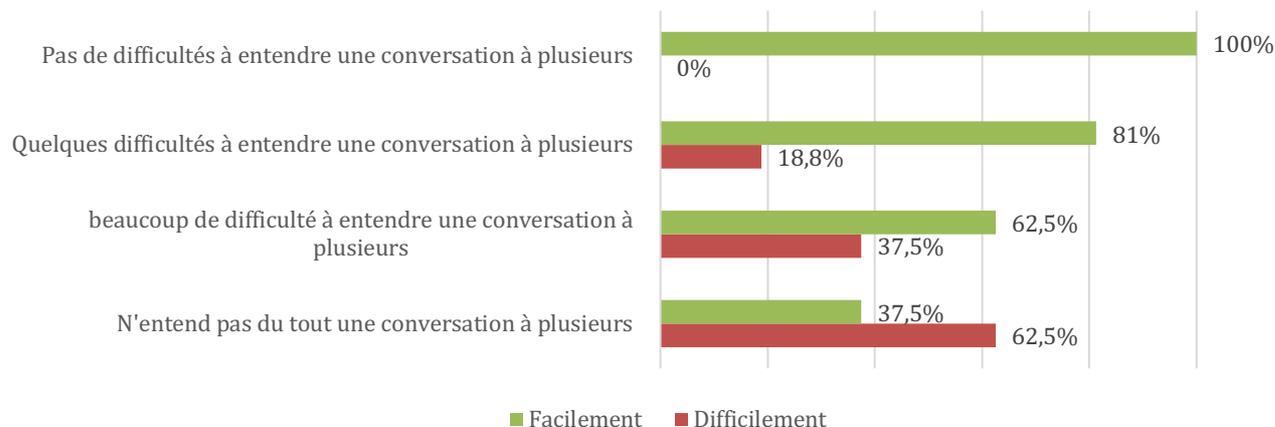
Etant donné que la majorité des répondants reçoivent leurs informations sur la santé par le biais des médecins (87,5%), il est primordial que la communication avec ces derniers soit optimale. Les répondants à l'étude communiquent avec les médecins de manière directe à 85,7 % (BSSM= 94,3%) , et 14,3 % (BSSM =5,7%) ont recours à une médiation. En raison du faible effectif, il n'a pas été possible d'établir une corrélation entre le type communication avec les médecins (direct ou indirect) et le sentiment d'information. La communication indirecte peut se faire par le biais de l'écrit (14,3 % ; n=1/7) d'un interprète LSF (85,7% ; n=6/7), mais aussi par le biais d'un membre de la famille ou d'un ami (71,4% ; n=5/7). Cette dernière modalité peut être problématique car la traduction peut être imprécise et susciter des frustrations pour le patient quant à l'information reçue mais aussi car le patient peut être gêné de poser certaines questions devant un de ses proches par soucis d'intimité ou bien afin de protéger ce dernier de certaines questions difficiles. Ellis et Hodges ont, également, relevé ce problème dans leur étude (2013).



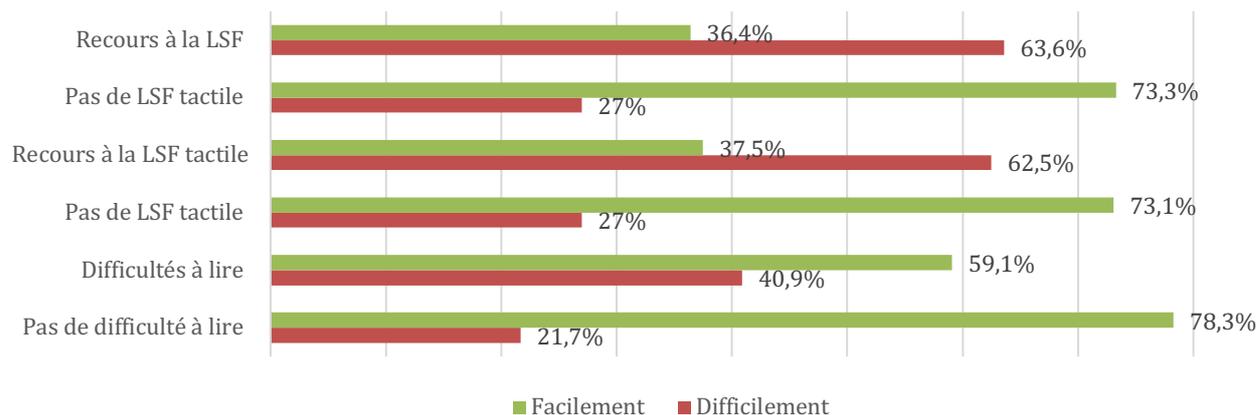
48 répondants -BSSM = données brutes

Les répondants à l'étude présentent des proportions comparables aux personnes sourdes/malentendants (BSSM) en ce qui concerne le degré de facilité ou de complexité dans la communication avec les médecins. Une majorité déclare communiquer facilement avec les médecins. Il est à préciser que l'étude BSSM porte sur la communication avec le médecin généraliste et que la présente étude porte sur les médecins en général. Un pourcentage non négligeable de répondants à l'étude (28,6%) déclare communiquer plutôt difficilement avec les médecins. Il n'existe pas de différence significative entre l'acuité visuelle perçue et le degré de difficulté dans la communication avec les médecins, tout comme aucun lien n'a pu être établi entre les difficultés de lecture et le degré de difficultés dans la conversation avec les médecins (peu de répondants utilisant l'écrit comme médiation dans la communication).

Communication avec le médecin et capacité à entendre une conversation à plusieurs



Communication avec les médecins en fonction du mode de communication et de la difficulté à lire



Il existe une relation significative entre le fait de communiquer en LSF ($p < 0,05^*$) ou en LSF tactile ($p < 0,05^*$) et la présence de difficultés dans la communication avec les médecins (toutefois la force de cette relation est modérée). Cela s'explique, notamment par la difficulté à trouver des interprètes.

D'autres facteurs semblent influencer la communication avec les médecins comme le niveau d'étude (les personnes ayant un niveau d'étude inférieur au bac ont plus de difficultés à communiquer avec les médecins, $p < 0,05^*$; force d'association modérée) et le fait d'avoir des difficultés à voir le soir ou en contre-jour ($p < 0,05^*$, force de l'association faible). Il semble donc que ce sont les difficultés auditives qui impactent majoritairement la communication avec les médecins, mais aussi probablement l'aménagement des locaux (si le médecin est situé en contre-jour cela empêche le patient de pouvoir utiliser la lecture labiale, méthode de communication utilisée par 51% des participants à l'étude).

De manière générale, les répondants à l'étude se déclarent satisfaits de leur suivi médical à 22,4% et insatisfaits à 6,1%. Pour 24,5% des répondants leur suivi médical n'est pas satisfaisant dépendamment du médecin et pour 53,3% des répondants certaines choses pourraient être améliorées dans leur suivi. Les entretiens ont permis de démontrer qu'une prise en charge pluridisciplinaire serait bénéfique (associant des généticiens, des ophtalmologues, des ORL, des psychologues... comme cela fut récemment mis en place pour le suivi des patients ayant un syndrome de Wolfram). Également, pour 33,3% des participants les examens sont éprouvants (par leur longueur), le temps d'attente pour obtenir un rendez-vous est trop long (43,2%), ou bien il est trop compliqué, pour certains répondants (21,6%) de se déplacer. Certains participants ont également, mentionné durant les entretiens la volonté d'obtenir rapidement un contre-rendu des examens effectués (Il est à noter que 4,9% des répondants ne savent pas s'ils ont réalisé un test génétique et que 5,7% des personnes ayant un syndrome de Usher avec un type indéterminé, ont réalisé un test génétique).

