



**HAL**  
open science

# Vivre l'albinisme avec son proche entourage : une étude pilote sur l'ajustement dyadique à la maladie

Hugo Fournier

## ► To cite this version:

Hugo Fournier. Vivre l'albinisme avec son proche entourage : une étude pilote sur l'ajustement dyadique à la maladie. Psychologie. Université de Bordeaux, 2024. Français. NNT : 2024BORD0161 . tel-04815055

**HAL Id: tel-04815055**

**<https://theses.hal.science/tel-04815055v1>**

Submitted on 2 Dec 2024

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

THÈSE PRÉSENTÉE  
POUR OBTENIR LE GRADE DE  
**DOCTEUR DE**  
**L'UNIVERSITÉ DE BORDEAUX**

ÉCOLE DOCTORALE SOCIÉTÉS, POLITIQUE, SANTÉ PUBLIQUE (ED SP2)

PSYCHOLOGIE

Par Hugo FOURNIER

**VIVRE L'ALBINISME AVEC SON PROCHE ENTOURAGE :**  
**UNE ETUDE PILOTE SUR L'AJUSTEMENT DYADIQUE A LA MALADIE**

Sous la direction du Professeur Bruno QUINTARD

Soutenue le 17 septembre 2024

Membres du jury :

Pr. Emilie BOUJUT, Université Paris Cité	Rapporteure
Dr. Kristopher LAMORE, MCF-HDR, Université de Lille	Rapporteur
Pr. Bruno QUINTARD, Université de Bordeaux	Directeur de thèse
Pr. Hélène SAUZÉON, Université de Bordeaux	Examinatrice

Membre invité :

Pr. Benoît ARVEILER, Université de Bordeaux	Invité
---	--------

## REMERCIEMENTS

---

Mes premiers remerciements s'adressent au Professeur Bruno Quintard, qui m'a fait confiance il y a 5 ans pour réaliser ce projet si ambitieux. Fraîchement diplômé de mon Master à ce moment-là, je ne me sentais absolument pas capable ni compétent pour me lancer dans la recherche. Aujourd'hui, je réalise le chemin parcouru, et c'est grâce à ton accompagnement que cela a été possible. Je te remercie pour ta disponibilité, ta réassurance et ton sens de l'humour, qui m'a toujours aidé à dédramatiser. Au vu des contraintes que nous avons eues tout au long du projet, on peut dire que nous avons su bien nous ajuster dyadiquement. Merci encore Bruno, je ne pouvais pas espérer mieux comme encadrement.

J'adresse mes sincères remerciements aux membres de mon jury, Emilie Boujut, Kristopher Lamore, Hélène Sauzéon et Benoit Arveiler qui me font l'honneur de lire et commenter ce travail avec leur expertise si précieuse. Hélène, merci pour tes conseils et ton soutien tout au long de cette thèse. Merci également à Benoit, qui a apporté son soutien et son expertise au sein du comité de pilotage. Je n'oublierai pas non plus ton accueil chaleureux lors de ma venue à la 3e Journée Francophone de l'Albinisme.

J'en profite pour remercier tous les autres membres du COPIL d'ALBIPSY. Professeur Smail Hadj-Rabia, Nicolas Andreu, Docteure Fanny Morice Picard, Béatrice Jouanne et Antoine Gliksohn.

Fanny, merci pour tes précieux conseils et ton éclairage à chaque étape de la thèse, à chaque étude publiée, pour lesquelles tu as très gentiment accepté de nous faire part de ton expertise.

Je tenais également à remercier Béatrice et Antoine, pour leur confiance et leur engagement dans le projet. En diffusant massivement le projet dans tout Genespoir, vous nous avez grandement aidés à rendre cette recherche possible. Donc vraiment merci, votre rôle a été plus qu'essentiel.

Un merci spécial à Smail pour s'être joint au projet en cours de route, et pour ses retours extrêmement pertinents compte tenu de sa connaissance approfondie du domaine, tant sur le plan médical que psychosocial.

Par ailleurs, il me tenait à cœur de remercier l'ensemble des participant·e·s qui ont rendu ce projet possible grâce à leurs réponses. Merci aux conjoint·e·s, aux parents, aux enfants, aux frères et aux sœurs ainsi qu'aux ami·e·s qui ont pris et donné de leur temps pour répondre aux entretiens et aux questionnaires : sans vous, rien de tout cela n'aurait pu exister ! Merci aussi pour l'accueil chaleureux que j'ai reçu de l'association Genespoir lors de leurs journées annuelles. Votre convivialité m'a fait me sentir comme chez moi et ces deux journées ont été un véritable vent de fraîcheur au milieu de tout ce travail.

Un immense merci à mes compagnons de route, mes fidèles compères, Marie et William. On peut dire qu'on a parcouru du chemin et qu'on a tenu la distance. Je vous adore et j'espère qu'on pourra bientôt trinquer ensemble à la réussite de nos thèses.

William, merci pour les convoit', pour les dimanches pétanque et les interventions improvisées, j'ai eu la chance d'avoir un grand thérapeute à mes côtés pendant ces 5 ans de doctorat et j'espère encore pendant quelques années.

Marie, on se suit depuis le Master déjà et j'ai l'impression que c'était hier. Dès le départ, tu as vraiment été un modèle pour moi : le genre de clinicienne et de chercheuse inspirante qui fait de l'or, même dans la mort. Tu as été là quand le travail m'accablait trop, tu m'as aidé à relever la tête quand je l'avais dans le guidon, tu m'as redonné confiance plus que quiconque lorsque le chemin était pavé de doutes. Merci Marie, tu as été un vrai phare dans la nuit.

J'en profite pour remercier toute la team santé : Amélie, Constance, Emi, Léa, Louis, Maria, Maxime, Natalija, Nicolas et Wilfried ! Vous êtes vraiment des collègues géniaux·ales, de talentueux·se·s psychologues, et c'est un bonheur et une fierté pour moi d'être entouré de gens comme vous.

Spécial *big up* à Nicolas Calagni, mon mentor de recherche, celui qui m'a initié à l'art des analyses qualitatives. On a vécu quelques belles galères ensemble ! J'espère que tu gardes quand même de bons souvenirs des projets sur lesquels on a travaillé !

J'en profite également pour remercier toute l'équipe de formation de systémie d'Abzac, pour ces 4 dernières années. Ce que nous avons co-construit ensemble est d'une richesse folle et vous m'avez apporté énormément autant sur le plan professionnel que personnel. Donc un grand merci à Clarisse, Virginie, Anne-So, Carole, Eloïse, Christine, Nelly et également à nos deux formateur·rice·s exceptionnel·le·s, Corinne et Cédric, qui ont tout donné pour qu'un tel groupe soit possible.

Ces 5 années, c'est aussi mon arrivée au LabPsy au beau milieu de ma thèse. J'y ai rencontré des collègues impressionnant·e·s de par leur talent, mais surtout des ami·e·s formidables.

Jéré, tu le sais déjà mais, dès le départ, tu es celui qui m'a fait me sentir comme à la maison ici. T'es le J, mais t'es surtout le S. Bref, t'es mon *bro* et tu le resteras. T'es irremplaçable mon reuf et même si, d'ici peu, on est loin des yeux, tu es à jamais dans mon cœur.

Aurélien, j'ai déjà eu des coups de foudre mais, alors toi, ça a été un vrai coup de tonnerre ! Une crème comme toi, y en a pas deux. Je suis tellement heureux que tu aies été là, surtout sur cette fin de thèse chargée ! Promis, bientôt, on fait de la musique ensemble jusqu'au bout de la nuit.

