

QU'APPORTE UNE ASSOCIATION DE PARENTS D'ENFANTS ATTEINTS D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE ?

Marie-Odile Besnier, François Besnier

ERES | « *Contraste* »

2018/1 N° 47 | pages 209 à 223

ISSN 1254-7689

ISBN 9782749258416

Article disponible en ligne à l'adresse :

<https://www.cairn.info/revue-contraste-2018-1-page-209.htm>

Pour citer cet article :

Marie-Odile Besnier, François Besnier « Qu'apporte une association de parents d'enfants atteints d'une maladie génétique ? », *Contraste* 2018/1 (N° 47), p. 209-223.

DOI 10.3917/cont.047.0209

Distribution électronique Cairn.info pour ERES.

© ERES. Tous droits réservés pour tous pays.

La reproduction ou représentation de cet article, notamment par photocopie, n'est autorisée que dans les limites des conditions générales d'utilisation du site ou, le cas échéant, des conditions générales de la licence souscrite par votre établissement. Toute autre reproduction ou représentation, en tout ou partie, sous quelque forme et de quelque manière que ce soit, est interdite sauf accord préalable et écrit de l'éditeur, en dehors des cas prévus par la législation en vigueur en France. Il est précisé que son stockage dans une base de données est également interdit.

Qu'apporte une association de parents d'enfants atteints d'une maladie génétique ?

Marie-Odile et François Besnier

Résumé

À partir de leur expérience de père et mère de Séverine, porteuse d'un syndrome de Prader-Willi (SPW), les auteurs analysent les besoins des parents. Ils évoquent la solitude, le « non-savoir », puis la révélation brutale du diagnostic lorsque leur fille avait 15 ans. Rompre l'isolement des familles leur paraît alors un besoin fondamental. Pour y répondre ils ont créé, avec quelques familles, une association de parents. Celle-ci a pour buts d'accompagner les familles, de faire connaître ce syndrome dans le milieu médical et médico-social, d'encourager la recherche, de contribuer à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes du SPW. « Être regardée comme une personne à part entière », telle est la revendication de ces dernières. L'association porte cette parole pour le droit à une vie digne parmi les autres.

Mots-clés

Maladie génétique, syndrome de Prader-Willi, parents, association, diagnostic.

Marie-Odile et François Besnier, association Prader-Willi France, 39 rue Félibien, 44000 Nantes, fmo.besnier@wanadoo.fr

Nous sommes parents de trois enfants, dont l'aînée, Séverine, âgée de 47 ans, est porteuse du syndrome de Prader-Willi (Tauber et coll., 2015), maladie génétique rare, non héréditaire. C'est une maladie complexe dont les manifestations essentielles sont des troubles majeurs du comportement alimentaire, des troubles du comportement associés à une déficience intellectuelle en général modérée.

Le diagnostic du syndrome et son origine nous ont été donnés, lors d'une visite chez un pédiatre lorsqu'elle avait 15 ans.

Séverine avait 26 ans, quand avec quelques familles, nous avons créé en 1996 l'association Prader-Willi France (PWF) qui compte actuellement près de 800 adhérents, essentiellement des familles et des proches. Nous pouvons donc témoigner de notre histoire personnelle, avec le vécu d'un diagnostic tardif et le sentiment d'une grande solitude pendant des années, puis de notre histoire collective liée à notre engagement dans l'association PWF depuis plus de vingt ans.

Quelle est l'importance de la dimension génétique dans l'histoire de PWF ? Le syndrome de Prader-Willi est certes une maladie génétique mais une maladie *de novo* dans 95 % des cas, donc non vécue comme de nombreuses autres maladies d'origine génétique héréditaires. Le poids de responsabilité dans la transmission est allégé et la culpabilité moindre. Il faut cependant remarquer que malgré les explications génétiques qui devraient l'avoir fait disparaître, cette culpabilité peut encore exister aujourd'hui dans le cas du SPW, le père, se sentant « responsable » de la délétion paternelle et la mère de la disomie maternelle.

