

Table des matières

PRÉFACE DE ALLIANCE MALADIES RARES	7
PRÉFACE DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM.....	9
AVANT-PROPOS	
<i>Jean-Louis Mandel et Marcela Gargiulo</i>	13
1. HANDICAP MOTEUR, MALADIES RARES, MATERNITÉ, PARENTALITÉ. UNE APPROCHE EXPLORATOIRE <i>Marc Dommergues, Drina Candilis, Ludivine Becerra, Édith Thoueille, David Cohen, Sylvie Viaux-Savelon</i>	17
2. COMPRENDRE LES DIFFICULTÉS DES PARENTS D'ADOLESCENTS PORTEURS DE MALADIES RARES LORS DE LA TRANSITION DES SOINS <i>Céline Gabarro, Agnès Dumas</i>	37
3. REPRÉSENTATION DE SOI ET RÉUSSITE SCOLAIRE : L'EXEMPLE DE L'HÉMOPHILIE ET DE L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE <i>Caroline Desombre, Marine Granjon, Thibaut Kinnig, Nadine Pezière, Odile Rohmer et Maria Popa-Roch</i>	55
4. VIVRE AVEC UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE : ANALYSE INTERPRÉTATIVE PHÉNOMÉNOLOGIQUE DE LA CONSTRUCTION DE SOI AVEC LE SYNDROME DE HOLT-ORAM <i>Pascal Antoine, Carole Fantini-Hauwel, Élodie Brugallé, Laura Geerts, Florence Petit, Clémence Vanlerberghe, Fabienne Escande, Sylvie Manouvrier</i>	67

5. IMPACT PSYCHOSOCIAL DU TEST GÉNÉTIQUE PRÉDICTIF DANS LES MALADIES CARDIAQUES HÉRÉDITAIRES <i>Céline Bordet, Sandrine Brice, Sophie Tezenas du Montcel, Marcela Gargiulo, Philippe Charron</i>	85
6. ACCÉDER AU SÉQUENÇAGE PANGÉNOMIQUE : AMBIVALENCE ET INCERTITUDE Comprendre les préférences et la représentation de parents d'enfants atteints d'anomalies du développement, étude SEQUAPRE <i>Françoise Robert, Aline Chassagne, Aurore Pélissier, Christine Peyron, Sophie Béjean, Élodie Cretin, Élodie Gautier, Dominique Salvi, Sarah Kidri, Aurélie Godard, Christel Thauvin-Robinet, Alice Masurel, Daphné Lehalle, Nolwenn Jean-Marçais, Julien Thevenon, Gaëtan Lesca, Audrey Putoux, Marie-Pierre Cordier, Sophie Dupuis-Girod, Marianne Till, Yannis Duffourd, Jean-Baptiste Rivière, Lorraine Joly, Christine Juif, Olivier Putois, Pierre Ancet, Anne-Sophie Lapointe, Paulette Morin, Patrick Edery, Massimiliano Rossi, Damien Sanlaville, Laurence Faivre</i>	103
7. REPENSER L'ANNONCE D'UNE MALADIE RARE PÉDIATRIQUE PAR UNE APPROCHE PÉDAGOGIQUE ET DIDACTIQUE Exemple de la craniosténose <i>Séverine Colinet, Federico Di Rocco</i>	121
8. MALADIES RARES ET CONSÉQUENCES PSYCHOSOCIALES DE LA DIFFÉRENCE D'APPARENCE <i>Pierre Ancet, Geoffrey Mille, Nataly Botero, Paola Sedda, Anne Masselin-Dubois, Alexandra Laurent, Pauline Vabres</i>	133
9. PRODUCTION DE SAVOIRS PAR DES PATIENTS ATTEINTS DE SCLÉRODERMIE SYSTÉMIQUE OU DE LUPUS SYSTÉMIQUE ET RELEVANT D'UN TRAITEMENT INNOVANT <i>Brigitte Lantz, Anne Dizerbo, Grégory Pugnet, Dominique Farge</i>	147
10. TEMPS ET DANSE DANS LES ANOMALIES RARES DE DÉVELOPPEMENT DU CERVELET <i>Delphine Dellacherie</i>	167

11. DIFFICULTÉS DU PARCOURS DE SOINS ET DES RELATIONS SOIGNANTS/SOIGNÉS DANS LE CAS DE MALADIES RARES AUTO-IMMUNES <i>Lucas Tchetgnia, Maryse Gaimard, Baptiste Hervier, Zahir Amoura, Olivier Benveniste, Éric Hachulla, Sandrine Morell-Dubois, Hervé Devilliers</i>	185
12. SYNDROME DE WEST : CONSTRUCTION DES SAVOIRS ET SINGULARITÉ DES EXPÉRIENCES DES FAMILLES <i>Sophie Arborio</i>	215
CONCLUSION Vaincre les maladies rares et aider les malades <i>Daniel Scherman</i>	231