Caroline, on se suit de loin depuis la Licence, mais c'est au doctorat qu'on a tissé des liens bien plus forts. On a bien fait parce que t'es vraiment une pépite Caro ! mentor de labo, chercheuse prolifique, sportive investie et amie précieuse, t'as plus de casquettes qu'un coach de baseball et toutes te vont si bien. Merci pour tout ce que tu m'as apporté au sein de ce labo et en dehors.

Nicolas, je t'ai connu comme prof, comme collègue, puis aujourd'hui comme ami. J'adore voir nos conversations s'enfoncer toujours plus dans des terriers de lapins interminables. De Caligula à X-men, il y aura toujours un sujet sur lequel tergiverser ! Merci également pour ce que tu m'as apporté pendant cette thèse, ton aide et ton soutien m'ont permis de finir tout ça avec beaucoup plus de sérénité. T'es le best !

Adèle, j'ai adoré procrastiner toutes ces heures en ta compagnie. Entre les parties de Yams et les expressions du terroir Grenoblois, franchement, on a vraiment bien rigolé ! Merci d'avoir ramené ta joie à 50cm de moi, on n'aura pas été les plus efficaces, mais ça valait le coup ! Ah et au fait, t'aurais pas remarqué un truc bizarre sur ton bureau ?

J'aimerais pouvoir continuer à adresser mes remerciements à tout le monde individuellement mais ça risquerait de faire long. Alors *big up* à vous toutes et tous la team : Clément, Camille et Camille, Simon et Simon, Meryl, Hélène, Vincent, Jordan, Alice, Sandra, Yoann, Mathilde, Valentine, Sarah, Alejandro, Alizée, Lisa, Emeline, Emma, Kevin-Marc et Wad... Weshda... euh Widad (pardon). J'ai passé d'incroyables moments avec vous, que ce soit nos parties de Tarot endiablées, les verres du vendredi au BT, ou les soirées carbos chez Jéré, j'ai vraiment de la chance d'avoir atterri dans votre monde.

J'aimerais également adresser le plus grand des mercis à ma deuxième famille, la Lubie. Depuis 6 ans vous avez été mon refuge, mon exutoire. Vous n'imaginez pas à quel point ce qu'on fait ensemble est important pour moi. J'attends chaque mercredi avec impatience depuis que j'ai commencé cette folle aventure, et même dans les périodes les plus chargées, impossible pour moi de m'éloigner de vous ! J'ai toujours pensé que j'aimais l'impro, mais en réalité, je crois que ce que j'aime vraiment, c'est faire de l'impro avec vous.

Je remercie aussi mes *bros* de Nontron, mes *Small Town Dreamers*, Romain et Clément. Même si vous étiez loin, chaque retour en Dordogne était comme si on s'était quittés la veille. Quand je vois, depuis 5 ans, comment nos 3 vies ont changé, je me dis qu'on a fait quand même un sacré bout de chemin ensemble. Je vous aime les gars et merci d'avoir fait vivre la musique en moi comme jamais avant je ne l'avais vécu.

Chloë, je ne saurais pas comment te remercier d'avoir été là pour moi depuis le début, le tout début. Cette thèse a pris une place dans ma vie que peu auraient pu supporter. Malgré le stress, l'indisponibilité, et les oublis incessants, tu m'as toujours soutenu, encouragé et convaincu que, oui, tout finirait par s'arranger. Je me rappelle encore quand j'apprenais à faire passer des WPPSI dans ton petit appartement de *Giner de Los Rios*... cette époque paraît si proche et si lointaine à la fois. Aujourd'hui, ce travail touche à sa fin et on va pouvoir souffler un peu : penser à nous, profiter de nous, et concrétiser les projets qu'on avait en tête jusque-là. Je t'aime chouchou, merci pour tout ce que tu es et tout ce que tu me donnes.

Je conclurai en adressant mes derniers remerciements à ma famille.

A mes grands-parents, que je n'allais plus voir aussi souvent... vous m'avez manqué et je regrette ne pas avoir pu profiter de Pépé encore un peu plus. Maintenant, je vais pouvoir revenir au Mas de la Roche un peu plus souvent pour venir te voir Mémé.

A mes cousines Laura et Marie, pour avoir été mes piliers quand mes parents se sont séparés. Vous n'êtes peut-être pas mes sœurs mais c'est tout comme. Je vous admire toutes les deux autant que je vous adore. Merci les cous'.

A mon père, Jim, qui m'a donné toutes les cartes pour m'accomplir dans ce long travail de thèse, mais aussi dans la vie. Papa, tu t'es tellement donné, même pendant les moments les plus durs, pour faire en sorte que tout aille bien dans notre petite famille. Tu es un exemple d'engagement et de travail et j'ai hérité volontiers de ces valeurs qui sont chères à ton cœur. Merci d'avoir toujours tout fait pour que, aujourd'hui, je puisse faire tout ce qui me plaît.

A ma mère, Sophie, qui est je pense la personne la plus forte et la plus téméraire que je connaisse. Maman, tu as été là à chacun de mes craquages pendant ces 10 années d'études et encore bien avant. Tu es LA personne qui sait me rassurer, qui a su trouver les mots quand je voulais tout lâcher et, pour ça, 1000 mercis ne suffisent pas. Cette thèse, je te la dédie sans hésiter car elle n'aurait pas pu être possible sans ta présence à mes côtés.

A mon frère, Mathias, qui depuis petit a été et reste encore mon modèle. Aujourd'hui je réalise vraiment le rôle que tu as joué depuis que je suis tout petit. L'hyperactif angoissé que j'étais a su en arriver jusque-là parce qu'il a eu un grand frère qui a aussi un peu joué le rôle de maman et de papa. Encore aujourd'hui, quand le doute me prend, je me surprends à me dire "comment ferait" ou "qu'en penserait Mathias", et les choses s'éclaircissent alors. Alors un dernier grand merci à mon vrai frère, que j'aime inconditionnellement.

Maintenant que je finis d'écrire ces remerciements, je me rends compte de la chance que j'ai d'être aussi bien entouré. Ça n'était certes pas facile, mais grâce à vous toutes et tous, c'était quand même beaucoup moins dur. Merci à vous.

**Titre :** Vivre l'Albinisme avec les autres : une étude pilote sur l'ajustement dyadique à la maladie chez les personnes ayant un albinisme et leur proche entourage

**Résumé :**

L'albinisme désigne un ensemble de maladies génétiques rares caractérisées principalement par une déficience visuelle (DV) et un phénotype d'hypopigmentation variable. Par convention, on estime que, dans le monde, une personne sur 17,000 est touchée par une forme d'albinisme, même si l'on sait aujourd'hui que ce chiffre tend à beaucoup varier d'une région à l'autre. L'albinisme a été le sujet d'un grand nombre d'études en médecine et en génétique, révélant encore aujourd'hui l'émergence de nouvelles formes génotypiques et élargissant ainsi le spectre de cette affection rare. Si les Sciences Humaines et Sociales ont également exploré la problématique de l'albinisme, c'est principalement sur le continent africain que les recherches ont été conduites, car les personnes concernées sont souvent victimes de discriminations violentes alimentées par de nombreuses croyances et superstitions. En Europe, et particulièrement en France, les implications psychosociales de l'albinisme ont été peu étudiées, rendant presque invisible ce handicap sensoriel aux yeux de la société. Néanmoins, en parallèle, depuis quelques années, les chercheurs en psychologie reconnaissent de plus en plus l'importance d'examiner comment les personnes ayant un handicap ou une maladie chronique et leurs proches s'adaptent ensemble et font face aux situations.