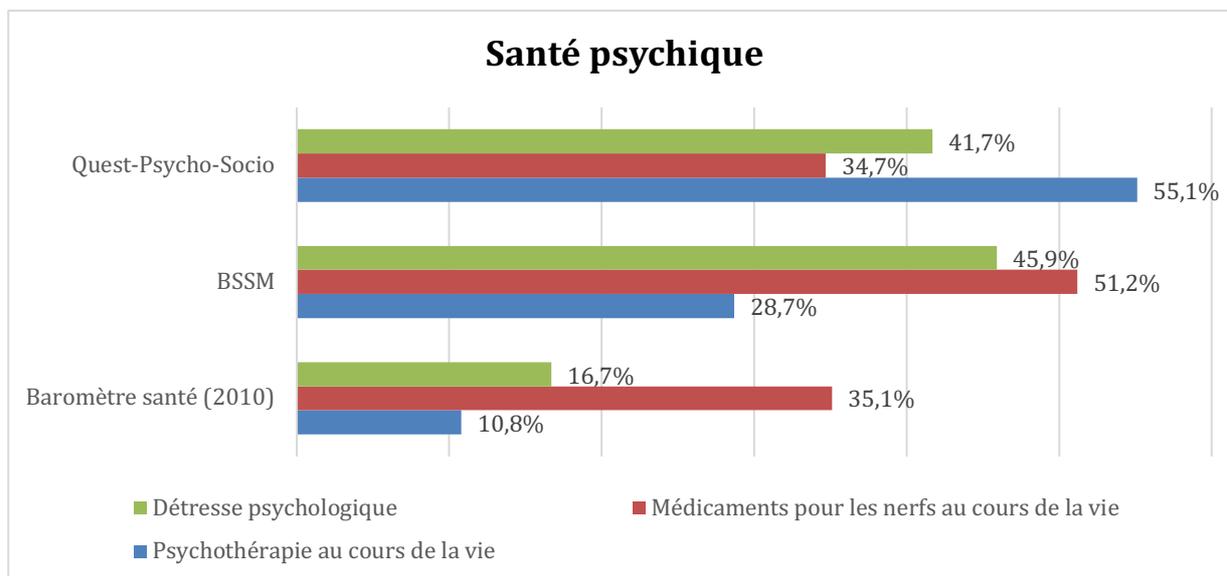
Le choix des mots utilisés est aussi important. Il apparaît que le diagnostic du syndrome d'Usher se fait généralement suite à l'apparition de troubles de la vision nocturnes ou de chutes et de maladresses (43,9%). De fait, le diagnostic n'est pas nécessairement posé par un généticien (36,6%), mais plus fréquemment par des ophtalmologues (40,5% des répondants déclarent que le diagnostic de leur syndrome a été posé suite à un examen ophtalmologique de routine), ces derniers pouvant parfois utiliser des termes trop alarmistes ayant un impact sur le parcours de vie des patients (certains participants ont abandonné leurs études en pensant qu'ils allaient devenir rapidement aveugles). Pour la majorité des participants rencontrés il est primordial de ne pas parler de cécité au moment de l'annonce du diagnostic du syndrome. La crainte de devenir aveugle pouvant être plus violemment vécue que l'annonce du syndrome lui-même. Il est de fait préférable de préciser de la vision diminuera de manière progressive et n'aboutira pas nécessairement à une cécité totale.

L'annonce du diagnostic est un moment crucial dans le parcours de vie des patients, générant parfois un soulagement (le patient comprend enfin à quoi sont dues ses multiples difficultés), mais également de forts sentiments de tristesse et d'angoisse. De fait, il est primordial qu'une prise en charge psychologique soit proposée à la suite de l'annonce du diagnostic. Or, 64,4% (29/45) des répondants à l'étude déclarent ne pas avoir reçu de proposition d'entretien psychologique suite à l'annonce diagnostique ; 8,8% ont pu en bénéficier, 11,1% l'ont refusé et 15,5% ne se souviennent plus avoir reçu cette proposition. Le choc émotionnel suscité par l'annonce peut en effet avoir un impact à la fois sur la mémoire de l'événement et sur la compréhension de l'annonce. En effet, 21,6% (12/46) des répondants à l'étude déclarent ne pas avoir compris l'information reçue au moment de l'annonce. De fait, une prise en charge psychologique suite à l'annonce est nécessaire afin de reprendre les informations reçues, apaiser le choc émotionnel et fournir au patient (ou aux membres de sa famille) des clés pour la gestion de l'anxiété et de l'angoisse ; il s'agit également de fournir (si le patient le souhaite) des informations sur les aides techniques et humaines possibles afin d'ajuster son parcours de vie et ainsi diminuer le risque de mouvement dépressif ou de passage à l'acte autodestructeur.

Santé psychique

De manière générale, les répondants à l'étude décrivent leur bien-être psychique comme assez bon à 12,2% bon à 44,9%, très bon à 22,4%, excellent à 10,2% et mauvais à 8,2%. Cependant, selon la littérature, les personnes ayant un syndrome de Usher sont plus à risque de développer des troubles psychopathologiques que la population générale (tels que des troubles obsessionnels compulsifs, des crises de panique de l'anxiété, des phobies, des comportements auto ou hétéro- agressifs, de l'anorexie mentale, des hallucinations visuelles ou auditives ou des troubles psychotiques), ou des idées suicidaires plus fréquentes.

Les entretiens n'ont pas démontré de troubles psychopathologiques à proprement parler. Les participants relatent des périodes de dépression (principalement dues à l'annonce du diagnostic, à l'évolution de leur syndrome ou bien pour des raisons d'autres personnelles n'ayant pas de rapport avec le syndrome). Les participants ont également rapporté ressentir de l'anxiété lors des déplacements et des angoisses/craintes concernant l'avenir (45,7%), liées à la peur de devenir aveugle ou d'être seul. Certains participants ont également rapporté avoir connu des épisodes de terreurs nocturnes au moment de la diminution de la vision. En revanche, les participants n'ont pas fait mention d'hallucinations visuelles ou auditives (il n'a pas été possible de vérifier ces informations à travers les dossiers médicaux). Aucun participant ne rapporte avoir vécu des épisodes de décompensation psychotique ou de troubles alimentaires, ou la présence de troubles obsessionnels compulsifs. En revanche, il apparaît à travers les entretiens que certains participants ont besoin de vivre dans un environnement ordonné, et que le déplacement de certains objets au sein du foyer peut susciter des états de colère, de stress ou de frustration. Seulement, 9,4 % des répondants rapportent devenir agressifs lorsqu'ils ressentent des émotions négatives (comportement hétéro-agressif) et 6,4% se mettent en danger ou se font du mal délibérément lorsqu'ils ressentent des émotions négatives (comportement auto-agressif).



