

L'IMPORTANCE DU PARTENARIAT PATIENT

LE CONTEXTE DES MALADIES RARES

ANNIE-DANIELLE GRENIER ET ANNE BHÉREUR

« Quand vous entendez des bruits de sabots, pensez aux chevaux, pas aux zèbres. » Ce vieil adage est encore utilisé en médecine pour rappeler aux étudiants de ne pas voir des maladies rares partout. Il est vrai que les chevaux sont plus nombreux et qu'il faut d'abord envisager des conditions courantes, mais les zèbres (c.-à-d. les personnes atteintes de maladies rares) existent bel et bien !

LES ZÈBRES

On peut penser qu'il est exceptionnel de voir une personne atteinte d'une maladie rare en clinique. Pourtant, au moins 1 personne sur 17 en est atteinte ou porteuse (de 6 à 8 %).

Comme plus de 7000 maladies rares sont reconnues à ce jour, il est impossible pour quiconque de toutes les connaître.

De plus, ce sont souvent des conditions chroniques complexes (CCC), c'est-à-dire multisystémiques et accompagnées de plusieurs problèmes de santé associés. Il arrive même qu'une personne soit atteinte de plusieurs maladies rares.

UN CADRE CONCEPTUEL

Le terme « conditions » est défini ici comme un diagnostic, un groupe de signes et symptômes, un problème ou un état clinique. Il est utilisé au sens plus large et plus inclusif que le concept traditionnel de « maladie ». Dans les conditions chroniques complexes, différentes conditions sont associées par des liens cliniquement pertinents, sans nécessairement que ces liens soient hiérarchiques, et les chevauchements de symptômes sont fréquents. La représentation proposée peut permettre de mieux cerner et comprendre le tableau clinique, et d'aborder la complexité un engrenage à la fois (figure 1).

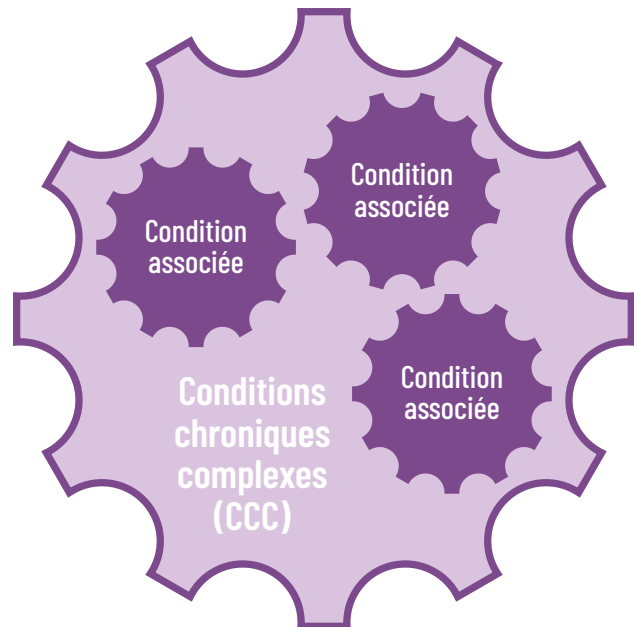
Annie-Danielle : *Habitée à gérer la douleur et de nombreux symptômes, j'ai enduré des coliques biliaires sans les reconnaître. C'est par hasard que des cholélithias ont été découvertes, expliquant ces épisodes récurrents. On ne m'a pas crue, car le tableau clinique ne collait pas complètement à ce qui est attendu... Impossible que j'aie enduré ça pendant un an !*

La cholécystectomie n'a donc pas été priorisée, et ce, même si l'insuffisance surrénalienne me mettait à risque de complications à chaque épisode et que le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile augmente mon risque de rupture d'organe interne.

Pourtant, après la chirurgie, la pathologie a confirmé une cholécystite chronique, et plusieurs symptômes se sont résolus.

UN CADRE CONCEPTUEL

FIGURE 1



Vous pouvez trouver une schématisation plus complète au lien suivant : <https://maviedezebre.com/cadre-conceptuel>

Figure des auteures.