C'est dans ce contexte que le projet ALBIPSY, financé par la Fondation des Maladies Rares, a été construit en vue de répondre à deux objectifs exploratoires et transversaux principaux : examiner l'expérience vécue par les personnes ayant un albinisme et leur entourage proche ; déterminer dans quelle mesure l'ajustement dyadique avec un proche significatif contribue au maintien d'une bonne qualité de vie pour chacun des deux partenaires.

Cette recherche doctorale s'articule autour de trois articles : une revue systématique de la littérature sur les implications psychosociales des maladies génétiques rares affectant la peau ; une étude qualitative fondée sur l'analyse de contenu d'entretiens menés auprès de neuf dyades de personnes adultes avec un albinisme et d'un de leurs parents ; une étude quantitative corrélationnelle couvrant l'ensemble des dyades (N=38).

Au niveau qualitatif, quatre thèmes principaux ont émergé : la perception de l'albinisme par les personnes concernées et par la société (e.g., l'albinisme n'est pas toujours perçu comme une maladie), les difficultés rencontrées par les personnes avec un albinisme (e.g., la stigmatisation et la discrimination durant l'enfance), les ressources et facilitateurs pour faire face (e.g., les

structures d'accompagnement pour le handicap), ainsi que le rôle crucial de la relation parent-enfant (e.g., la transmission de *leitmotifs* parentaux). En outre, il apparaît que les multiples capacités d'adaptation développées par les personnes touchées semblent aller de pair avec un lourd fardeau associé à l'albinisme, vraisemblablement dû au fait que ces personnes puisent essentiellement dans leurs ressources personnelles et internes pour pallier leurs difficultés.

De façon quelque peu surprenante, les résultats quantitatifs suggèrent qu'un *coping* commun accru pourrait être associé à une plus grande anxiété chez les personnes ayant un albinisme. Pour expliquer ce résultat, plusieurs hypothèses ont été formulées, relatives à la transmission des valeurs parentales, des attitudes et normes validistes, ainsi qu'à la perception que les deux partenaires de la dyade ont de l'albinisme : à quel point est-il ou non considéré comme une maladie ?

Ce travail de thèse est parmi les premiers à dresser une carte du vécu de l'albinisme en France, par le biais d'un recueil de données, certes exhaustif, mais contraint par la taille de notre échantillon. Ces divers résultats soulignent combien il est important d'adopter une approche globale et multidisciplinaire pour s'assurer que les personnes avec un albinisme et leur famille reçoivent un soutien adapté à leurs besoins.

**Mots clés :** Albinisme ; maladies rares ; *coping* dyadique ; ajustement au handicap ; malvoyance ; qualité de vie ; déterminants biopsychosociaux ; approche systémique ; recherche mixte

---

**Title:** Living with Albinism Together: A Pilot Study on Dyadic Adjustment to the Condition in People with Albinism and Their Close Relatives

**Abstract:**

Albinism refers to a group of rare genetic disorders primarily characterized by visual impairment (VI) and a variable hypopigmentation phenotype. Conventionally, it is estimated that one in 17,000 individuals worldwide is affected by some form of albinism, although this figure varies significantly across regions. Albinism has been extensively studied in medicine and genetics, with ongoing discoveries of new genotypic forms expanding the spectrum of this rare condition. While the social sciences have also explored the issue of albinism, research has predominantly been conducted in Africa, where affected people often face violent discrimination fueled by various beliefs and superstitions. In Europe, and particularly in France, the psychosocial implications of albinism have been scarcely studied, rendering this sensory impairment almost invisible to society. However, in recent years, psychologists have increasingly recognized the importance of examining how individuals with disabilities or chronic illnesses and their significant others adapt together and cope with their circumstances.

In this context, the ALBIPSY project, funded by the Fondation des Maladies Rares, was designed to address two main exploratory and cross-sectional objectives: to examine the lived experiences of individuals with albinism and their close relatives, and to determine the extent to which dyadic adjustment with a significant other contributes to maintaining a good quality of life for both partners.

This doctoral research is structured around three articles: a systematic review of the literature on the psychosocial implications of rare genetic skin diseases; a qualitative study based on content analysis of interviews conducted with nine dyads consisting of adults with albinism and one of their parents; and a quantitative correlational study encompassing data from 38 dyads.

Qualitative findings revealed four main themes: the perception of albinism by affected people and society (e.g., albinism is not always perceived as a disease), the challenges faced by people with albinism (e.g., stigma and discrimination during childhood), the resources and facilitators for coping (e.g., support structures for disabilities), and the crucial role of the parent-child relationship (e.g., transmission of parental leitmotifs). Moreover, it appears that the numerous adaptive capacities developed by affected individuals are accompanied by a significant burden associated with albinism, likely due to their reliance on personal and internal resources to overcome their difficulties.

Somewhat unexpectedly, the quantitative results suggest that increased common coping might be associated with greater anxiety in individuals with albinism. To explain this finding, several hypotheses were proposed regarding the transmission of parental values, attitudes and ableist norms, as well as the perception both partners in the dyad have of albinism: to what extent is it perceived as a disease?

This thesis represents one of the first comprehensive accounts of the lived experience of albinism in France, based on extensive data collection, albeit constrained by the sample size. These findings underscore the importance of adopting a holistic and multidisciplinary approach to ensure that individuals with albinism and their families receive support tailored to their needs.

**Keywords:** Albinism; rare diseases; dyadic coping; disability adjustment; low vision; quality of life; biopsychosocial determinants; systemic approach; mixed study