48 répondants

Les répondants à l'étude présentent une détresse psychologique dans les 12 derniers mois supérieure à la population générale. Les femmes (45,8%, n= 11/24) semblent davantage touchées par la détresse psychologique que les hommes (39,1%, n= 9/23) [nous retrouvons une proportion comparable dans le BSSM – femme (49%) ; homme (38,9%)]. Nous n'avons pas

trouvé de liens significatifs entre la présence de détresse psychologique au cours des 12 derniers mois et l'acuité visuelle perçue, les difficultés de communication en groupe, les moyens de communication utilisés, le niveau d'étude, la situation professionnelle, la présence de difficultés au travail, la satisfaction vis-à-vis du suivi médical ou la présence d'un suivi psychologique. En raison de l'effectif il n'a pas été possible d'établir de corrélation entre la présence d'un appareillage auditif ou d'un implant, le fait d'être victime de discrimination ou le sentiment d'être informé sur le syndrome et la présence de détresse psychologique. La détresse psychologique semble être en lien avec des événements de la vie privée. Il est apparu au cours des entretiens que les femmes interrogées ont fréquemment été victimes de violences morales ou physiques au sein du couple, ce qui pourrait être un élément explicatif (cependant il n'est pas possible d'établir une comparaison avec les sourds/malentendants ou avec la population générale sur ce point).

Selon nos résultats, 34,7% des répondants à l'étude ont pris des médicaments pour pathologies nerveuses au cours de la vie (ce qui est inférieur à la population sourde/malentendante, mais comparable à la consommation de la population générale). Les répondants à l'étude ont davantage bénéficié d'une prise en charge psychologique que les personnes sourdes/malentendantes ou que les personnes de la population générale, ce qui pourrait expliquer que leur détresse psychologique au cours des 12 derniers mois soit inférieure à celle rapportée par les sourds/malentendants (bien qu'il ne soit pas possible d'établir une corrélation temporelle entre ces deux facteurs).

Les répondants ont mentionné à 36,2% avoir eu des pensées suicidaires (une fois ou plusieurs fois) au cours de leur vie (41,7% pour les hommes et 31,8% pour les femmes). Il n'est cependant pas possible de comparer ces résultats avec le BSSM ou le baromètre santé 2010 (qui concerne les pensées suicidaires sur les 12 derniers mois). Cependant, il n'en reste pas moins qu'environ 1/3 des répondants ont eu des pensées suicidaires au cours de leur vie, principalement en rapport avec leur vie personnelle (64,7%) leur situation professionnelle (58,8%) ou pour d'autres raisons (29,4%) tels que les discriminations subies ou l'évolution de leur syndrome. Il est noté que 52,9% des répondants ayant eu des pensées suicidaires n'ont pas reçu une aide adéquate dans cette période critique de leur existence.

Au-delà des troubles psychopathologiques, les personnes en situation de double déficience sensorielles peuvent éprouver des sentiments négatifs liés à l'évolution de leur syndrome, la présence de discrimination (Hersch, 2013), la crainte de gêner leur entourage (Schneider, 2016). Selon nos résultats, 8,5 % des répondants ont déclaré ne presque jamais ressentir des émotions négatives. Pour les autres, différentes stratégies d'adaptation sont utilisées pour contenir et maîtriser leurs sentiments. Les stratégies positives le plus souvent utilisées sont la pratique de la méditation ou d'une autre activité (55,3%), la transformation de sa manière de penser (52,1%), le dialogue avec une personne de confiance (46,8%). Cela démontre bien l'importance de la sensibilisation de l'entourage et de l'accès à des activités de loisirs. Cependant, pour 17% des répondants, les émotions négatives ont des conséquences cognitives et comportementales [« je n'arrive plus à réfléchir et mes pensées se brouillent (17%), « J'agis d'une manière que je ne comprends pas (10,6%)]. Enfin, 20,8% des répondants à l'étude déclarent s'isoler et garder leurs émotions pour eux-mêmes. Il est à noter que la difficulté à exprimer ses émotions semble particulièrement présente chez les répondants à l'étude (86,4% déclarent ne pas informer les autres quand ils leur causent de la peine). Or cette stratégie d'adaptation a un impact négatif sur le bien-être psycho-affectif général ($p < 0,01^{**}$), tout comme l'incompréhension de son comportement ($p < 0,05^*$). D'autres facteurs ont un impact négatif sur le bien-être psycho-

affectif général à savoir le fait de vivre seul ($p > 0,01^{**}$) et le fait d'avoir des difficultés financières ($p < 0,01^*$).

La majorité des répondants présentent une perception positive d'eux-mêmes (65,3%). Nous avons croisé un certain nombre de variables (modes de communication, pratique d'activités, difficultés à comprendre une conversation à plusieurs, sexe, niveau d'éducation...), sans que de liens significatifs ne soient relevés. La plupart des analyses bivariées ont été impossible à réaliser en raison d'un manque d'effectif dans les groupes de comparaison. En revanche, percevoir son acuité visuelle ($p > 0,05^*$) et sa santé physique ($p > 0,01^{**}$) de manière positive est corrélé avec une perception positive de soi (force des relations modérées). A l'inverse, il apparaît que 34,7% des répondants à l'étude déclarent avec une perception négative d'eux-mêmes. Il semble que la perception négative de soi-même soit reliée à la perception négative de la santé générale ($p < 0,01^{**}$; force de la relation modérée), au fait de ne pas avoir un niveau d'éducation supérieur au bac ($p < 0,05^*$; force de la relation modérée) et au fait de communiquer difficilement avec les médecins ($p < 0,05^*$; force de la relation modérée). Les entretiens ont également révélé que le sentiment de perte de contrôle de son indépendance influence la perception de soi de manière négative. Également, 63,3 % des participants déclarent ne pas réussir à faire respecter leurs choix aux autres ce qui peut générer une perception négative de soi-même. A l'inverse, afin de maintenir une perception positive d'eux-mêmes les participants à l'étude rapportent comparer leurs situations à des situations plus difficiles (exemple : malades du cancer), utiliser l'auto-dérision. D'autre part, l'inscription dans des associations, des relations satisfaisantes ou la pratique d'activités sportives ont un impact positif sur la perception de soi.

Dean et al. (2017) ont démontré que la santé psychique des personnes présentant une double déficience sensorielle était directement liée au sentiment d'être entouré socialement. La majorité des répondants à l'étude se sentent entourés socialement (par leur famille ou leurs amis) ce qui peut expliquer que la plupart aient une vision positive d'eux-mêmes. En revanche, 19,2% se sentent seuls. Certains participants peuvent être entourés socialement mais être insatisfaits de leurs relations à cause de problèmes de communication (25,7%) ou d'incompréhension (14,1%) (cette incompréhension est principalement liée aux difficultés causées par la double déficience).

Au regard des difficultés rencontrées pour certains participants il est conseillé d'apporter une prise en charge psychologique s'inscrivant dans le temps, le caractère évolutif du syndrome pouvant réactiver les éléments traumatiques de l'annonce. Le suivi psychologique permettrait d'accompagner le patient dans l'ajustement de son parcours de vie et son identité (18,8% des répondants ont déclaré qu'ils aimeraient être quelqu'un d'autre) en fonction de ses capacités, de ses besoins et de ses envies, en l'aidant à dépasser des difficultés communicationnelles et relationnelles, à dépasser une position de déni afin de l'aider à s'ajuster aux difficultés rencontrées. Idéalement, ce suivi devrait être effectué par un psychologue connaissant les enjeux liés à la double déficience sensorielle, certains participants ayant nommé le manque de connaissance du syndrome comme facteur de désengagement du processus psychothérapeutique.