Quelques mots sur notre histoire personnelle

En 1970, une mère qui donnait naissance à un enfant « étrange », se retrouvait bien seule. Dans sa quête du pourquoi, le médecin organisait ne lui donnait aucune réponse, elle était inévitablement amenée à rencontrer un psy, et objet d'un questionnement poussé quasi inquisitoire : avait-elle eu un vrai désir d'enfant ? Qu'avait-elle fait, pensé

pendant sa grossesse ? La culpabilité qui en résultait a marqué notre génération de parents.

Aucun accompagnement tant sur le plan médical que social. La solitude était grande, pas de place en crèche, pas de place à l'école, nous devions trouver, inventer des solutions pour que notre enfant et notre famille vivent « comme les autres ».

Comment avons-nous vécu dans le « non-savoir » pendant quinze ans puis fait ce plongeon brutal dans le « savoir » ?

Comment avons-nous reçu et accepté le diagnostic tardif tout en continuant nos projets de vie avec nos trois enfants ?

Comment avons-nous accompagné seuls le développement de Séverine ? Quels ont été nos espoirs, nos bagarres ?

Après la naissance et une hospitalisation initiale d'un mois, de multiples examens sans résultats, de multiples diagnostics non vérifiés, Séverine, petite poupée de chiffon « sans mode d'emploi », nous est « rendue » avec cette seule conclusion : « hypotonie congénitale essentielle » et ce seul conseil : « Maternez-la, stimulez-la, il faut la réveiller. »

Nous nous occupons donc de Séverine en la sollicitant, en la stimulant avec beaucoup d'amour et en évitant de trop nous poser de questions sur cette enfant qui se révèle au fil du temps différente, différente des autres enfants de son âge, mais nous gardons, du moins dans les premières années, le secret espoir que ses déficits se combleraient... Cette différence resurgit violemment dix-huit mois plus tard, à l'arrivée de Marie puis de Julien, fratrie dont nous avons souhaité rapidement la venue pour vérifier que nous savions faire des bébés « ordinaires »...

Les premiers mois, les premières années se déroulent dans une logique de réparation, il faut rattraper le retard. Tout semble se mettre en place chez Séverine plus lentement que chez un autre enfant, mais les acquisitions se font. Notre angoisse s'éloigne, nous avons confiance. Elle a dû souffrir pendant l'accouchement, elle récupère. Nous n'avons plus

beaucoup le temps pour nous complaire dans des questionnements existentiels : nous aimons, éduquons nos trois petits et nous partageons notre vie avec eux.

Nous menons, de façon sans doute volontariste, une vie « normale » quoiqu'un peu compliquée, et de plus en plus compliquée avec les années, mais une vie sociale riche. Nous sommes dans la mouvance contestataire des années 1970, dans le refus des savoirs constitués et des pouvoirs qu'ils soient psys ou médicaux : nous devons prendre notre avenir en main et le construire. Les amis sont présents, simplement là avec leur amitié, sans discours ni conseils. Que de week-ends passés ensemble, que de vacances partagées.

Quant à nos deux autres enfants, ils ont eu à « tricoter avec Séverine », à accepter cette sœur « hors normes », à trouver un sens à leur vie. Ils découvrent très rapidement la tolérance, la générosité, la solidarité.

« La résilience n'est jamais acquise, c'est un processus de toute une vie. Les mailles manquées resteront toujours une fragilité... » (Cyrulnik, 2001).

L'annonce du diagnostic est brutale, Séverine a 15 ans...

« Il faut deux coups pour faire un traumatisme » (Freud, 1988). Le premier coup c'est la blessure réelle, l'événement, le second c'est la représentation du réel qui se constitue sous le regard des autres.