---

### **Unité de recherche**

Laboratoire de psychologie UR4139, Université Bordeaux,

Programme 3 / Expériences adverses et processus psychopathologiques,

3 ter Place de la Victoire

33000 Bordeaux

Laboratoire  
de psychologie / université  
de BORDEAUX

## ABBREVIATIONS, SIGLES & ACRONYMES

---

**AAH** : Allocation Adulte Handicapé

**AEEH** : Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé

**AOC** : Albinisme Oculo-Cutané

**APIM** : Actor-Partner Interdependance Model / Modèle d'Interdépendance Acteur-Partenaire

**APIMeM** : Actor-Partner Interdependance Mediation Model / Modèle d'Interdépendance et de Médiation Acteur-Partenaire

**ATER** : Attaché Temporaire d'Enseignement et de Recherche

**CCMR** : Centre de Compétence en Maladies Rares

**CPDPN** : Centre Pluridisciplinaire De Diagnostic Prénatal

**CHS** : Chediak-Higashi Syndrome

**CIF** : Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé

**CIH** : Classification Internationale du Handicap

**CNSA** : Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie

**CRMR(P)** : Centre de Références en Maladies Rares (de la Peau)

**DMD** : Dystrophie Musculaire de Duchenne

**DMLA** : Dégénérescence Maculaire Liée à l'Âge

**DV** : Déficience Visuelle

**ETP** : Education Thérapeutique du Patient

**FMR** : Fondation des Maladies Rares

**GPT-4** : Generative Pre-trained Transformer 4

**HAS** : Haute Autorité de Santé

**HPS** : Hermansky-Pudlak Syndrome

**IA** : Intelligence Artificielle

**ICV** : Intégration du Cycle de Vie

**InCA** : Institut National du Cancer

**IRM** : Imagerie par Résonance Magnétique

**MDPH** : Maison Départementale des Personnes Handicapées

**MGRP** : Maladie Génétique Rare de la Peau

**MR** : Maladie(s) Rare(s)

**NF1** : Neurofibromatose de type 1

**OCT** : Optical Coherence Tomography / Tomographie par Cohérence Optique

**OMS** : Organisation Mondiale de la Santé

**PAA** : Personne Avec Albinisme

**PCH** : Prestation de Compensation du Handicap

**PNDS** : Protocole National de Diagnostic et de Soins

**PNMR** : Plan National en Maladies Rares

**PEV** : Potentiels Evoqués Visuels

**PSH** : Personnes en Situation de Handicap

**QdV** : Qualité de Vie

**QVLS** : Qualité de Vie Liée à la Santé

**RGPD** : Règlement Général sur la Protection des Données

**RQTH** : Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé

**SAAAS** : Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation

**SEM** : Structural Equation Modelling / Modélisation par Equations Structurales

**SESSAD** : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

**TRS** : Théorie des Représentations Sociales

**NB** : Pour un meilleur confort de lecture, les références bibliographiques entre parenthèse ont été bleutée.

## LISTE DES FIGURES

---

<b>Figure 1.</b> Modèle issu de la Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF, OMS, 2001).....	33
<b>Figure 2.</b> Illustration des différents niveaux de stigmatisation emboîtés.....	50
<b>Figure 3.</b> Modèle d’auto-régulation de la maladie (Leventhal, 2003).....	55
<b>Figure 4.</b> Le modèle transactionnel stress- <i>coping</i> de Lazarus & Folkman (1984).....	60
<b>Figure 5.</b> Le modèle transactionnel, intégratif et multifactoriel (TIM) de Bruchon-Schweitzer et ses collaborateurs (2002).....	62
<b>Figure 6.</b> Diagramme de flux décrivant le processus d’inclusion des études dans la revue...	79
<b>Figure 7.</b> Modèle éco-systémique de Bronfenbrenner (1986).....	145
<b>Figure 8.</b> Modèle de l’ajustement du couple face à la maladie de Berg & Upchurch (2007).....	154
<b>Figure 9.</b> Modèle systémique et transactionnel de dyades en psychologie de la santé de Untas (2009).....	155
<b>Figure 10.</b> Illustration du modèle APIM où a est l’effet acteur et p l’effet partenaire.....	157
<b>Figure 11.</b> Diagramme du processus d’inclusion des dyades partenaire de vie pour le protocole qualitatif.....	173
<b>Figure 12.</b> Nuages de mots sur les perceptions de l'albinisme par les PAA et les parents....	187
<b>Figure 13.</b> Nuages de mots sur les représentations sociétales de l'albinisme par les PAA et leurs parents.....	188
<b>Figure 14.</b> Fonctionnement dyadique via la transmission de <i>leitmotifs</i> parentaux et des perceptions sur l'albinisme.....	203
<b>Figure 15.</b> Modèle de la stigmatisation et de la discrimination en santé selon Stangl et al. (2019).....	211
<b>Figure 16.</b> Diagramme du processus d’inclusion des dyades pour le protocole quantitatif...	255
<b>Figure 17.</b> Résultats du Modèle 1 avec estimations postérieures et intervalles de confiance.....	271
<b>Figure 18.</b> Résultats du Modèle 2 avec estimations postérieures et intervalles de confiance.....	273
<b>Figure 19.</b> Résultats du Modèle 3 avec estimations postérieures et intervalles de confiance.....	275
<b>Figure 20.</b> Proposition d'un modèle global d'ajustement dyadique au handicap chez les PAA.....	282

## LISTE DES TABLEAUX

---

<b>Tableau 1.</b> Synthèse des données des articles examinés, toutes maladies confondues, en fonction de leur nombre, du <i>design</i> de l'étude, des caractéristiques principales des échantillons (i.e., nombre total de sujets, taille moyenne des échantillons, localisation), des stratégies de comparaison et des principaux résultats.....	<b>83</b>
<b>Tableau 2.</b> Détails des études incluses sur l'albinisme, selon la localisation, l'échantillon, le <i>design</i> de l'étude et les résultats significatifs.....	<b>88</b>
<b>Tableau 3.</b> Détails des études incluses sur la neurofibromatose de type 1, selon la localisation, l'échantillon, le <i>design</i> de l'étude et les résultats significatifs.....	<b>97</b>
<b>Tableau 4.</b> Détails des études incluses sur les ichthyoses héréditaires, selon la localisation, l'échantillon, le <i>design</i> de l'étude et les résultats significatifs.....	<b>106</b>
<b>Tableau 5.</b> Détails des études examinées sur les tâches de naissance congénitales, selon la localisation, l'échantillon, le <i>design</i> de l'étude et les résultats significatifs.....	<b>111</b>
<b>Tableau 6.</b> Thèmes et enjeux communs dans l'expérience de l'albinisme, de la NF1, des ichthyoses héréditaires et des tâches de naissance congénitales.....	<b>114</b>
<b>Tableau 7.</b> Consistance interne de toutes les échelles et sous-échelles utilisées (N = 98).....	<b>169</b>
<b>Tableau 8.</b> Description des dyades partenaires de vie incluses pour l'analyse qualitative....	<b>174</b>
<b>Tableau 9.</b> Description des dyades parent-enfant incluses pour l'analyse qualitative.....	<b>185</b>
<b>Tableau 10.</b> Vue d'ensemble des thèmes d'entrevue basés sur la fréquence et le degré de concordance.....	<b>205</b>
<b>Tableau 11.</b> Données socio-démographiques des participant·e·s ayant répondu au questionnaire en ligne (moins les 3 proches significatifs singuliers) (n=98).....	<b>236</b>
<b>Tableau 12.</b> Données biomédicales des PAA ayant répondu au questionnaire en ligne (n=46).....	<b>238</b>
<b>Tableau 13.</b> Moyennes des scores obtenus à chaque échelle pour chaque groupe de participants (i.e., PAA ; partenaires ; parents) (n=98).....	<b>240</b>
<b>Tableau 14.</b> Moyennes des scores obtenus à certaines échelles au sein du groupe de PAA en fonction de variables catégorielles liées au suivi médical (N=46).....	<b>241</b>
<b>Tableau 15.</b> Moyennes des scores obtenus à certaines échelles au sein du groupe de PAA en fonction de variables catégorielles liées à la déficience visuelle et l'apparence (N=46).....	<b>243</b>
<b>Tableau 16.</b> Description des dyades incluses au sein de l'étude.....	<b>265</b>
<b>Tableau 17.</b> Caractéristiques sociodémographiques (sexe, statut matrimonial et situation professionnelle) de chaque membre des dyades incluses.....	<b>266</b>
<b>Tableau 18.</b> Caractéristiques de santé des PAAs incluses dans l'étude.....	<b>267</b>

<b>Tableau 19.</b> Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 1 .....	<b>270</b>
<b>Tableau 20.</b> Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 2 .....	<b>272</b>
<b>Tableau 21.</b> Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 3 .....	<b>274</b>