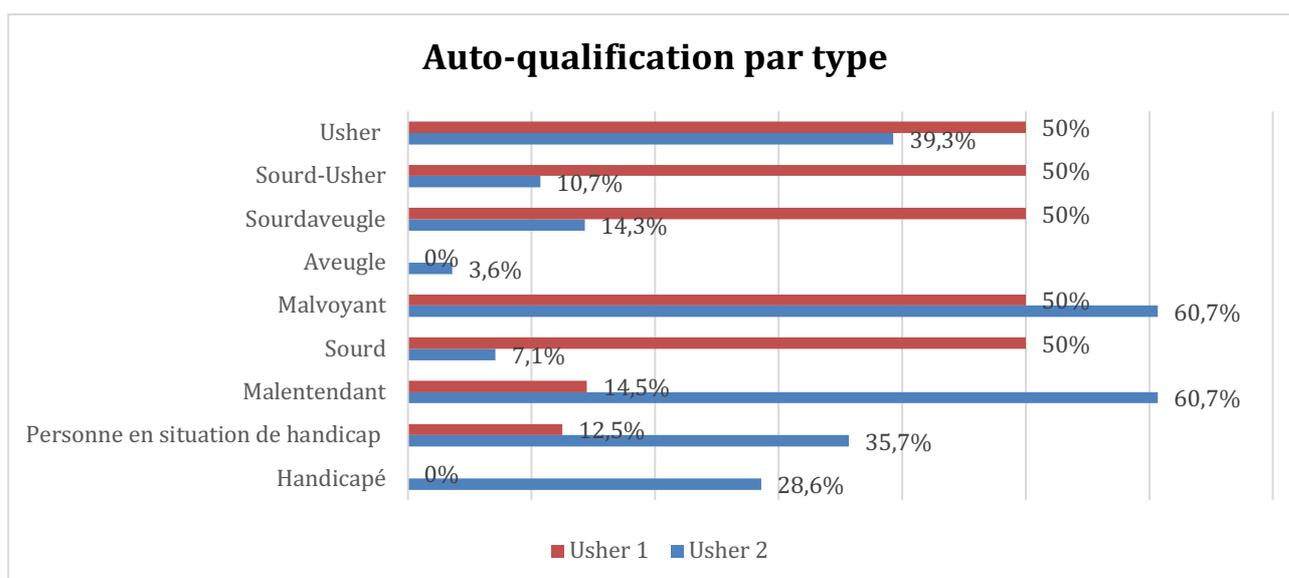
De plus, les personnes en situation de surdicécité étant plus à risque d'être victimes de discrimination ou d'harcèlement (dans leur vie privée ou dans leur vie professionnelle), une prise en charge psychologique serait une possibilité pour le patient d'élaborer des stratégies d'adaptation adéquates face aux situations rencontrées. Une prise en charge psychologique basée sur la méthode ACT (Thérapie d'acceptation et d'engagement) pourrait être adoptée.

Cette méthode a démontré son efficacité dans l'amélioration de l'autodétermination et de l'estime de soi des patients présentant d'autres maladies chroniques (Kubas et Weissflog, 2013). Elle pourrait être associées à une psychothérapie basée sur la pleine conscience visant la réduction de l'anxiété et des mouvements dépressifs dus à l'imprédictibilité de l'apparition des symptômes, à l'évolution de ces derniers ou aux conditions de déplacements et à un travail de symbolisation (pouvant passer par des pratiques d'art-thérapie, tels que la création de poèmes).

Enfin, il serait important de porter un regard attentif sur les membres de la famille proche (parents, enfants, frères et sœurs). Des recherches ont démontré que les membres de la famille de personnes ayant un handicap rare sont souvent prises avec de forts sentiments de culpabilité, d'impuissance et présentent un certain épuisement (étant, généralement, les aidants directs), (Amossé, 2002). Une prise en charge psychologique familiale serait donc conseiller afin de maintenir le dialogue entre les membres de la famille et ainsi de garantir un fonctionnement familial soutenant et adapté aux possibilités et besoins de chacun. Une emphase pourrait être mise sur les relations au sein de la fratrie (les relations avec les frères et sœurs semblent être les plus insatisfaisantes pour les répondants à l'étude).

Identité

De manière globale, les répondants à l'étude se considèrent comme sourd à 15,4% (n= 8/52) malentendant à 46,2% (n=24/52) , malvoyant à 53,8% (n=28/52), Sourd-Usher à 15,4% (n= 8/52), Usher à 34,6% (18/52), personne en situation de handicap à 36,5% (19/52), sourdaveugle à 19,2% (10/52) et handicapé à 19,6% (10/52). Une personne sur les cinq personnes ayant un syndrome de Wolfram souhaite que l'on parle de sa situation comme tel. Au regard des cumuls de pourcentage, les répondants ne se définissent pas de manière unique, et que de fait leur identité apparaît plurielle (certaines personnes pouvant se considérer comme sourdes, malvoyantes et Usher). Aucun lien n'a pu être établi entre l'autodéfinition de soi et les moyens de communications utilisés, les difficultés de communication en groupe, l'acuité visuelle perçue ou encore la fréquentation d'association de sourds, malvoyants ou de sourds-aveugles.



USH1, n=8 ; USH2, n=28/ complément : « personne en situation de handicap »

Il est à noter que les sujets ayant un syndrome de type I rapportent plus fréquemment ne pas vouloir porter d'appareil auditif (60% ; n= 9/15) que les personnes ayant un syndrome de type II (4,7 % ; n=2/43). Cela pourrait s'expliquer par le fait que les personnes ayant un syndrome de Usher I se considèrent principalement comme sourd, sourd-aveugle ou sourd-Usher. La surdit  apparait comme la premi re base identitaire. Ceci est congruent avec la nature des difficult s auditives rencontr es par les personnes ayant un syndrome de type I. Ces patients tendraient  galement   se consid rer davantage comme sourds-aveugles. Ceci peut s'expliquer par le fait que ne pouvant pas compenser par l'audition, ces derniers passent davantage sur des modes de communication associ s au monde de la surdit c cit  (langue des signes tactiles).

Les personnes ayant un syndrome de Usher de type II qui se d finissent davantage comme « malentendant- malvoyant- Usher ». Chez les personnes ayant un syndrome de Usher de type II rencontr es, la surdit  ou les difficult s d'audition  taient la plupart du temps bien assimil es   l'identit , mais les difficult s visuelles  taient davantage rejet es, dissimul es, cr ant des conflits identitaires entre ce qui est v cu, ce qui est montr  et ce qui est int gr . Une meilleure int gration des difficult s visuelles   l'identit  permettrait de r duire les risques d'accident, la fatigue chronique en mettant en place des strat gies adapt es au besoin de chacun.

Les entretiens ont d montr  que les personnes ayant un syndrome de Wolfram acceptaient davantage les difficult s visuelles mais que les autres difficult s physiques  taient les aspects les plus difficiles   int grer   l'identit  (principalement les probl mes gastriques et urinaires souvent cach s  tant car source profonde de honte). Un travail d'accompagnement psychologique sur le rapport au corps serait souhait . Les deux personnes ayant un syndrome de Stickler se consid raient comme malentendantes, les troubles visuels n' tant pas g nant au quotidien.