Cette annonce faite sans aucun ménagement aurait pu être dévastatrice. Les publications disponibles à l'époque dressaient un tableau horrible de la maladie et des perspectives d'avenir laissant assez peu d'espoir... Maladie génétique très rare, sans traitement encore aujourd'hui et la présence d'un génome « non conforme », donc, comment guérir de ce qui est inscrit si profondément dans les gènes ? Nous refusons ce pronostic, notre fille ne correspond pas aux descriptions que nous lisons. Toutes ces informations ne nous étaient d'aucune utilité. Nous les avons volontairement ignorées. Seul effet positif : le diagnostic de maladie génétique balayait les discours culpabilisants des psys : « L'avez-vous désirée cette enfant ? »

Pendant des années, nous croyons être seuls au monde, malgré les tirés à part lus et relus et qui rapportaient des cas (isolés) dans tous les pays du monde. Mais en France, autour de nous, Séverine était un « OVNI ». Le nom Prader-Willi n'évoquait jamais rien chez aucun médecin rencontré.

Nous apprenons fortuitement l'existence d'une association qui disparaîtra très vite et découvrons avec stupeur que Séverine pourrait être la petite sœur ou la grande sœur des enfants que nous découvrons. La constatation est douloureuse car les adultes rencontrés sont très obèses et souvent parlent mal. Oui Séverine leur ressemble, mais elle est avant tout Séverine et elle est unique et c'est notre fille.

Nous voilà à nouveau seuls, face à une réalité présente (ces autres personnes porteuses du syndrome sont là), face à des discours de médecins, impuissants, fatalistes et, sans repères, sans points de comparaison. Nous devons encore « bricoler » notre parcours, nous battre pour faire reconnaître la nécessité d'un accompagnement adapté aux difficultés de Séverine, affronter les regards peu tolérants des administrations comme de l'environnement quotidien.

La création de PWF

La création de PWF est un moment très fort de notre histoire. Nous ne sommes plus seuls, nous sommes sept familles d'enfants porteurs du SPW, d'âges différents et de parcours de vie également différents. Se retrouvent alors des personnes différentes par leur histoire, leur vécu, leur origine socioculturelle, leurs attentes, mais qui découvrent ce qu'elles ont en commun : leur enfant, leur proche, le syndrome, et au-delà de leurs différences, une compréhension immédiate et surprenante de leur vécu.

Cette association nous permet de rompre la solitude, d'échanger, de partager, de dire la souffrance, les difficultés, les moments d'étonnement et de bonheur... rôle irremplaçable.

Dès sa création, le programme de l'association PWF traduit nos préoccupations communes et nos priorités. Et bien que des progrès importants

aient été réalisés dans beaucoup de domaines, les axes forts de PWF sont toujours d'actualité.

Rompre l'isolement des familles était clairement essentiel. Nous avons tous souffert de cette solitude et pouvoir partager nos bagarres, dire nos colères, nos angoisses et nos espoirs nous soulageait. PWF a gardé cet axe important.

Le diagnostic est maintenant posé dans le mois de la naissance et nous recevons beaucoup d'appels de familles désespérées après une annonce plus ou moins bien faite, cherchant de l'information. Nous les mettons en contact avec des familles proches géographiquement si possible. Nous recevons aussi des appels quand les familles rencontrent des difficultés, aux différents âges de la vie : difficultés de scolarisation, passage primaire-collège, problèmes de nourriture, transition adolescence-adulte, relations avec les MDPH (Maisons départementales des personnes handicapées), les ESMS (Établissements sociaux médico-sociaux), etc.

Pouvoir échanger avec des familles confrontées ou ayant été confrontées aux mêmes problèmes rompt cette solitude, donne de la force pour se faire entendre. L'association apporte aussi sa crédibilité aux demandes et démarches qui sont faites, légitimées par le savoir collectif qu'elle a construit. Ce rôle d'écoute et de conseil est plein de difficultés et d'ambiguïtés. On ne s'improvise pas écoutant. Comment prendre le recul nécessaire lorsque l'on est soi-même concerné par la maladie ? Comment arriver à entendre du « différent » avec une distance qui permette de réfléchir ? Nous avons appris à écouter grâce à des formations, nous avons sensibilisé des parents dans ce rôle, un sentiment d'impuissance dans une écoute venant très souvent d'un ressenti et non d'un non-savoir.