## TABLE DES MATIERES

---

<b>INTRODUCTION</b> .....	18
<b>CHAPITRE 1. L’Albinisme : une maladie génétique</b> .....	21
1.1. Physiopathologies de l’albinisme, une maladie protéiforme.....	22
1.2. Prise en charge médicale multidisciplinaire .....	24
1.2.1. Prise en charge dermatologique .....	24
1.2.2. Prise en charge ophtalmologique .....	25
1.2.3. Prise en charge génétique .....	27
<b>CHAPITRE 2. Albinisme et Handicap, une question de représentation</b> .....	28
2.1. Représentations sociales et albinisme .....	28
2.2. Handicap visible, handicap invisible : la place de l'albinisme .....	32
<b>CHAPITRE 3. Vivre avec l’Albinisme, un état de l’art</b> .....	37
<i>Partie 3.1. Répercussions &amp; Conséquences</i> .....	38
3.1.1. Qualité de Vie et Fardeau de la maladie.....	38
3.1.2. L’état anxio-dépressif : un bon indicateur de santé mentale .....	42
3.1.3. Image du corps et maladies affichantes.....	45
3.1.4. Le rôle majeur de la stigmatisation .....	48
<i>Partie 3.2. Facteurs d’Ajustement &amp; d’Adaptation</i> .....	53
3.2.1. Représentations personnelles et perceptions de la maladie.....	53
3.2.2. Les stratégies de coping, clé de voute des processus transactionnels .....	58

3.2.3. Le soutien social : un facteur d'ajustement crucial.....	63
<b>Partie 3.3. Focus sur les Maladies Génétiques Rares de la Peau .....</b>	<b>68</b>
<b>ARTICLE 1. Implications psychosociales des maladies génétiques dermatologiques rares et affichantes sur la vie quotidienne, l'état émotionnel, la perception de soi et la qualité de vie chez l'adulte : une revue systématique .....</b>	<b>69</b>
<b>CHAPITRE 4. L'albinisme, une affaire de famille .....</b>	<b>144</b>
4.1. Maladie rare et albinisme : quels enjeux pour la famille et l'entourage ?.....	146
4.2. Coping dyadique : définitions et modèles de référence .....	151
4.3. Modèles statistiques dyadiques novateurs.....	156
<b>CHAPITRE 5. Prise en charge thérapeutique et accompagnement psychosocial .....</b>	<b>160</b>
5.1. Aides sociales et institutionnelles.....	160
5.2. Accompagnement psychologique et psychoéducation.....	161
5.3. Aide communautaire et associations de patients .....	161
<b>CHAPITRE 6. Présentation générale du projet ALBIPSY .....</b>	<b>163</b>
6.1. Historique de la réalisation du projet .....	163
6.2. Objectifs initiaux d'ALBIPSY / objectifs de la thèse .....	166
6.3. Une méthode mixte quali-quantitative ambitieuse.....	167
<b>CHAPITRE 7. Présentation des résultats .....</b>	<b>172</b>
7.1. Résultats qualitatifs .....	172
7.1.1. Description de l'échantillon qualitatif.....	172
7.1.2. Le vécu de l'albinisme dans les familles : une étude qualitative sur neuf dyades parent-enfant (Article 2).....	175

ARTICLE 2. <i>Le vécu de l'albinisme en France : une étude qualitative sur des dyades de parents et leur enfant adulte atteint d'albinisme</i> .....	176
7.2. Résultats quantitatifs .....	235
7.2.1. Description de l'échantillon quantitatif.....	235
7.2.2. Analyses comparatives exploratoires .....	237
7.2.3. Analyses dyadiques inférentielles : la place des dynamiques dyadiques dans l'ajustement au handicap (Article 3) .....	244
ARTICLE 3. <i>Ajustement Dyadique des Personnes avec Albinisme et de leur Proche : Modèle de Médiation Bayésien de l'Interdépendance Acteur-Partenaire (APIMeM)</i> ...	244
<b>CHAPITRE 8. Discussion générale</b> .....	297
8.1. Synthèse des principaux résultats.....	297
8.2. Mise en perspective des résultats qualitatifs et quantitatifs .....	301
8.2.1. L'albinisme : surtout et avant tout une déficience visuelle .....	301
8.2.2. L'adaptabilité : une force pour dépasser le handicap .....	306
8.2.3. La famille : un espace de transmission et de résilience.....	313
8.2.4. Le validisme : le handicap comme groupe social minoritaire, une approche en psychologie sociale de la santé.....	317
8.3. Limites.....	322
8.3. Perspectives de recherche.....	324
8.3. Perspectives cliniques .....	328
<b>CONCLUSION</b> .....	333
<b>RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES</b> .....	334

## INTRODUCTION

---

Les maladies rares (MR) se caractérisent principalement par leur nature chronique et recouvrent une grande variété de symptômes physiques et mentaux. On recense aujourd'hui environ 7.000 maladies rares, certaines touchant parfois seulement quelques individus à l'échelle mondiale. Environ 80% de ces maladies sont d'origine génétique, et la grande majorité, soit environ 95 %, ne dispose actuellement d'aucun traitement curatif. Il n'existe pas une norme de prévalence unique pour qu'une maladie soit définie comme rare. Les critères varient autour du globe avec, par exemple, aux USA, la nécessité que la maladie concerne moins de 200.000 personnes (soit une prévalence d'environ 1/1.600)<sup>1</sup>, alors qu'en Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle implique moins d'une personne sur 2.000<sup>2</sup>. Ainsi, selon les critères européens, on estime qu'environ 350 millions de personnes ont une maladie rare dans le monde, 30 millions en Europe et 3 millions en France.

Bien que chacune de ces maladies soit assez exceptionnelle en soi, on peut dire qu'"il n'est pas rare d'avoir une maladie rare". Ce champ de la médecine a longtemps été délaissé et ses principaux acteurs étaient généralement dispersés dans différentes associations et communautés de patients. Cependant, à l'aube du 21<sup>e</sup> siècle, des initiatives nationales et internationales ont émergé pour mettre en lumière les enjeux inhérents à ces maladies, les considérant à la fois dans une vision globale, mais aussi comme une mosaïque complexe où chaque affection a sa singularité et nécessite une expertise qui lui est propre (Boucand, 2018 ; Heuyer et al., 2017 ; Alliance Maladies Rares et al., 2017 ; Boycott et al., 2013 ; Kole & Faurisson, 2009). En Europe, par exemple, EURORDIS, fondée en 1997 par quatre associations

---

<sup>1</sup> <https://rarediseases.org/rare-diseases/>

<sup>2</sup> <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>

françaises, s'est initialement donné pour mission de plaider en faveur de lois européennes visant à offrir de meilleures perspectives de soins aux personnes ayant une maladie rare. Cette initiative a notamment permis de mettre en lumière les conditions et les besoins spécifiques de ces personnes en matière de santé ([Kole & Faurisson, 2009](#)).

En France, l'Alliance Maladies Rares, fondée en 2000 et reconnue d'utilité publique en 2011, est le fruit de la collaboration de plusieurs associations de maladies rares. Cette alliance vise à renforcer son influence auprès des autorités publiques, du secteur médical, de la recherche et de l'industrie pharmaceutique. Unissant les voix de 240 associations représentant des personnes touchées par des maladies rares (identifiées ou non), cette alliance influence directement les politiques de santé publique et favorise les avancées en matière de recherche clinique et scientifique ([Alliance Maladies Rares, s.d.](#)). Trois plans nationaux sur les maladies rares (PNMR) ont vu le jour depuis 20 ans : le 1<sup>e</sup> PNMR de 2005 a permis la mise en place des centres de références et des centres de compétences en Maladies Rares (CRMR, CCMR). En 2011, le 2<sup>e</sup> plan national a impulsé la création de la Fondation Maladies Rares, première banque nationale de données maladies rares, et délimité 23 filières de santé maladies rares. Enfin, depuis 2017, le 3<sup>e</sup> plan vise à améliorer les dispositifs existants pour faciliter le parcours des patients et des familles (e.g., améliorer et accélérer le diagnostic ; promouvoir l'innovation de traitements ; favoriser la qualité de vie des personnes concernées et leur famille) ([Alliance Maladies Rares et al., 2017](#)).