M^{me} Annie-Danielle Grenier est patiente partenaire. Atteinte de plusieurs maladies rares, elle fait de la sensibilisation depuis 2013 et s'implique en formation, en recherche et en gouvernance depuis 2019. La D^{re} Anne Bhéreur est médecin de famille, professeure adjointe de clinique à la Faculté de médecine de l'Université de Montréal et chercheuse. Atteinte de COVID longue, elle est absente de la pratique clinique depuis décembre 2020.

L'ORNITHORYNQUE

FIGURE 2



Illustration : AnitaPol/Canva.com

L'ORNITHORYNQUE

Les conditions chroniques complexes se manifestent souvent par de nombreux symptômes d'allure disparate qui, pris isolément, sont fréquents et non spécifiques.

Si l'on s'attarde à une seule caractéristique à la fois (p.ex., bec de canard, queue de castor, pattes de loutre, éperons venimeux, ponte d'œufs), il sera impossible de voir la cohérence de l'ensemble et, par conséquent, d'identifier l'ornithorynque² (figure 2).

De la même façon, en présence de (trop) nombreux symptômes « ordinaires » et en apparence non reliés, il est facile de penser que cela ne se peut pas, surtout quand l'investigation ne fournit pas de réponse³.

Si en plus, on oublie les zèbres, on court le risque de prendre une voie familière et d'attribuer à tort le problème à une cause psychologique, comme l'anxiété, en croyant que c'est la seule explication.

Annie-Danielle : *Il m'est arrivé de marcher sur une cheville avec ligaments déchirés (et d'empirer le problème) en me disant : « Peut-être que je m'écoute trop... ». Après des années à se faire dire « c'est dans ta tête, » on finit par douter de soi, même avec une blessure bien documentée.*

Lorsque les symptômes ou les préoccupations sont banalisés, invalidés ou rejetés, ce qui amène une personne à douter de son ressenti et de son jugement, on peut parler de détournement cognitif en contexte médical (*medical gaslighting*)⁴.

Il ne faut pas négliger les conséquences d'invalider l'expérience et les connaissances des personnes atteintes, même si l'intention est bienveillante (p.ex. : pour rassurer).

Il est normal de ne pas avoir toutes les réponses, et de nombreuses personnes atteintes pourraient vous dire que la confiance vient de la transparence et non pas de la prétention de tout savoir. S'ajoutant à la complémentarité des savoirs, l'humilité, la curiosité et l'ouverture sont essentielles au travail en partenariat⁵.

Anne : *Je suis atterrée de constater la fréquence des situations où les personnes atteintes de CCC voient leurs symptômes réduits à des enjeux de santé mentale. Pas surprenant qu'il soit alors difficile d'établir une relation de confiance... Chat échaudé craint l'eau froide !*

LE PARTENARIAT POUR GÉRER LA VIE AVEC UNE MALADIE RARE

Le partenariat dans les soins fait partie des stratégies contribuant à une bonne relation thérapeutique.

En première ligne, il est particulièrement essentiel dans le contexte des maladies rares et des conditions chroniques complexes, puisque les cliniciens sont généralement peu familiers avec celles-ci.

Le partenariat a sa place à chaque étape de la démarche clinique, de l'histoire au diagnostic, en passant par l'investigation. Il permet de déceler ensemble les éléments et les indices qui vont permettre de reconnaître un ornithorynque.

Lorsqu'une relation de partenariat et de confiance est établie, les connaissances peuvent être partagées et mises en contexte avec l'expérience médicale des cliniciens pour mieux comprendre comment elles s'inscrivent dans le tableau clinique.

Le partenariat demeure aussi central dans le choix éclairé des interventions, puisque l'absence de traitement spécifique pour les maladies rares est particulièrement fréquente.

S'ils sont mal informés, les patients ne peuvent pas prendre leur santé en main de façon optimale. Les personnes atteintes de maladies rares n'ont généralement pas le choix de devenir expertes de leurs conditions. Peu importe leur niveau de littératie en santé, le partenariat peut aussi contribuer à établir un langage commun, d'autant plus important si on considère l'accès à une grande variété de sources d'informations.