PWF organise des rencontres régionales qui permettent aux familles, aux personnes porteuses du syndrome et aux fratries de se rencontrer et d'échanger, rencontres ayant un caractère festif important. De nombreuses familles souvent isolées par l'incompréhension de l'entourage aux difficultés du quotidien avec le SPW se retrouvent, se découvrent et se

reconnaissent. Elles permettent aussi aux personnes porteuses du SPW de tout âge de se rencontrer, rencontres souvent très fortes où la différence n'existe plus. Dans ce contexte, la norme, c'est eux !

La participation importante aux journées nationales permet également des échanges et des confrontations enrichissants pour les familles et les professionnels. Les professionnels nous le disent : ces rencontres permettent une meilleure compréhension mutuelle, nécessaire à une approche globale de la personne dans son environnement et donc un accompagnement personnalisé.

Faire connaître le SPW dans le milieu médical, médico-social a fait aussi partie de nos premières actions. Le SPW était très peu connu à l'époque dans le milieu médical et totalement inconnu ailleurs. L'association a été petit à petit un médiateur entre familles et professionnels, formulant collectivement ce que les familles ont souvent du mal à dire seules, face aux médecins.

Nous avons essayé d'inventer ensemble des solutions, l'association apportant un savoir profane (connaissance capitalisée parfois plus complète que celle des professionnels) et des exigences concrètes tout en trouvant un positionnement juste.

« Associations partenaires : les malades et les professionnels conservent leur identité tout en collaborant. Elles affirment contre vents et marées que les rôles ne doivent pas être mélangés. L'affirmation de l'expérience des malades peut déboucher sur des activités de formation des professionnels par les malades eux-mêmes, sur la mise en place de réseaux médico-sociaux ou même sur de véritables partenariats de recherche. Les associations de ce type mêlent donc affirmation identitaire et entraide » (Callon, 2001).

Il était et reste toujours essentiel de produire une documentation adaptée tant aux familles qu'aux acteurs non médicaux. Internet et les réseaux sociaux diffusent encore des informations erronées, au caractère souvent dramatique, aux effets dévastateurs. PWF depuis des années travaille avec les professionnels du secteur médical et médico-social pour produire avec eux des contenus validés, reflet des savoirs savants

et profanes, de l'état des connaissances mais aussi de la variété des pratiques et des histoires familiales.

Le guide de pratiques partagées (<http://guide-prader-willi.fr/>) coconstruit avec les familles et les professionnels a été réalisé dans cet esprit. Il comporte l'état des connaissances, les « savoirs » mais aussi des « savoir-faire », des expériences pratiques et de nombreux témoignages avec la richesse de leur diversité. Il est consulté (trente accès journaliers en moyenne) téléchargé ou acheté dans sa version imprimée, bien au-delà des familles. Près d'un tiers des commandes viennent des professionnels du secteur médico-social. Il est également très téléchargé par les professionnels de santé.

Le site de PWF (www.prader-willi.fr) avec 6 000 accès mensuels est une source d'informations très complète essayant de couvrir tous les domaines, des aspects médicaux à la vie quotidienne.

Mais produire de la documentation ne suffit pas. On le constate dans le domaine médical avec le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) édité par la Haute Autorité de santé (HAS), peu connu et peu consulté au-delà du cercle des professionnels des centres de compétences. Il faut aussi porter ces connaissances aux personnes accompagnant les enfants et les adultes, les commenter, les confronter aux difficultés de ces acteurs de terrain. PWF intervient ainsi à la demande des ESMS en difficulté accueillant des enfants, des adolescents ou des adultes porteurs du SPW pour des actions de formation. Mises en place en 2007, travaillées avec le centre de référence, ces actions de formation se sont révélées très utiles. Elles s'enrichissent au fil des rencontres, des retours d'expérience des professionnels. Elles suscitent au sein des équipes des débats et des échanges renforçant la cohérence de l'accompagnement, permettant d'identifier les principales difficultés, conduisant dans certains cas à une remise en cause de l'orientation de la personne. Elles contribuent également à une meilleure compréhension mutuelle familles/professionnels.