Les positionnements vis- -vis de la th rapie g nique nous permettent d'appr hender la mani re dont les probl mes auditives et/ou visuels s'inscrivent dans l'identit  des sujets.

Il est   noter que la majorit  des personnes rencontr es en entretien ne con oivent pas d'interventions g niques concernant leur audition (les r ponses au questionnaire corroborent cette observation, 2% des r pondants souhaitent une intervention g nique pour restaurer leur audition). La surdit   tant pleinement int gr e   l'histoire des patients, leur construction identitaire et leurs habitudes de vie. D'autres personnes souhaiteraient pouvoir b n ficier d'une intervention sur l'audition, seulement si cette derni re permettait de fonctionner sur un mode « on/off » (car entendre en permanence serait insupportable). D'autres personnes l'envisagent comme « bonus » d'une intervention sur la vision (ce qui pourrait expliquer que seulement 49% des r pondants au questionnaire souhaiteraient b n ficier d'une intervention g nique pour restaurer la vision et l'audition). Les r ponses au questionnaire d montrent que 62,5% des personnes interrog es sur le recours   la th rapie g nie souhaiteraient en b n ficier pour arr ter l' volution du syndrome mais pas n cessairement pour r cup rer une audition « normale ». Les entretiens ont permis de mettre en reliefs que les espoirs de ceux qui ont encore une acuit  visuelle sont unanimement port s sur le blocage du processus d g n ratif de leur champ visuel, au stade o  celui-ci se trouve. La plupart des personnes rencontr es consid rent qu'une intervention g nique est impossible, et pour certains non souhaitable (car cela remettrait en question un processus, d j  complexe et n cessaire   la vie pr sente, de deuil de leur vision ant rieure et d'acceptation de leur situation actuelle).

Ecarts observ s et justifications

Volet Quantitatif

Le projet initial prévoyait une comparaison des réponses au questionnaire avec les données récupérées dans les dossiers médicaux des patients, afin d'analyser les convergences et les écarts observés entre la réalité du handicap et son ressenti au quotidien, mais aussi afin d'analyser la compréhension et l'intégration par les patients des informations médicales reçues. Sur les 28 personnes rencontrées, 16 personnes ont donné leur accord pour la récupération de leurs données médicales par les chercheurs. Il est possible que certaines personnes n'aient pas souhaité donner leur accord jugeant les informations médicales comme trop personnelles, ou bien parce qu'elles ne souhaitaient pas que l'écart entre ce qu'ils ont présentés de leurs difficultés visuelles et/ou auditives soient mis en parallèle avec la réalité médicale de leurs troubles. Au moyen de démarches répétées, parfois malaisées, il nous a été possible de récupérer 5 dossiers médicaux, mais de manière incomplète. En effet, les informations relatives aux données visuelles, auditives et génétiques étant réparties dans différents hôpitaux (respectivement l'hôpital des Quinze-Vingts, l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière et l'Institut Imagine de l'Hôpital Necker), il nous fut impossible de regrouper l'ensemble des informations (l'Hôpital des Quinze-Vingts n'ayant pas donné suite à nos sollicitations).

Volet qualitatif

Le projet initial visait la conduite d'entretiens auprès de 20 personnes ayant un syndrome de Usher, 20 personnes ayant un syndrome de Wolfram et 20 personnes ayant un syndrome de Stickler. Cependant, il nous a été beaucoup plus difficile de recruter des personnes ayant un syndrome Wolfram ou de Stickler. En effet, cinq personnes ayant un syndrome de Wolfram ont été rencontrées et deux personnes ayant un syndrome de Stickler. Pour les personnes ayant un syndrome de Wolfram, cela peut s'expliquer par la prévalence de cette maladie génétique (1/700 000), plus rare que le syndrome de Usher (1/30 000) et que le syndrome de Stickler (1/7500). En ce qui concerne le syndrome de Stickler, nous avons constaté qu'il n'y avait pas d'associations spécifiques au syndrome qui auraient pu nous servir de plateforme de recrutement. Il apparaît donc que les personnes ayant un syndrome de Stickler n'ont pas de plateforme spécifique, support à l'information concernant leur syndrome. Également, l'affection visuelle étant plus tardive chez les personnes ayant un syndrome de Stickler, il est possible que ces patients ne se soient pas sentis concernés par une recherche visant à mieux connaître le quotidien de personnes ayant des difficultés à la fois visuelles et auditives (bien que la communication de la recherche ait précisé que cette dernière s'intéressait aux personnes ayant un syndrome de Stickler spécifiquement).

Solutions mises en œuvre

Au total, ces écarts touchent au recrutement, et à l'accès à l'information médicale. En ce qui concerne l'accès aux informations médicales, la difficulté à laquelle nous avons été confrontés

a tenu à réticence et à partager cette information et à la complexité des circuits propres aux établissements participant à l'étude.

Au plan du recrutement, la filière SENSGENE nous a soutenus en faisant circuler les informations sur l'étude, tout comme la Fondation Voir et entendre (via le site Usher Info) ; nous avons relancé une campagne d'information poussée auprès de différentes associations susceptibles de toucher des personnes en situations de double déficience sensorielle (à la fois visuelle et auditive). Il s'agissait de l'Association de parents d'enfants déficients visuels des Alpes-Maritimes, l'association « Deux langues pour une éducation », le groupe d'entraide Romand de personnes Sourdes-Aveugles, malentendantes-malvoyantes, l'union provençale des Aveugles et Amblyopes les Cannes blanches, l'amicale des Déficiants Visuels de Provence, l'amicale des aveugles civils de la Côte d'Or et région, l'information Recherche rétinite pigmentaire, la fédération des Aveugles et Amblyopes de France Gard-Lozère, l'union des déficients Visuels du Dauphiné Savoie, le mouvement des aveugles et handicapés visuels Loire et Haute-Loire, l'association pour aveugles et déficients visuels d'Orléans et Sa région, l'association Gabriel Deshayes, Union des aveugles du Nord, l'association « Vis ta vue », le groupement d'Action pour l'insertion et la promotion des Aveugles et Amblyopes de la région auvergne, l'association pour la promotion des personnes sourdes, Aveugles et sourdsaveugles, l'association Adèle de Glaubitz. Nous avons également effectué une campagne d'information auprès de toutes les MDPH et auprès de certains Esat susceptibles de toucher un public en situation de double déficience sensorielle (à la fois visuelles et auditive). Nous avons également, relancé une campagne d'information auprès des médecins des centres de références des maladies rares partenaires de la recherche, ainsi que des médecins spécialistes du syndrome de Wolfram ou de Stickler (n'étant pas partenaires de la recherche).

Précisons qu'il nous sera possible d'établir une analyse conjointe (ne portant pas sur les données brutes) des données médicales récupérées dans le cadre du projet Light4deaf (lorsqu'elles celles-ci seront récupérées), ce qui sera un moyen de réduire l'écart observé sur la collecte des données médicales.

Communication et publications, valorisation

Article accepté, publication en 2019 :

Arcous M, Putois O, Dalle-Nazezi S, Kerbourc'h S, Cariou A, Marlin S, Potier R.
Psychosocial adaptation factors associated with quality of life in people with Usher syndrome. A scoping review. *Disability and Rehabilitation*. IF 2,04 / Scimago Journal Ranking lors de l'acceptation : Q1 [PubMed], revue de référence dans le champ scientifique du handicap.