En présence d'une telle complexité, gérer sa santé nécessite de jongler avec de nombreux rendez-vous, de s'assurer que les suivis soient faits, de s'adapter au quotidien, etc. Malheureusement, la réalité actuelle oblige souvent la personne atteinte à être son propre gestionnaire de cas.

Le partenariat dans les soins contribue à l'autonomie des patients et peut donc aussi soutenir le tandem médecin-

patient dans la gestion de la vie avec une condition chronique complexe.

Annie-Danielle : *J'ai déjà eu jusqu'à cinq rendez-vous médicaux par semaine... On parle de plus de 150 dans l'année !*

C'est non seulement difficile à coordonner, mais ça prend beaucoup d'énergie et de temps de déplacement et d'attente : une moyenne de 20 heures par semaine. Pas pour rien que les patients disent qu'une maladie chronique, c'est aussi prenant qu'un emploi ! Et tout ça a un impact sur le temps et l'énergie disponibles pour le travail et les autres activités.

LE PARTENARIAT, UN INVESTISSEMENT

Dans le contexte de la surcharge de travail et du rythme effréné du quotidien en première ligne, la complexité est souvent perçue comme un fardeau supplémentaire. Toutefois, savoir reconnaître cette complexité et les incertitudes qui l'accompagnent peut permettre de prendre les conditions (engrenages) une à la fois et de prioriser celles pour lesquelles des interventions peuvent améliorer la qualité de vie dans l'attente de réponses.

Parmi les bienfaits du temps investi dans la collaboration et le partenariat se trouvent une gestion des soins plus efficace et une plus grande satisfaction mutuelle.

Annie-Danielle : *Les meilleurs soins que j'ai eus, où les choses se sont bien passées et où je me sentais en confiance, ont toujours été le résultat d'une collaboration où le médecin me faisait confiance, respectait mes connaissances et où je sentais que je faisais partie de l'équipe traitante. ■*

BIBLIOGRAPHIE

1. Ministère de la Santé et des Services sociaux. *Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027*. Québec : le Ministère ; 2023. 55 pages.
2. Bhéreur A. #ComplexityIsTheNewBlack ; 2025 (vidéo en ligne). Site internet : https://youtu.be/Z4JZ4mBaiVk?si=5RzuYC_yk5lZYu2b. (Consulté le 2 novembre 2025).
3. Quintal A, Hotte É, Grenier AD et coll. Morally problematic situations encountered by adults living with rare diseases. *AJOB Empir Bioeth* 2024 ; 15 (3) : 192-205. DOI : 10.1080/23294515.2023.2274587.
4. Trachman SB. Patients with unexplained symptoms and medical gaslighting. *Psychology Today* ; 2023 (en ligne). Site internet : <https://bit.ly/unexplained-symptoms-medical-gaslighting>. (Consulté le 2 novembre 2025).
5. Côté CI. A critical and systematic literature review of epistemic justice applied to healthcare: recommendations for a patient partnership approach. *Med Health Care and Philos* 2024 ; 27 : 455-477. DOI : 10.1007/s11019-024-10210-1.

Thèmes de FORMATION CONTINUE des prochains numéros

2026
AVRIL LA DOUANCE

MAI LA SANTÉ ET LE MIEUX-ÊTRE DES MÉDECINS

JUIN LES ZONES GRISES DU TROUBLE NEUROCOGNITIF

JUILLET L'ALIMENTATION DU NOURRISSON ET LES ALLERGIES ALIMENTAIRES EN BAS ÂGE

AOÛT ÉVEIL ET SOMMEIL EN ÉQUILIBRE

SEPTEMBRE QUAND LA MÉNOPAUSE VOUS DONNE DES CHALEURS

OCTOBRE LE TROUBLE DE LA PERSONNALITÉ LIMITE : DES DÉFIS CLINIQUES SURMONTABLES

NOVEMBRE LES PROBLÈMES OCULAIRES EN PREMIÈRE LIGNE : POUR Y VOIR PLUS CLAIR

*Félicitations aux **2780 médecins** qui ont obtenu trois heures d'activité de DPC (type A) en répondant au post-test d'août 2025 !*

