



Nora Irzik, 2000 | Le Mouret, FR

Collège Sainte-Croix

Enseignante: Pascale Spicher

Appréciation de l'experte

Dr. Désirée Koenig

Dans son travail, Nora Irzik présente la maladie peu connue qu'est l'ostéochondrome multiple héréditaire. Elle entremêle des explications théoriques avec son récit personnel, tout en gardant une grande objectivité. Grâce à un questionnaire en ligne, elle a récolté les témoignages de nombreuses personnes souffrant de la maladie. A travers leurs expériences et les siennes, elle pose un regard critique sur le concept de normalité et explore des pistes de l'acceptation de soi. Dans ce travail, elle a démontré sa grande soif de connaissance et sa volonté de vaincre la stigmatisation.

Mention: très bien**Prix spécial Life Sciences Switzerland****Participation au LS2 Annual Meeting 2020****Les conséquences de l'ostéochondrome multiple héréditaire, étude de cas**

Sur 50'000 personnes en occident, une est touchée par une maladie peu connue appelée ostéochondrome multiple héréditaire ou maladie des exostoses multiples. Avec ce travail, j'ai souhaité lui donner la visibilité qui lui manque et ainsi porter à la connaissance du plus grand nombre sa description ainsi que les conséquences physiques et psychosociales qui en découlent. La pathologie est caractérisée par la croissance en nombre de tumeurs osseuses bénignes latentes, appelées exostoses ou ostéochondromes. Ce trouble squelettique induit des déformations osseuses et autres complications que seule la chirurgie est à même de soulager. Quant aux états émotionnels, chaque patient, chacun de nous n'a pas d'autre solution que de les expérimenter pour surmonter les épreuves endurées, jusqu'à l'acceptation. Cela s'appelle la résilience.

Problématique

La croissance des tumeurs évolue en parallèle à celle de la personne malade. Cette dernière sera tôt ou tard confrontée à des souffrances tant physiques que psychologiques. Au déficit fonctionnel s'ajouteront des questions existentielles. Dès lors, les concepts éthiques de normalité et d'anormalité, les notions de rejet et d'acceptation ainsi que les relations fondamentales entre le patient et le corps médical tissent la problématique de ce travail.

Méthodologie

Cette approche scientifique s'appuie sur la littérature et les revues médicales tirées des archives de PubMed, Google scholar mais également de celles des bibliothèques nationales. Elle est enrichie d'interviews du corps médical et, par l'intermédiaire de l'association MHE and me et sa dérivée the Bumpy Bone Club, de témoignages de personnes atteintes par la pathologie venant pour 50% des USA, 25% d'Australie, 13% de Belgique et 12% du Danemark. Elle s'articule également autour de la perception de ce qui m'habite depuis ma naissance et qui vient d'une manière contextuelle s'y ajouter.

Résultats

Ce trouble squelettique autosomique dominant rare est caractérisé par le développement de nombreuses exostoses de tailles variables. La mutation des gènes, principalement EXT1 et EXT2, suppresseurs de tumeurs en est la cause. On parle de déficit fonctionnel en présence, par exemple, de déformations osseuses, de pertes de mobilité et de douleurs souvent mixtes. L'évolution la plus grave étant la dégénérescence maligne estimée à 1%. Le suivi médical est primordial et a un impact sur l'existence du patient qui devra aussi réussir à investir ce corps définitivement malade. Confronté aux notions de rejet et d'acceptation auxquels est inéluctablement liée la question du «pourquoi moi?», il lui faudra s'armer d'autodétermination afin de s'accepter comme il est et en sortir plus fort. Dans le sondage réalisé, 57% des personnes interrogées s'acceptent et se

sentent plus fortes. Par contre, 29% ne s'épanouissent pas dans leur vie en raison des souffrances endurées par la maladie. Les avis sont mitigés pour 14% des sondés. Paradoxalement, la totalité des interviewés penserait ne pas être la même personne sans la maladie. Mais 60% d'entre eux précisent que cette pathologie ne les définit pas et espèrent marquer les gens autrement.

Discussion

Les témoignages recueillis corroborent les hypothèses du lien qu'il y a entre l'acceptation et le ressenti de la maladie. Plus la personne souffre, plus l'acceptation est difficile. Ensuite, le regard des autres a une influence sur l'acceptation de soi et inversement. Cependant, ce sondage a ses limites puisque seules les personnes ayant adhéré aux associations, parce qu'elles souffraient ou souhaitaient un soutien, ont pu être contactées. Nous ne connaissons ainsi pas les réflexions ni le ressenti des patients «isolés».

Conclusions

Tout au long de ce travail, j'ai développé les conséquences de cette pathologie, caractérisée par des excroissances visibles, sur les relations sociales. Cependant, tous les témoignages, y compris mon expérience, concordent sur le fait que ces conséquences, perçues d'abord négativement, fondent une nouvelle conscience de ce qu'est la vie. Le comportement du corps médical à mon égard m'a aidée à trouver les clés pour mon épanouissement personnel et m'a permis de définir mon propre concept de ma normalité, à être en paix avec moi-même et finalement à m'accepter. Arrivée au terme de cet exposé, j'en mesure tout l'effet cathartique qui m'a permis d'extérioriser mon vécu tout en essayant de garder le maximum d'objectivité.