Présentations :

10/2016

Présentation d'un poster au colloque Sciences Humaines et Sociales dans les Maladies Rares (Collège de France, Paris).

« Revue de littérature des facteurs d'adaptation psychosociale associés à la construction d'une identité positive chez les sujets atteints de surdicécité : Le cas du syndrome d'Usher »

24/02/2018

« Parcours de vie, quotidien, ajustements et rapports aux soins des personnes ayant un syndrome de Usher ».

Présentation au symposium « Journée Usher » organisé par la fondation pour l'audition et la fondation *Voir et entendre*.

17/03/2018

« Parcours de vie, quotidien, ajustements et rapports aux soins des personnes ayant un syndrome de Wolfram, de Usher ou de Stickler »

Présentation à la Journée des familles organisée par l'Association Wolfram

Intérêt Social

Dans la mesure où cette étude fournit une représentation différenciée des dimensions d'impact du handicap sur l'autonomie à partir de situations de vie concrètes, elle possède une portée préventive forte : elle permettra de formuler des recommandations, et de concevoir des dispositifs et des cadres de prise en charge (médicaux, familiaux et sociaux) à mettre en place en amont, i.e. avant que le handicap ne soit devenu sévère. Il s'agira ainsi de *nourrir une appropriation active du handicap et par là l'autonomie du sujet, en soutenant l'élaboration anticipée, par le sujet et son entourage, de son cadre et parcours de vie à venir*¹ - aussi bien du côté de la constitution de dispositifs de prévention dans la prime enfance (Dammeyer 2012), que pour anticiper la vieillesse, source de beaucoup de dépressions chez ces sujets (cf. le point 1). Cette stratégie est nourrie des leçons de la psychopathologie clinique du handicap chronique : un temps d'élaboration (on parle de perlaboration) est nécessaire suite à l'annonce et à la survenue d'une maladie somatique afin que le sujet puisse se projeter dans un parcours de vie ; en l'absence d'un tel temps d'élaboration, on risque la survenue d'un mouvement dépressif face à l'aggravation, vécue comme traumatique.

Ainsi pour les sujets atteints du syndrome de Usher, on réfléchira sur des recommandations à appliquer avant la survenue du handicap visuel ; et pour les sujets atteints de syndromes de Wolfram et de Stickler, avant que le bihandicap ne soit devenu trop lourd.

Suite envisagée

Le questionnaire étant encore ouvert dans le cadre de Light4deaf, nous visons une nouvelle campagne de communication dont le focus portera strictement sur ce dernier, afin d'augmenter

¹ En vertu du réseau de la FSMR SENSGENE dans le cadre duquel la présente étude se déploie, il sera possible d'implémenter rapidement les recommandations provenant de la présente étude. Cf. point 7, *infra*.

le nombre de répondants et ainsi permettre d'effectuer de nouvelles analyses bivariées (certains analyses bivariées réalisées n'ont pas pu révéler leur possible significativité en raison d'un nombre de répondants trop faible) sur un plus grand échantillon de participant et sur des données redressées.

Nous présenterons les résultats de cette recherche au sein des associations de patients ayant participé au recrutement des participants, aux patients eux-mêmes sous la forme de groupes de discussion et d'évaluation participatifs en conformité avec l'éthique de l'autonomisation, afin d'en discuter avant publication des propositions de recommandations.

On s'attachera en particulier à implémenter ces recommandations dans le cadre de la Filière SENSGENE par le biais de présentations et de diffusions.

Les résultats de cette recherche donneront lieu à la rédaction d'articles pluridisciplinaires (en cours d'élaboration) portant spécifiquement sur la prise en charge psychothérapeutique des patients ainsi que sur la spécificité de leur parcours professionnel et scolaire. Des analyses plus approfondies et détaillées du discours à partir du paradigme psychanalytique seront l'occasion de proposer un article portant sur les enjeux psychiques liés à la construction identitaire dans le contexte d'un bi-handicap de surdicécité.

Apports de la Fondation maladies rares

Merci de décrire comment l'AAP de la Fondation a représenté une innovation dans votre activité de recherche ; Quelle a été la valeur ajoutée de l'accompagnement proposé par l'équipe de la Fondation –

Rémy Potier (en binôme avec Olivier Putois) a choisi de répondre à cet AAP dans un contexte spécifique. Il s'est agi de développer un partenariat alors naissant mais déjà bien engagé avec l'IHU Imagine, et tout particulièrement Sandrine Marlin, dont les champs d'investigation cliniques rencontraient directement les siens ; ce dont en particulier Rémy Potier avait pu faire l'expérience lors de consultations conjointes. En parallèle, des liens de travail existaient déjà avec des équipes de sociologie de la FMSH : c'est la raison pour laquelle nous avons choisi la perspective la catégorie de construction identitaire, centrale dans l'épistémologie psychosociale, pour aborder et préorganiser le terrain d'investigation autour des effets du handicap de surdicécité lié à ces syndromes sur l'autonomie.

De manière plus générale, l'AAP a donc d'abord représenté une occasion de fertiliser un partenariat naissant et de le convertir en projet unifié à partir d'intérêts et d'engagements clinico-théoriques communs.

Il faut noter que l'essentiel de la lettre d'intention a été rédigé dans un échange à distance entre partenaires alors situés en différents endroits de France et des USA (pour R. Potier, alors en séjour de recherches à Stanford) ; une nouvelle modalité de travail a été mise en place à l'occasion du contexte de l'AAP.

Une fois l'AAP lancé, l'évolution différenciée des activités nous a conduit là encore à mettre en place des modalités de travail inédites pour nous, organisées sous forme de sous-groupes suivant les tâches à accomplir (de la rédaction d'articles aux contacts avec les organisations), ponctuées de réunions d'équipes à géométrie variable suivant les tâches. Des modalités de supervision différenciées ont été mises en place, ce qui a permis notamment à certains (O ; Putois) de s'initier à la supervision de travail de recherche de niveau doctoral ou post-doctoral. M. Arcous, étudiante en doctorat et pièce maîtresse dans le dispositif, a montré l'étendue de ses qualités scientifiques, relationnelles et logistiques à cette occasion, nourrissant ainsi un dossier qui ouvre des perspectives par la suite.

La mutualisation des moyens entre le volet Sciences Humaines et Sociales du projet LIGHTF4deaf porté Sylvain Kerbouch et Sophie Dalle-Nazébi (chercheurs à la FMSH) a permis la réalisation conjointe des entretiens concernant le syndrome de Usher, le travail de construction du questionnaire et d'analyses statistiques mais aussi la gestion des traductions en LSF pour la mise en ligne du questionnaire, l'interprétation et la transcription de certains entretiens, support à la diffusion de la recherche. Par ailleurs, Sylvain Kerbouch a contribué en amont du questionnaire au repérage des questionnaires et publications pouvant être mobilisés dans le travail de construction du questionnaire construit dans notre étude et a fait, comme les autres membres de l'équipe, des retours sur les différentes versions de notre questionnaire qu'il a également contribué à diffuser.

L'engagement du Dr Sandrine Marlin et de son équipe (Inès Ben-Aissa, Mélodie Perez et Souad Gherbi) a été un soutien utile pour la construction du questionnaire, la communication autour de cette recherche, et de fait, le recrutement des participants. Enfin, les réflexions de Melle Anaëlle Cariou, psychologue clinicienne à l'hôpital de Quinze-Vingts nous ont, aussi, aidé dans la construction du questionnaire.