Il est donc indéniable que les avancées en matière de politiques publiques et de recherche sur les maladies rares ont permis des progrès significatifs dans la prise en charge de ces pathologies complexes. Toutefois, il reste encore beaucoup à faire pour répondre pleinement aux besoins de cette population, tant sur le plan médical que psychosocial.

Les personnes ayant une maladie rare sont confrontées à des difficultés en partie distinctes de celles rencontrées dans le cadre de problématiques de santé plus communes. Toutefois, nous ne disposons à ce jour que d'informations partielles relatives au vécu de ces personnes et de leur famille. En raison d'une faible prévalence, la compréhension des maladies rares par la société et les professionnels de la santé est limitée. En effet, tandis que la médecine génétique a plongé avec ardeur dans les innovations technologiques et dans les spécificités moléculaires de chaque pathologie, les sciences sociales et psychologiques (et en particulier la psychologie de la santé) n'ont commencé à s'intéresser aux implications psychosociales de ces maladies que plus récemment. Ces affections, qui peuvent limiter l'espérance de vie ou entraîner une invalidité et s'avérer potentiellement mortelles, risquent donc d'impacter tant le système familial que la personne concernée à chaque étape de sa vie.

Parmi ces maladies rares, l'albinisme demeure particulièrement méconnu en France, notamment en raison de sa faible prévalence. Contrairement aux pays africains, où les personnes avec un albinisme (PAA) font face à des problématiques d'un autre ordre (e.g., stigmatisation extrême, persécutions), la situation en France est, certes, moins dramatique, mais comporte néanmoins des défis qui lui sont propres. En effet, le manque de recherche et de données spécifiques sur les enjeux psychosociaux de l'albinisme complique la juste compréhension du vécu des personnes concernées et de leurs familles.

Dans ce contexte, cette thèse, financée par la Fondation Maladie Rare, vise à combler en partie cette lacune en explorant les implications psychosociales de l'albinisme. En mettant en lumière les difficultés et stratégies d'adaptation des personnes et familles concernées en France, il sera possible de mieux appréhender leurs besoins et ainsi élaborer des interventions adaptées, tant au niveau individuel que familial.

## CHAPITRE 1

### L'Albinisme : une maladie génétique

---

Comme spécifié plus haut, la grande majorité des maladies rares est d'origine génétique : celles-ci peuvent résulter de différents types d'altérations de la molécule d'ADN, support de l'information génétique. Ces affections sont généralement héréditaires et ont pour caractéristiques communes de n'avoir aucune perspective de traitement curatif. Bien que bon nombre de ces maladies se manifestent dès la naissance (e.g., Mucoviscidose, Trisomie 21, Drépanocytose, Albinisme, etc.), d'autres s'expriment plus tardivement, à l'âge adulte (e.g., maladie de Huntington, syndrome de Lynch, chorée de McLeod, etc.).

L'essor de la génétique médicale a généré un grand nombre de questions éthiques relatives à la manipulation du génome. En effet, les années 70 ont vu arriver le développement des premières techniques de génie génétique permettant, entre autres, la manipulation et la modification des gènes. Ces progrès ont soulevé de nombreuses interrogations quant à leurs implications et répercussions sur la société, offrant autant de motifs d'espoirs que de craintes. Face à ces enjeux, une nouvelle discipline a vu le jour dans les années 60s, la bioéthique, visant à sensibiliser les chercheurs, les politiciens et le grand public à la nécessité de penser systématiquement à la dimension éthique de leurs recherches. Encore aujourd'hui, les avancées en génie génétique font débat, avec notamment les risques associés à l'eugénisme permis par certaines techniques de pointes (i.e., CRISPR-Cas9<sup>3</sup> ; [Doudna & Charpentier, 2014](#) ; [Lévrier, 2018](#)).

---

<sup>3</sup> Technique de modification génétique qui permet de réaliser des coupures précises dans l'ADN de cellules vivantes. Développée à partir d'un système de défense bactérien naturel contre les virus, CRISPR-Cas9 fonctionne comme une paire de « ciseaux moléculaires », guidée par un ARN spécifique vers une séquence d'ADN cible. Une fois cette séquence reconnue, l'enzyme Cas9 procède à une coupure double brin de l'ADN.

Ces avancées ont toutefois contribué à améliorer la compréhension des maladies génétiques à travers le monde. En effet, nombreuses de ces affections avaient déjà été médicalement décrites sans avoir connaissance de leur substrat génétique sous-jacent. Parmi elles, l'on peut citer la neurofibromatose (NF ; [Von Recklinghausen, 1882](#)), la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD ; [Duchenne, 1868](#)), ou encore l'albinisme. Toutefois, cette dernière affection occupe une place particulière dans l'histoire humaine puisque, pendant de nombreux siècles, l'albinisme fut largement imprégné de croyances et de superstitions. En effet, de l'Antiquité jusqu'au 18<sup>e</sup> siècle, l'albinisme a été compris, au mieux comme une curiosité naturelle, au pire comme une manifestation mystique, mais presque jamais comme une condition médicale à part entière. Ce n'est qu'à partir des travaux de Darwin sur l'"Origine des Espèces" (1859) que l'albinisme commencera progressivement à être approché dans l'étude des traits héréditaires. Nous allons donc, dans la prochaine partie, nous focaliser sur l'albinisme pour en comprendre les caractéristiques physiopathologiques et présenter les modalités de prise en charge.

### **1.1. Physiopathologies de l'albinisme, une maladie protéiforme**

L'albinisme est une affection génétique héréditaire caractérisée par des mutations dans au moins 21 gènes impliqués dans la production de la mélanine. La mélanine est un pigment naturel qui donne sa couleur à notre peau, nos cheveux et nos yeux. Produite par des cellules appelées mélanocytes, elle joue un rôle crucial, d'une part, dans la protection de notre peau contre les rayons UV du soleil ; et d'autre part, dans la formation de l'œil (e.g., rétine, nerfs optiques, iris) lors du développement embryonnaire. L'albinisme se manifeste partout dans le monde, touchant des individus de tous genres et origines ethniques, ainsi que de nombreuses autres espèces dans le règne animal. Sa prévalence, l'une des plus élevées parmi les hypopigmentations héréditaires

généralisées, est par convention estimée à 1/17 000 (étendue : 1/10.000 à 1/20.000)<sup>4</sup>. Toutefois, une revue de littérature récente, suggère une hétérogénéité épidémiologique notable à travers diverses régions ([Kromberg et al., 2023](#)) et tendrait à revoir cette estimation à la hausse dans le contexte européen.

La classification clinique de l'albinisme distingue principalement trois grandes "familles" : l'albinisme oculo-cutané (AOC), caractérisé par une déficience visuelle (DV) ainsi qu'une hypopigmentation variable de la peau, des cheveux et des poils ; l'albinisme oculaire (AO), où l'hypopigmentation se limite exclusivement aux yeux ; puis des formes syndromiques, plus rares, combinant les symptômes d'albinisme AOC à des anomalies systémiques affectant d'autres organes (i.e., le sang, les poumons, l'intestin). L'albinisme est donc protéiforme, tant sur le plan génotypique (i.e., ensemble du patrimoine génétique d'un individu), que phénotypique (i.e., ensemble des traits observables d'un individu). Ces trois familles d'albinisme sont présentées de façon détaillée à l'Annexe 1.

