

Dynamique entre questions identitaires, moyens d'actions et thérapie génique : Le cas des personnes ayant un syndrome de Usher.

S. Dalle-Nazébi⁽¹⁾, A.L. Granier⁽¹⁾, M. Arcous⁽²⁾, S. Kerbourc'h⁽¹⁾, O. Putois⁽³⁾, R. Potier⁽²⁾, I. Ben Aissa⁽⁴⁾, S. Marlin⁽⁴⁾

Contact : dallenazebi@gmail.com ⁽¹⁾ Fondation Maison des Sciences de l'Homme (Sociologie), ⁽²⁾ Universités Paris Diderot et ⁽³⁾ Strasbourg (Psychologie), ⁽⁴⁾ CRMR surdités génétiques, Filière maladies rares SensGene, Hôpital Necker, Institut Imagine (Génétique)

Projet ANR-15-RHU-001Light4Deaf & Projet Dépsysurdi (FMR)

Questions de recherche

Quel sens prend le diagnostic pour les personnes ayant un syndrome de Usher : quelles réactions lors de l'annonce ? Quelle signification de l'origine génétique ?
Quels sont les enjeux et la gestion de l'évolution des troubles visuels ? Quelles sont leurs attentes en termes d'informations ?
Quelles sont leurs perceptions et attentes face à la possibilité future d'une thérapie génique ? Comment interviennent les questions identitaires dans ces sujets ?

Le syndrome de Usher

- **Surdité congénitale bilatérale** : profonde dans le syndrome de Usher de type 1 (USH1), moyenne à sévère dans le type 2 (USH2), variable dans le type 3 (USH3),
 - **Avec une dystrophie rétinienne évolutive bilatérale** (cécité nocturne, réduction du champ visuel, altération des couleurs, photophobie) : USH1 à la pré-adolescence, USH2 adulte jeune et USH3 variable,
 - **Et une aréflexie vestibulaire congénitale bilatérale** (troubles de l'équilibre) dans USH1.
- ✓ 9 gènes responsables de transmission récessive
✓ 3 à 6 sur 100 000 naissances, 3% des surdités congénitales (prévalence estimée)

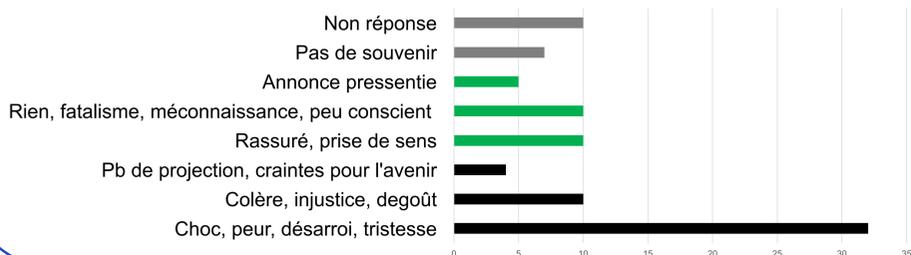
Méthodologie : quantitative et qualitative

- 1/ Questionnaire : 105 répondants dont 88 à toutes les questions** (France métropolitaine)
17 USH1, 61 USH2, 1 USH3, 10 ne sachant pas le type. Niveaux de surdité et de vision variés. 3/5 femmes, 2/5 hommes, de tous âges (de 18 à 72 ans), avec des personnes en formation, en activité, en création d'activité, au chômage, au foyer, en retraite.
- 2/ Entretiens : 63 personnes ayant ce syndrome + 29 proches (conjoints, parents...)**
28 USH1, 32 USH2, 1 USH3, 2 ne savent pas, avec des niveaux de surdité et de vision variés. Conditions d'entretiens en LSF, LSF tactile, français oral et lecture en texte-braille.
- 3/ Groupe d'analyse sociologique avec une quinzaine de personnes ayant ce syndrome**

L'annonce : une perte visuelle progressive, inéluctable, mais variable en sévérité et dans le temps

- **Un choc** pour des personnes sourdes ou malentendantes : **elles s'appuient sur le visuel**
- **Une information parfois incomprise** : pour 1/4 des répondants (1/2 pour ceux étant enfants)
- **Un diagnostic libérateur**, qui explique les maladresses et les difficultés vécues
- **La fin d'une errance diagnostic** et ses annonces violentes de cécité totale imminente
- **Une projection angoissante** : diagnostic d'une perte progressive **sans présentation des pratiques possibles pour faire autrement au quotidien avec une surdicécité**

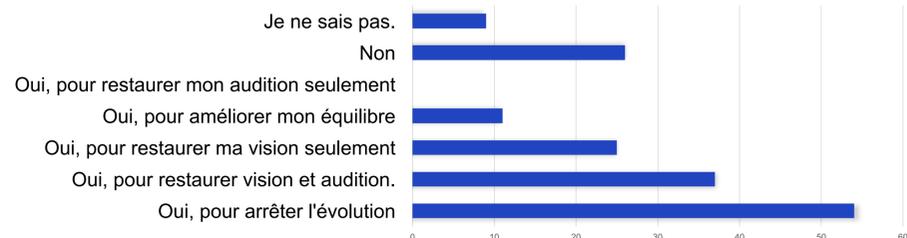
RESSENTI LORS DU DIAGNOSTIC



Rapports à la thérapie génique : Une relation forte avec les constructions identitaires