Mais, encore aujourd'hui, nous n'arrivons pas à sensibiliser l'Éducation nationale. Comment faire entendre en milieu scolaire les

problèmes posés par l'addiction alimentaire par exemple ? Comment faire comprendre que les troubles de comportement sont liés à la frustration, l'anxiété et non à de la perversité ou de la méchanceté. On parle d'inclusion mais l'inclusion ne doit pas être seulement un slogan. L'inclusion, c'est la société qui s'adapte à tous les citoyens dans leur diversité et ce n'est pas faire entrer les personnes étrangères dans un moule qui n'est pas pensé pour eux. L'école devrait montrer l'exemple, ce qui est loin d'être le cas partout.

Encourager la recherche

Les maladies rares ont du mal à attirer les chercheurs et les financements publics étant réduits, les chercheurs se tournent vers les fondations ou les associations.

PWF apporte chaque année depuis sa création un support financier non négligeable aussi bien aux recherches fondamentales qu'aux recherches cliniques. PWF participe également à un certain nombre de projets, en particulier dans le domaine des sciences humaines et sociales.

Nous nous efforçons de fournir à nos adhérents un tableau objectif des travaux de recherche, avec leurs espoirs, mais aussi les difficultés liées à toute recherche. La connaissance des mécanismes génétiques est de plus en plus affinée ; la thérapie génique est pour le moment impensable mais nous rêvons sur la possibilité de « rallumer » un gène muet...

La communication n'est pas facile dans ce domaine, avec la multiplicité des sites, des blogs, des pages Facebook où circulent des informations non validées, donnant de faux espoirs aux familles ou incitant à des automédications ou à des régimes alimentaires qui ne sont pas toujours inoffensifs. C'est un travail collectif à mener en s'appuyant sur l'expertise du centre de référence.

Contribuer à améliorer la qualité de vie des personnes porteuses du SPW

- En mettant en place, avec des partenaires, des séjours de vacances adaptés et des séjours de répit. Les troubles du comportement alimentaire et les troubles du comportement posent problème aux animateurs de ces séjours et PWF organise pour eux des formations adaptées afin de les sensibiliser à ces problèmes.
- En intervenant dans les IME (Instituts médico-éducatif), les ESAT (Établissements et services d'aide par le travail), les foyers d'hébergement et de vie, les FAM (Foyers d'accueil médicalisés) et MAS (Maisons d'accueil spécialisées), pour aider les équipes à accueillir et offrir des bonnes conditions de vie.
- En réfléchissant avec les professionnels des ESMS (Établissements sociaux et médico-sociaux) à la mise en place de solutions innovantes comme des résidences accompagnées par exemple.
- En travaillant avec les professionnels à faire entrer toute la complexité de la vie au quotidien : échanger, coproduire (*Le guide de pratiques partagées* par exemple).

Porter la parole des personnes porteuses du SPW

Au contact quotidien avec leur enfant, les familles sont les mieux placées pour entendre la parole de leur enfant, parole qui a souvent du mal à s'exprimer, paroles et comportements qu'il faut décoder pour en saisir le sens profond. Il est souvent plus facile de voir ce que ne veulent pas nos enfants. C'est le rôle de l'association de capitaliser ces paroles pour faire émerger et formuler les demandes et les attentes de nos enfants.

Quels sont les enjeux majeurs pour les années à venir ?

Mieux accompagner les familles et les personnes tout au long de leur parcours et au-delà du seul parcours de soins

Trop souvent encore, après une annonce du diagnostic maladroite ou parfois brutale et accompagnée de commentaires ou pronostics inacceptables, la famille se retrouve seule. Il lui faut alors construire son parcours, trouver les professionnels compétents, organiser sa vie, et cela au fil des années, petite enfance, adolescence, âge adulte.

Une fiche éditée en 2011 par le centre de référence du SPW à destination des généticiens et des néonatalogues synthétise les recommandations et les principes fondamentaux qui s'appliquent à cette pratique.