Le diagnostic d'albinisme chez un patient repose principalement sur l'examen clinique dermatologique et ophtalmologique, les explorations électrophysiologique (potentiels évoqués visuels (PEV)) et sur l'imagerie (tomographie par cohérence optique (OCT), imagerie par résonance magnétique (IRM)). Ces différentes techniques sont présentées de manière plus détaillées à l'Annexe 2.

---

<sup>4</sup> Cette prévalence est utilisée comme convention depuis des années, malgré la variabilité mondiale. Bien que cet indicateur soit couramment mentionné dans les publications scientifiques, certains auteurs de référence questionnent cette pratique, estimant qu'elle masque les disparités régionales, altérant sa fiabilité ([Kromberg et al., 2023](#)).

## 1.2. Prise en charge médicale multidisciplinaire

A ce jour, il n'existe aucun traitement spécifique pour l'albinisme. L'identification des bases moléculaires des diverses formes d'albinisme a certes permis une meilleure compréhension de sa physiopathologie ; cependant, les perspectives de thérapies ciblées n'en sont encore qu'à leur prémices ([Genespoir, s.d.](#)) (nous y reviendrons plus en détails dans la discussion générale). Toutefois, chercheurs.ses et cliniciens.nes français.e.s se sont associé.e.s pour créer un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) fournissant des recommandations en termes de prise en charge dermatologique, ophtalmologique et génétique ([Moreno-Artero et al., 2021](#)).

### 1.2.1. *Prise en charge dermatologique*

Les chercheurs.ses et les cliniciens.nes recommandent un suivi médical annuel pour les PAA afin de surveiller le développement de lésions cutanées précancéreuses et cancéreuses ([Okulicz et al., 2003](#)). Certain.e.s auteur.rice.s suggèrent même des examens dermatologiques au moins deux fois par an en raison du risque accru de cancer cutané chez ces personnes ([Berger et al., 2011](#)). La prise en charge doit mettre l'accent sur l'importance de la photoprotection car, pour prévenir le risque de cancers cutanés, il est essentiel que les patients soient informés sur les méthodes de photoprotection. Des auteur.rice.s préconisent l'adoption de mesures universelles pour se protéger contre les rayons UV tout au long de la vie, comme organiser les activités en extérieur en dehors des heures d'ensoleillement maximal, porter des vêtements protecteurs pour limiter l'exposition de la peau et utiliser des crèmes solaires à fort indice sur les parties du corps découvertes ([Lekalakala et al., 2015](#)). Dans cette logique, une protection solaire précoce contribue également à limiter le développement de carcinomes cutanés ([Morice-Picard, 2013](#)).

Concernant la prise en charge des complications (e.g., carcinome épidermoïde, carcinome basocellulaire, mélanome cutané), la Haute Autorité de Santé (HAS), en collaboration avec l'Institut National du Cancer (InCA), ont déjà émis des recommandations à l'intention des professionnels de la santé (InCA-HAS, 2012, 2009). Ils soulignent ainsi le caractère essentiel d'un traitement précoce des lésions de kératoses actiniques, par les techniques classiques telles que la cryothérapie ou les chimiothérapies topiques (Lund, 2005 ; Okulicz et al., 2003).

### ***1.2.2. Prise en charge ophtalmologique***

Comme établi dans le premier chapitre de ce manuscrit, l'albinisme engendre de multiples anomalies oculaires, lesquelles entravent considérablement les capacités visuelles des personnes affectées. Tandis que certaines déficiences ne peuvent pas être améliorées en raison de leur origine organique (i.e., basse vision liée à l'hypoplasie de la fovéa ; nystagmus<sup>5</sup> liés aux anomalies de développement des voies optiques), les troubles de la réfraction (e.g., myopie, hypermétropie, astigmatisme) et la photophobie, quant à eux, peuvent être corrigés par le port de lunettes ou de lentilles.

Dijkstal et ses collaborateurs (2012) ont suggéré que l'acuité visuelle, lorsqu'elle est corrigée dès le plus jeune âge, peut s'améliorer tout au long de la petite enfance. Cela aurait une influence sur la maturation de la vision naturelle, l'atténuation du nystagmus et le positionnement de la tête. Il y a tout intérêt à assurer une correction visuelle optimale au plus tôt pour que le développement visuel soit le meilleur possible. Une visite annuelle chez un ophtalmologue est donc indispensable pendant les huit premières années (voire plus les 3-4

---

<sup>5</sup> Mouvements involontaires des yeux, généralement oscillatoires ou saccadiques.

premières années), car il peut être nécessaire d'ajuster la correction visuelle plus d'une fois par an ([Dijkstal et al., 2012](#) ; [Genespoir, s.d.](#)).

De plus, des aides visuelles (e.g., loupes, téléagrandisseur, ordinateur avec logiciel d'agrandissement) peuvent être utilisés pour améliorer la vision de près en particulier dans le cadre scolaire et professionnel. Par ailleurs, des solutions peuvent également être proposées aux patients gênés par la photophobie comme des verres correcteurs teintés, des chapeaux à large bord ou encore des lentilles teintées ou peintes ([Okulicz et al., 2003](#) ; [van der Worp et al., 2014](#)).

Le développement visuel peut en outre être soutenu par une rééducation orthoptique. Il est d'ailleurs préférable que l'orthoptiste soit spécialisé dans la basse-vision et la prise en charge des très jeunes enfants pour qu'une rééducation de la vue appropriée soit proposée. En effet, une revue de la littérature menée par Van Nispen et al. (2020) a dressé un état des lieux de l'efficacité des différentes interventions sur des populations malvoyantes. Leurs résultats suggèrent que les interventions de rééducation en basse vision (en particulier lorsqu'elles sont intégrées dans un programme multidisciplinaire) entraînent une légère amélioration de la QdV liée à la santé. De plus, cet effet semble augmenter avec des programmes d'intervention plus intenses comprenant un plus grand nombre de séances de rééducation.

En présence de torticolis oculaire avec une position anormale de la tête, une intervention chirurgicale ophtalmologique peut être envisagée ([Moreno-Artero et al., 2021](#)). Elle vise à réduire le « torticolis oculaire », mais ne permet pas d'améliorer la vision de manière significative ou de faire disparaître le nystagmus ([Hertle et al., 2004](#) ; [Karatza et al., 2007](#) ; [Villegas et al., 2010](#) ; [Wong et al., 2005](#)).

### 1.2.3. *Prise en charge génétique*

Dans le cadre de la prise en charge génétique de l'albinisme, deux composantes principales sont essentielles : le diagnostic moléculaire et le conseil génétique. La détermination des mutations délétères chez les individus affectés est importante pour assurer un conseil génétique adéquat. Les caractéristiques génétiques de l'albinisme sont détaillées dans la « *Clinical utility gene card* » (Grønskov et al., 2014) et le Tableau A1.1 (cf. Annexe 1) présente les différents gènes impliqués (Thomas et al., 2023). Malgré toutes les connaissances acquises, il est plus que probable que d'autres mutations significatives et gènes associés à l'albinisme soient encore à découvrir (Lasseaux et al., 2018).