À un autre niveau, notre pratique de l'interdisciplinarité – déjà bien engagée avant cet AAP – a franchi un palier très important à cette occasion, dont nous sommes en train de mesurer l'étendue petit à petit (R. Potier revient d'une série de conférences à ce sujet au Japon). La nécessité à la fois d'échanger avec d'autres chercheurs en SHS mais aussi en permanence autour de la clinique avec des patients et le corps médical, a conduit à une pratique plus mesurée et ouverte de l'interdisciplinarité, qui a largement nourri les 2 HDR de R. Potier (soutenue 2018) et d'O. Putois (soutenance fin 2019), en sus de différentes publications en commun sur des sujets connexes.

L'accompagnement de l'équipe de la Fondation a majoritairement été présent sous la forme des échanges que nous avons pu avoir avec Laura Benkemoun. Il nous faut écrire ici en toute honnêteté le rôle crucial qu'ont joué sa disponibilité et son accessibilité dans des périodes parfois extrêmement chargées, en particulier lors de l'avalisation de la sollicitation de prolongation de la convention, qui a été complexe en raison de différents enjeux logistiques propres à la réorganisation des structures administratives de Paris-Diderot. Dans ces périodes, il est très important de pouvoir compter sur la créativité des interlocuteurs pour réussir à continuer à élaborer le cœur scientifique et clinique du projet – et ce d'autant plus que la dimension logistique et administrative dans l'organisation de la recherche joue déjà un rôle important. De ce point de vue, à la différence d'autres schèmes de financement, les interactions avec la Fondation et le soutien que nous y avons trouvé ont été précieux.

Budget

Remplir le classeur annexe

Description grand public

Contexte, objectifs, résultats obtenus, intérêt social

Le polyhandicap représente aujourd'hui une préoccupation sociale majeure, comme en témoigne la préparation d'un décret spécifique. En effet, depuis la rédaction de la loi 2005-102 « pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées », la loi stipule qu'un décret sera promulgué, concernant les personnes polyhandicapées. Parmi celles-ci qu'en est-il de celles présentant un bi-handicap de surdicécité ? La surdicécité est une « une condition combinant une perte variable d'audition à une perte variable de la vision qui interfèrent avec la capacité de communication et d'accès à l'information d'un individu, même si ce dernier possède toujours un certain degré d'audition ou de vision fonctionnelle », (Watters, Owen et Munroe, 2005). Le bi-handicap de surdicécité n'est pas la simple résultante de l'addition de deux handicaps. En effet, la combinaison des deux handicaps accroît l'impact des problèmes relatifs à chacun d'entre eux (Ellis and Hodges, 2013). De fait, les individus atteints de surdicécité sont restreints dans leur capacité à compenser la perte d'un sens par un autre (Watters, Owen et Munroe, 2005). La surdicécité fait partie du tableau clinique de personnes atteintes de certaines maladies génétiques rares.

D'après la littérature existante, les sourds-aveugles rencontrent des difficultés dans leur accès à l'information (Ellis et Hodges, 2013), dans la communication (Damen, Krabbe, Kilsby et Mylanus, 2005 ; Gullacksen, Göransson, Rönnblom, Koppen et Jorgensen., 2011 ; Ellis et Hodges, 2013), dans leur mobilité (Schneider, 2006). Ces difficultés ont un impact sur leur insertion sociale et, par conséquent, sur leurs relations interpersonnelles (Bernard, 2013). De part ces difficultés, les sourds-aveugles sont plus à risque de se retrouver dans des situations d'exclusion sociale ou d'isolement social (ou à l'inverse de surprotection), et de présenter des problèmes de santé mentale (Rivajec, 2009, Walhlqvist, Möller, Möller et Danemark, 2013) et/ou des difficultés émotionnelles. Ces difficultés ont également une incidence sur leur sentiment de contrôle de l'environnement ou des événements de vie, et jouent un rôle dans la capacité des sourds-aveugles à s'autodéterminer et de fait, à construire une image positive d'eux-mêmes.

Afin d'apporter une prise en charge médicale et psychothérapeutique adaptée à ces patients, il est primordial d'identifier les stratégies d'adaptation au handicap les plus fréquemment utilisées par ces derniers et ainsi déterminer les obstacles et les facilitateurs (déterminants psychosociaux) à leur autonomie au sein de leur parcours de vie, préalable à une bonne qualité de vie. Il s'agit, également, de comprendre dans quelle mesure le bi-handicap de surdicécité dû à une maladie génétique rare construit l'identité des sujets concernés ; plus précisément, de déterminer l'impact du bi-handicap de surdicécité sur la représentation de soi (estime de soi, confiance en soi, présentation de soi). C'est donc depuis une *typologie de ces situations concrètes de perte d'autonomie* due au polyhandicap lié à une maladie rare qu'il faut ressaisir la variété des parcours de vie des sourdaveugles, afin de mettre en lumière auprès de la communauté scientifique, des pouvoirs publics et de la société civile la spécificité des atteintes de l'autonomie qu'engage la surdicécité.

Cette recherche a démontré qu'il était nécessaire d'améliorer les conditions de l'annonce du diagnostic, notamment en apportant une information quand au vocabulaire choisi (le choix des mots au moment de l'annonce pouvant fortement impacter le parcours de vie des personnes). Cette recherche nous a également permis de comprendre que les personnes interrogées avaient besoin d'avantage d'informations concernant leur syndrome, son évolution et les traitements possibles (et ce qui concerne le syndrome de Usher, plus d'informations concernant la

différence entre les types). Les participants rencontrés ont mentionné vouloir obtenir un contre-rendu des examens mais aussi des conférences données dans le cadre hospitalier.

Alors que la surdit  semble faire partie int grante de l'identit , la perte de la vue et les transformations y  tant associ es (passage   la langue des signes tactile, au braille ou encore   la canne blanche) suscitent de vives r sistances et est v cu de mani re anxieuse. En effet, il s'av re tout d'abord que les strat gies d'adaptation des patients consistent   surinvestir le registre visuel, ceci   la fois par habitude, par besoin psychologique, en raison de l'aide apport e par les professionnels de la vision et par efficacit  de ces strat gies, mais aussi en raison d'une faible connaissance du registre tactile. L'investissement de ce registre, que l'on se r f re   l'usage de la canne, de la LSF tactile, de la communication haptique ou du braille, n'est envisag  qu'en « dernier recours ». De ce fait le passage   la canne par exemple ne peut qu' tre per u que de fa on anxieuse car assimil    un diagnostic de « fin de vue ».

La question de l'anticipation positive se joue alors dans tous les registres. Elle consiste   investir diff rents rep res, lieux et activit s non pas pour anticiper un ensemble de contraintes (commencer maintenant   agir comme on devra le faire plus tard) mais pour construire des rep res, acqu rir une exp rience, se familiariser avec une diversit  de ressources, sur lesquels il sera possible, ensuite, de s'appuyer.

Bon nombre de patients ont  galement  mis le besoin de pouvoir s'appuyer sur des r f rents qui comprennent leurs difficult s et qui sont, de fait,   m me de leur apporter des informations pr cises sur les aides humaines, techniques et financi res possibles. Ces informations sont importantes notamment dans le monde du travail, o  bon nombre de participants rapportent ne pas avoir suffisamment d'adaptation (que ce soit au niveau des heures de travail, des d placements, de l'am nagement des locaux).