L'annonce du diagnostic est un moment crucial pour les familles et se révèle généralement une épreuve pour le médecin lui-même. La manière de communiquer le diagnostic aux parents est déterminante pour l'avenir de l'enfant et de sa famille. « La réalité est la réalité, mais la manière dont elle est présentée détermine la compréhension de la maladie et une part de son vécu¹. »

Il existe ainsi pour la personne chargée de l'annonce « un devoir éthique au-delà du besoin d'informer qui peut être défini en termes de disponibilité et de sensibilité aux divers niveaux de réaction de la personne » (Ljarding, 2002).

La place du généticien est également importante pour faire entendre que la « loterie génétique » est seule responsable du syndrome et que parents et fratrie peuvent être accompagnés dans un projet parental.

Dans le centre de référence, un accompagnement est proposé aux familles qui y sont accueillies après l'annonce du syndrome mais c'est toujours à la famille de faire la synthèse, entre le souhaitable et le possible. Les familles sont encore souvent trop seules, sans soutien psychologique, recherchant à tout prix une autonomie qui se révélera

1. « Recommandations pour l'annonce du diagnostic de mucoviscidose après dépistage néonatal. Vaincre la mucoviscidose », 2003.

impossible aujourd'hui pour leur enfant. Elles ont du mal à accepter le passage par des structures adaptées (ULIS, Unité localisée pour l'inclusion scolaire, IME) bien souvent bénéfiques pour l'évolution de leur enfant.

Associer les familles à l'évolution du secteur médico-social

Le rapport Piveteau (2014) a mis en évidence la nécessité de faire évoluer « l'offre médico-sociale » pour proposer des solutions d'accompagnement individualisées, passant d'une logique de place à une logique de parcours. Mais les associations de familles, non gestionnaires d'ESMS, ne sont pas associées à ces travaux. Elles devraient être consultées lors de l'élaboration de cahiers des charges lors des appels à projets.

Impliquer les associations aux programmes de recherche dans les domaines où elles peuvent apporter leur savoir et leur expérience au quotidien

Il est clair que la réalisation de tous ces objectifs ambitieux ne repose que sur le travail des bénévoles, de plus en plus sollicités tant au niveau national qu'au niveau régional. Il est très difficile de trouver des personnes ayant les disponibilités et les compétences nécessaires.

Et pour ouvrir le débat...

Le diagnostic précoce se généralise. Il bouscule la temporalité, la chronologie habituelle. Dans un contexte de forte charge émotionnelle il est le plus souvent reçu comme l'annonce de ce qui adviendra, indicible, prédiction impossible d'un avenir imprévisible... Il échappe au contrôle de celui qui l'énonce. Car c'est bien l'annonce d'une catastrophe à laquelle il va falloir donner un sens pour aider un être humain à trouver sa place dans la société des humains.

Cette annonce déclenche donc une dynamique complexe qu'il est essentiel de gérer dans le temps, dans un suivi personnalisé, vivant, évolutif. Des associations comme PWF sont très souvent sollicitées

par des familles, les mères le plus souvent (ou les grands-parents), en grand désarroi après l'annonce de ce diagnostic qui en dit trop ou pas assez, qui ne dira jamais ce que l'on souhaiterait entendre. Se retourner vers des familles qui ont vécu ou vivent le même désarroi est alors réconfortant.

Ce ne sont pas tant des conseils que l'association peut apporter dans un premier temps, mais c'est l'espoir de la possibilité d'une vie riche, avec ses hauts et ses bas, ses peines et ses joies comme toute vie. C'est aussi la possibilité de pouvoir être compris tout au long de son parcours sans avoir besoin de s'expliquer ou de se justifier. Mais le discours est difficile à construire, qui doit prendre en compte la grande variabilité du défaut génétique et de son expression mais aussi la diversité des cultures et des histoires familiales.

Ce qui peut être parfaitement entendu, compris et accepté par des parents d'adultes est très souvent inaudible et rejeté par les parents de jeunes enfants... Comment dire ce qui est utile et qui aide aux différents âges de la vie, comment aider à construire ces parcours de vie, vérité d'un moment dans un monde en changement ? Le présent des adultes actuels ne sera pas nécessairement le futur des jeunes enfants.

