

Table des matières

PRÉFACE, Armelle Debru.....	I
INTRODUCTION.....	9
LES MALADIES RARES GÉNÉTIQUES	15

I. Le vécu d'une maladie rare génétique

L'EXPÉRIENCE « PATHIQUE » DE LA MALADIE.....	23
Les premiers symptômes	23
Le temps du souffrir.....	24
La vie renouvelée	29
LES REPRÉSENTATIONS DE LA MALADIE.....	33
La rareté	34
La maladie comme atteinte du gène.....	35
La maladie personnifiée.....	39
Les métaphores autour du handicap	41
Les modèles de représentation.....	42
LA TRAJECTOIRE MÉDICALE.....	55
La période prédiagnostique et les mots du corps.....	55

Le savoir des patients.....	56
Les retards diagnostiques.....	60
Un médecin spécialiste porte le diagnostic inespéré.....	61
L'annonce diagnostique.....	64
Le vécu d'une relation conflictuelle.....	69
L'EXPÉRIENCE SOCIALE DU VÉCU DE LA MALADIE RARE GÉNÉTIQUE.....	75
Le vécu familial.....	75
Le risque de transmission.....	80
La société.....	83

II. Spécificités des maladies rares génétiques

LE GÈNE « COUPABLE ».....	91
DES MALADIES NON CLASSIFIABLES.....	101
UN POINT COMMUN : LA FORCE PARADOXALE DU MANQUE.....	107
Une conversion du regard.....	107
La finitude.....	109
Consentir à sa propre vulnérabilité.....	114
Une éthique de la vulnérabilité.....	115
Apprendre à « faire avec ».....	118

III. Climat de tension avec le corps médical

L'ÉLABORATION DU DIAGNOSTIC	125
L'élaboration diagnostique :	
du symptôme au signe	126
L'énoncé du diagnostic : acte de nomination ...	133
DES MALADES QUI NE GUÉRISSENT PAS	137
DES MALADIES INCONNUES ET INVISIBLES	149
Une médecine technoscientifique, toute-puissante	150
Une médecine de la preuve	152
Une médecine de l'incertitude	161

IV. La génétique et les maladies rares

L'IMAGINAIRE DE LA GÉNÉTIQUE ET SES REPRÉSENTATIONS	177
Les représentations profanes de la génétique	177
Le gène dans le langage	177
Le gène, une entité en soi ?	182
Le gène sacralisé	186
Le fantasme du tout génétique	191
GÉNÉTIQUE ET MALADIES RARES	197
Maladies rares, toutes d'origine génétique ?	197
Expliquer et comprendre l'implication du gène	198

Les essais de thérapie génique.....	199
Remise en cause du concept de maladie génétique	202
Qu'est-ce qu'un gène ?	205
La maladie dans l'infiniment petit et invisible..	212
Le gène et le corps souffrant	215
LA TENTATION DE L'IDENTIFICATION AU GÈNE.....	219

V. Debout malgré la maladie

L'IDENTITÉ EN ERRANCE.....	225
Trajectoire de vie et rupture identitaire	225
Stigmatisation et mise à l'écart	231
La filiation en question.....	232
UN PARTAGE DES SAVOIRS	243
Un savoir profane.....	245
Les Patients-experts ou partenaires.....	253
Les patients-formateurs, l'éducation thérapeutique.....	261
Des connaissances académiques.....	263
Regard critique	266
TRAVAIL BIOGRAPHIQUE ET RECONSTRUCTION IDENTITAIRE.....	269
L'identité narrative de Ricœur	270
Les limites du processus narratif	277

Table des matières

LA « SOLIDARITÉ DES ÉBRANLÉS » ET LA FORCE DE VIE ASSOCIATIVE	281
Un enjeu de reconnaissance	281
De l'ego à l'alter	290
Les collectifs de malades.....	293
PENSER LA RARETÉ.....	299
« Le pouvoir révolutionnaire de la catastrophe »	299
« Les ressorts de l'extrême »	300
Une médecine de l'adaptabilité	312
Traverser la prophétie du destin génétique	314
CONCLUSION	317
BIBLIOGRAPHIE.....	323
INDEX DES NOMS.....	341
INDEX RERUM	347
REMERCIEMENTS.....	351