La pratique d'activit s de loisir  tant fortement associ es au bien- tre global. De fait, elle devrait  tre davantage signal e et encourag e. Il est primordial que les personnes puissent avoir acc s aux informations y  tant reli es, notamment par le biais d'associations sp cialis es. Les personnes les plus concern es par les difficult s visuelles sont quant   elles en demande d'information sur les lieux d'activit s sportives qui leur sont accessibles (ma trise des pratiques de communication, utilisation du registre tactile).

Toutes les aides pouvant  tre apport es sont un moyen de soulager les aidants directs (principalement les membres de la famille) pour qui l'accompagnement peut  tre source de stress, de culpabilit  et d' puisement sur le long terme.

De fait un suivi psychologique   l'annonce du diagnostic mais aussi dans le temps appara t n cessaire (pour accompagner les personnes mais aussi les membres de sa famille au cours des transformations personnelles et sociales engendr es par l' volution du syndrome), tout comme la sensibilisation de l'entourage (amis, communaut  sourde pour les Usher 1, famille), des m decins et des sp cialistes au sujet de l'accessibilit    la communication et   l'information m dicale, des ophtalmologues non sp cialistes au sujet des choix des mots   utiliser et au sujet de l' volution des difficult s visuelles dans le temps, des assistants sociaux au sujet des cons quences pratiques associ es   la surdit . Il semble  galement n cessaire de fournir une formation sp cifique aux aides humaines professionnelles (en mettant l'emphase sur l'importance pour les personnes de rester d cisionnaires afin de maintenir un sentiment d'autonomie). Il est en outre important de sensibiliser tous les professionnels intervenant aupr s de personnes en surdit  sur l'importance de la canne (m me pour les personnes ayant encore

une bonne vision) afin de pallier des problèmes d'équilibre, de vision nocturne ou de champ visuel réduit et d'apporter des stratégies positive d'anticipation. Une formation sur l'anticipation positive liée à l'usage de la LSF tactile est également recommandée afin d'offrir aux personnes une pluralité de ressources communicationnelles en fonction des contextes rencontrés. Enfin, des campagnes de sensibilisation dans le milieu scolaire (principalement ordinaire) seraient, également, nécessaires afin de diminuer le risque possible d'incompréhensions des symptômes liés au syndrome de la part des enfants/adolescents et ainsi réduire la présence possible de discrimination.

Références

Amossé, Véronique. « Pour soutenir les parents d'enfant handicapé. Le groupe de parole ou le miroir renarcissant », *Dialogue*, vol. n° 157, no. 3, 2002, pp. 99-106

Bernard, S. (2013). Surdicécité et citoyenneté. *Vie sociale*, 3(3), 135-147.

Damen GWJA, Krabbe PFM, Kilsby M & Mylanus EAM. The Usher lifestyle survey: maintaining independence: a multi-centre study. *Int J Rehabil Res*. 2005; 28(4): 309-320. Cited by: Simcok P. Ageing with a unique impairment: a systematically conducted review of older deafblind people's experiences. *Ageing Soc*. 2017; 37: 1703-1742

Dean G, Orford A, Staines R, McGee A & Smith KJ. Psychosocial well-being and health-related quality of life in a UK population with Usher syndrome. *BMJ Open*. 2017; 7(1): 1-9.

Ellis L & Hodges L. Life and change with Usher: the experiences of diagnosis for people with Usher syndrome. Birmingham, England: University of Birmingham; 2013, p. 242.

Hersh MA. Deafblind people, stigma and the use of communication and mobility assistive devices. *Technol Disabil*. 2013; 25(4): 245-261. Cited by: Wahlqvist M. Health and People with Usher syndrome. Sweden: Örebro University; 2015.

Gullacksen AC, Göransson L, Rönnblom GH, Koppen A & Jørgensen AR. Life adjustment and combined visual and hearing disability/deafblindness– an internal process over time. Dronninglund, Danemark: Nordic Centre for Welfare and Social Issues; 2011, p. 101.

Kerbourec'h S. & Dalle-Nazébi, 2013, « L'invisibilité du « travail en plus » de salariés sourds », *Terrain & Travaux* n°23 « Politique du handicap », coord. P.Y Baudot, C. Borelle, A. Revillard, pp.159-177.

Kilsby M & Cook L. Maintaining Independence. A report for the CAUSE project. England: International Sense; 2003. Available from: <https://www.senseinternational.org.uk>. Cited by: Kyle J, Barnett S. Deafblind Worlds. Bristol, England: Deaf Studies Trust and Sense; 2012, p. 105.

Kyle J & Barnett S. Deafblind worlds. Bristol, England: Deaf Studies Trust and Sense; 2012, p. 105.

Kubas, L. & Weissflog, G. (2013). Acceptance and Commitment Therapy in the treatment of chronic disease. *PPmp Psychotherapy Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 67 (12) : 525-36

Potier, R. & Putois, O. (2017). Réflexions psychodynamiques sur l'impact psychique du syndrome de microdélétion 22q11.2 chez l'enfant. Dans : Bernard Golse éd., *Épistémologie et méthodologie en psychanalyse et en psychiatrie: Pour un vrai débat avec les neurosciences* (pp. 345-378). Toulouse, France: ERES.

Rijavec N & Grubic VN. Usher syndrome and psychiatric symptoms: a challenge in psychiatric management. *Psychiatr Danub*. 2009; 21(1): 68-71. Cited by: Domanico D, Fragiotta S, Cutini A, Grenga PL, Vingolo EM. Psychosis, mood and behavioral disorders in Usher syndrome: review of the literature. *Med Hypothesis Discov Innov Ophthalmol*. 2015; 4(2): 50-55.

Simcock P. One of society's most vulnerable groups? A systematically conducted literature review exploring the vulnerability of deafblind people. *Health Soc Care Community*. 2017; 25 (3): 813-839.

Smith, T. (1993). Psychosocial services: Reaction. In J. W. Reinman & P. A. Johnson (Eds.), *Proceedings of national symposium on children and youth who are deafblind* (pp. 223-228). Monmouth, OR: Teaching Research Publications.

Schneider J. Becoming deafblind: negotiating a place in a hostile world. *Aust Occup Ther J*. 2006; 53(3): 247-248. Cited by: Ellis L, Hodges L. *Life and change with Usher: the experiences of diagnosis for people with Usher syndrome*. Birmingham, England: University of Birmingham; 2013, p. 242.

Spiers, J. (2000). New perspectives on vulnerability using emic and etic approach. *Journal of Advanced Nursing*, 31, 715-721.

Wahlqvist M. *Health and people with Usher syndrome*. Sweden: Örebro University; 2015

Watters C, Owen M & Munroe S. A study of deafblind demographics and services in Canada. North York, ON: Canadian National Society of the DeafBlind. 2005. Cited by: Fletcher PC, Guthrie DM. The lived experiences of individuals with acquired deafblindness: challenges and the future. *Int J Disabil Commun Rehabil*. 2013; 12(1): Available at https://scholars.wlu.ca/cgi/viewcontent.cgi?article=1568&context=kppe_faculty.

WHOQOL Group (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and current status. *International Journal of Mental Health*, 23, 24-56.