Dans une époque où les communautés virtuelles à travers les réseaux sociaux ont tendance à envahir l'espace, les associations constituent une communauté réelle de rencontres, d'échanges et de partage. De par l'expérience quotidienne de vie aux côtés de leurs enfants, elles portent une parole et un savoir irremplaçable pour un accompagnement respectant la dignité de la personne. « Intellectuel collectif », elles contribuent à la construction des savoirs prenant en compte toutes les dimensions de la personne dans une vision holistique.

Les associations se sont imposées depuis plusieurs années comme des interlocuteurs et des acteurs essentiels dans les évolutions nécessaires des regards sur la personne handicapée mais aussi des pratiques de l'ensemble des professionnels appelés à accompagner les familles et les personnes. Les associations s'adressent aux professionnels et aux institutions, mais également à leurs adhérents. La parole portée n'est

pas le simple écho des paroles des familles. Un travail d'élaboration doit être fait pour dépasser les souffrances et les révoltes individuelles, jouant ainsi un rôle de médiation entre les familles et les professionnels.

Enfin, comme dit plus haut, le SPW est une maladie génétique non héréditaire sauf dans de très rares cas, mais c'est d'abord une maladie et il est important de le rappeler. Ses manifestations ne se traduisent pas uniquement par des troubles du comportement que l'on pourrait corriger simplement, mais sont pour une part liées à des dysfonctionnements dus à l'origine génétique. La personne porteuse du SPW n'est pas un syndrome, ce qu'il faut aussi régulièrement rappeler.

De plus, plusieurs mécanismes peuvent être à l'origine du SPW, délétion avec des tailles de délétions variables, disomie, translocations. Certains scientifiques parlent maintenant de plusieurs maladies. Il est donc essentiel, sans nier l'importance des facteurs génétiques, de bien insister sur la variabilité de leur expression et sur l'importance de l'environnement dans le développement de la personne. Tout le futur n'est heureusement pas écrit dans le code génétique.

L'origine génétique de la maladie soulève également le problème du diagnostic anténatal, envisageable aujourd'hui au vu de signes d'appels tardifs à l'échographie. Il n'est pas du rôle de l'association de prendre parti dans ce débat mais nous pouvons être sollicités par des familles qui se posent la question d'une IMG. Il est très difficile de dire une parole juste et éthiquement responsable.

Notre histoire avec Séverine nous a fait entrer de fait dans une catégorie particulière de parents : nous sommes brusquement devenus parents d'une enfant handicapée. Mais il y a un avenir possible et il faut y croire soi-même. Nous sommes aujourd'hui parents d'une adulte qui a le droit d'être dans la vraie vie et de revendiquer qu'elle est adulte.

Tous ces adultes « cabossés du génome » doivent être sujets de leur destin et non considérés comme des objets, irresponsables, « incapables ». Encore aujourd'hui, pense-t-on réellement que l'enfant handicapé n'est pas une « personne moins » ? Le regarde-t-on comme une personne à part entière ? En tant qu'association de parents et d'enfants

porteurs d'une maladie génétique rare, c'est cette revendication, cette parole que nous portons pour le droit à une vie digne parmi les autres. Et cet objectif, nous devons y travailler ensemble.

Séverine nous a quittés dans son sommeil le 5 décembre 2017.

Bibliographie

- CALLON, M. 2001. « La place des associations de malades, historique et perspectives », *Compte rendu du Forum national de l'Alliance Maladies Rares*.
- CYRULNIK, B. 2001. *Les vilains petits canards*, Paris, Odile Jacob.
- FREUD, S. 1988. *L'inquiétante étrangeté et autres essais*, Paris, Gallimard.
- LJARDING, T.W. 2002. *L'annonce du handicap. Aspects éthiques*, Institut de médecine légale, centre médical universitaire, Genève.
- PIVETEAU, D. 2014. « Zéro sans solution », rapport.
- TAUBER, M. ; THUILLEAUX, D. ; BIETH, E. 2015. « Le syndrome de Prader-Willi », *Médecine/Sciences*.