- **Pas d'attente sur l'audition seule** : intégration identitaire forte de la surdité, quel que soit le degré, le recours ou non à un appareillage, et la langue utilisée (LSF et/ ou français oral)
- **Attente forte autour du pronostic visuel, pour stopper l'évolution des troubles visuels**
- **Inquiétude** sur la faisabilité, la fiabilité et les risques de la thérapie génique, mais aussi sur une possible modification irréversible de l'identité (en particulier si thérapie pour l'audition) : 1/3 envisagent de ne rien faire

AIMERIEZ-VOUS BÉNÉFICIER DE LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE ? (PLUSIEURS RÉPONSES POSSIBLES)



Origine génétique et transmission, revisitée, réappropriée (Les prénoms sont fictifs)

- « C'est une déficience. Une malformation génétique. (...) Je ne sais plus comment on m'a dit. Oui c'est un problème génétique, c'est une cellule qui s'est mal placée » (Rayan, 15 ans, USH2)
- « Le médecin a fait des analyses génétiques à partir de prélèvements sanguins (...) Donc il a vérifié s'il y avait eu une transmission. Et il n'y avait rien, il n'y avait rien chez aucun d'entre eux. Ça veut dire que le Usher vient de la surdité. C'est le médecin qui l'a dit. » (Rémi, 29 ans, USH1)
- « On peut chercher, ou pas. Moi je me dis c'est Dieu, c'est Dieu qui a mis ça sur le chemin. (...) il n'y a pas besoin d'autres explications. Pas besoin de dire c'est lui, c'est machin, c'est bidule. On ne juge pas, ça vient de là-haut, c'est Dieu et c'est tout. » (Sami, 31 ans, USH1)
- « Il y a l'histoire des vikings qui revient en tête. Est-ce que les vikings avaient plus cette pathologie là ou pas... Je sais pas... Mais bon étant petite j'étais très très blonde, aux yeux bleus et tout ça, donc (...) on a fait le parallèle avec mes ancêtres les vikings... » (Céline, 44 ans, USH2)

Nouvelles pratiques et travail identitaire

Période de refus des conséquences du syndrome :

- Auto-qualification initiale : sourd ou malentendant, avec des difficultés de vision.
- Sentiment de solitude, d'incompréhension, parfois de honte et/ou de rejet
- Repli sur soi, dépression, parfois acte de violence vis-à-vis de l'entourage
- Désir et craintes de rencontrer des pairs, de se projeter

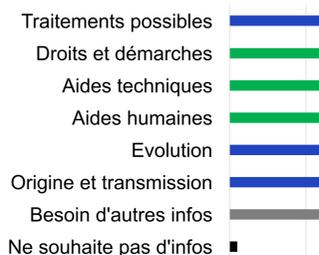
Repositionnement, bifurcations biographiques, travail d'intégration identitaire

- Renoncement et nouvelles pratiques : « Il y a un travail à faire d'arrêter de faire un aller-retour entre « ça je faisais, maintenant je ne peux plus » (...) il faut trouver des activités qui peuvent nous procurer le même bien, mais de façon différente. » (Gérard, 35 ans, USH2)
- Appropriation visible de pratiques alternatives (cane, braille, LSF tactile ...)
- Faire sien d'autres repères et retrouver une unité identitaire : « L'identité sourde elle était bien construite, j'étais à l'aise, mais cette identité malvoyante elle n'était pas vraiment assumée, pas vraiment développée, il fallait vraiment que je la travaille. (...) Il fallait que je me rééquilibre à l'intérieur » (Eric, 36 ans, USH1)
- Désir de sensibilisation positive autour de soi pour faire connaître le syndrome

Des besoins d'informations médicales mais aussi sur les droits, les aides techniques et les aides humaines

- Les aides techniques et humaines sont **des moyens pour agir et rester décisionnaire**
- **Un manque criant** d'informations sociales et de relations efficaces avec les MDPH
- **Une demande de droit à l'anticipation** pour acquérir des pratiques alternatives d'autonomie
- **Une demande de reconnaissance de la surdicécité** en tant qu'entité à part entière
- **Une problématique générale d'accès aux droits pour agir en autonomie au quotidien**

BESOINS D'INFORMATIONS SUR LE SYNDROME (PLUSIEURS REPONSES POSSIBLES)



Références

- Arcous M., Putois O., Dalle-Nazébi S., Kerbourc'h S., Cariou A., Ben-Aissa I., Marlin S. and Potier R. (2019), « Psychological Adaptation factors associated with the construction of a positive identity in people with Usher Syndrome », *Disability and Rehabilitation*
- Ellis L., Hodges L. (2013), *Life and Change with Usher: The experiences of diagnosis for people with Usher syndrome*, University of Birmingham
- Gullacksen, Göransson, Rönnblom Koppen et Jørgensen (2011) *Life adjustment and Combined Visual and Hearing Disability/Deafblindness- an Internal Process over Time* Dronninglund Nordic Centre for Welfare and Social Issues
- Grossetti M, Bessin M, Bidart C. (dir.) (2009), *Bifurcations. Les sciences sociales face aux ruptures et à l'événement*, éd. La découverte.
- Kyle J. & Barnett S. (2012), *Deafblind Worlds*, Deaf Studies Trust and Sense, Bristol.
- Schneider J. (2006), *Becoming deafblind; negotiating a place in a hostile world*, PhD Thesis, University of Sydney.
- Wahlqvist M. (2015), *Health and People with Usher syndrome*, PhD Thesis, School of Health and Medical Sciences, Örebro University
- Watters-Miles C. (2014), *Factors associated with the successful vocational rehabilitation of individuals with Usher Syndrome: A qualitative Study*, PhD. Thesis, Department of disability and psychoeducational studies, The University of Arizona.