Sur le plan du conseil génétique, la connaissance du type spécifique d'albinisme et des mutations impliquées chez le patient permet d'évaluer le risque de récurrence au sein de la famille et de détecter d'autres membres familiaux potentiellement porteurs de ces mutations (Rooryck et al., 2008). Les couples ayant donné naissance à un enfant avec albinisme doivent être informés du mode de transmission héréditaire et du risque de récurrence qui est de 25% pour une prochaine grossesse avec un risque identique pour les filles et les garçons. Concernant l'albinisme oculaire, son mode de transmission lié au chromosome X fait monter le risque à 50% pour les fœtus mâles, tandis qu'il est nul pour les fœtus femelles. Un diagnostic prénatal peut être envisagé suite à la demande des parents et en fonction de la sévérité de la forme d'albinisme, sous réserve de l'accord du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) du prescripteur. Bien que rarement utilisé, le diagnostic prénatal peut se justifier dans les cas les plus graves, notamment les formes les plus sévères de Syndrome d'Hemanski-Pudlak et dans le Syndrome de Chediak-Higashi.

## CHAPITRE 2

### Albinisme et Handicap, une question de représentation

---

Compte tenu de la visibilité variable de l'albinisme, influencée par les contextes géographiques et culturels, il apparaît essentiel de revenir en détail sur les concepts clés traditionnellement associés aux maladies affichantes en psychologie de la santé. Dans un premier temps, nous aborderons brièvement la notion de représentations sociales afin de préciser quelles sont celles associées à l'albinisme dans la culture occidentale, amérindienne et africaine. Dans un second temps, nous aborderons l'évolution de la notion de handicap et quelle place a l'albinisme dans ce spectre.

#### 2.1. Représentations sociales et albinisme

Le concept de représentation sociale occupe une place centrale en psychologie, s'inscrivant comme un outil fondamental pour comprendre comment les individus construisent, partagent et utilisent la connaissance dans leur vie. Initialement introduit par le psychologue social Serge Moscovici dans les années 1960, celui-ci a défini le concept comme "une forme de connaissance, socialement élaborée et partagée, ayant une visée pratique et concourante à la construction d'une réalité commune à un ensemble social" (Jodelet, 2003). Les représentations sociales sont comprises comme des systèmes de valeurs, de croyances et de pratiques qui orientent des comportements et communications inter-individuelles, la construction de leur identité, et la structuration de leur environnement social et naturel. Elles agissent tant au niveau de l'individu qu'au niveau des groupes, se meuvent aussi bien dans les comportements que dans les interactions, et favorisent donc l'établissement d'un consensus social ou, à l'inverse, la cristallisation de divergences, voire, de conflits (Moscovici, 1977). Ayant connu un essor théorique conséquent, le concept s'est étoffé et diversifié, donnant lieu à une multitude de

recherches empiriques dans divers champs de la psychologie sociale, de l'éducation, de la santé, etc. ([Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014](#)).

La Théorie des Représentations Sociales (TRS) a considérablement enrichi la psychologie de la santé en offrant une grille de lecture des processus par lesquels les individus attribuent du sens aux concepts de santé et de maladie. Son apport a permis de démontrer comment les dimensions socioculturelles et historiques influencent les actions des individus en rapport avec la santé et la maladie ([Fischer et al., 2020](#)). L'étude des représentations sociales s'intéresse donc aux mécanismes spécifiques par lesquels ces représentations sont formées, ajustées, enrichies, et finalement transformées en pensées « profanes », souvent naïves, véhiculables et compréhensibles par la plupart des gens.

Dans les cultures occidentales, les représentations sociales de l'albinisme ont largement évolué au fil des siècles. Imprégnée de la culture coloniale de l'époque, la compréhension de l'albinisme a longtemps été contaminée par les préjugés racistes et déshumanisants des scientifiques et penseurs du XVIIIe, marginalisant considérablement ces populations en raison de leurs traits physiques ([Jeambrun, 2013](#)). Comme nous l'avons vu plus haut, les avancées en médecine et en génétique ont permis de progressivement sortir de ces fausses croyances. Bien que, de nos jours, l'albinisme soit largement reconnu comme une affection génétique bien identifiée, les rémanences de ces représentations archaïques subsistent et peuvent s'observer notamment dans la culture populaire. On peut par exemple citer le fait que les personnes ayant un albinisme jouent essentiellement des rôles d'antagonistes dans la littérature, le cinéma, ou encore le jeu vidéo (e.g., Silas dans le "Da Vinci Code" ; Thombstone dans "Spider-Man" ; Seath l'écorché dans "Dark Souls"). Ils y sont d'ailleurs généralement dépeints comme des personnages fourbes, froids, calculateurs et parfois dotés de pouvoirs spéciaux.

Toutefois, si la culture occidentale tend à se détacher peu à peu de ces vieilles représentations sur l'albinisme, d'autres cultures dans le monde conservent les perspectives fondées sur des systèmes de croyances ancestraux pour appréhender l'albinisme, comme c'est le cas dans les populations amérindiennes et sur le continent africain. En effet, au sein de diverses ethnies d'Amérique centrale, les attitudes à l'égard des PAA se caractérisent par une dualité marquée. D'une part, ces individus font l'objet de réactions mêlant honte, mépris, et ségrégation, avec des pratiques extrêmes telles que les sacrifices humains observés chez les Aztèques. Mais d'autre part, certains autres groupes ethniques acceptent, soutiennent, et valorisent les PAA autant sur le plan esthétique que moral. Par exemple, chez les Hopis et les Zuñis, les PAA peuvent accéder au statut de chef ou de "faiseur de pluie" à travers leur participation active dans les cérémonies religieuses, devenant dès lors des figures clés dans le passage entre le monde terrestre et le monde céleste. Par ailleurs, chez les Tulé ou Kuna, les PAA ont le rôle de protecteurs de la lune, intervenant lors des éclipses lunaires ayant lieu une à deux fois par an (Jeambrun & Sergent, 1991).

Sur le continent africain, et en particulier en Afrique sub-saharienne, l'albinisme est encerclé par des réseaux complexes de croyances et de superstitions, se révélant souvent menaçantes. Une analyse détaillée de ces représentations est apportée dans un chapitre de Kromberg (2018), qui, en parallèle d'autres recherches qualitatives conduites dans diverses régions d'Afrique, a permis d'identifier six catégories principales de croyances relatives aux PAA :

- **Croyances sur l'âme et l'humanité** ("*les albinos ne sont pas humains*" ; "*les albinos n'appartiennent pas à ce monde*" ; "*les albinos ne meurent pas, ils disparaissent*") (Anshelevich et al., 2021 ; Kromberg, 2018 ; Pooe-Moneymore et al., 2012).

- **Croyances sur les capacités et pouvoirs spéciaux** ("*les albinos ont accès à des savoirs occultes*" ; "*les albinos peuvent voir dans le noir*") (Estrada-Hernandez, 2018 ; Kromberg, 2018).
- **Mythes sur la contagion de l'albinisme** ("*on peut contracter l'albinisme simplement en marchant là où un albinos a marché*" ; "*une femme enceinte touchant un albinos donnera naissance à un enfant albinos*") (Anshelevich et al., 2021).
- **Mythe d'adultère ou l'illégitimité** ("*les albinos sont issus de l'adultère de la mère*").
- **Superstitions liées à la malchance** ("*toucher un albinos porte malheur*" ; "*les familles d'albinos sont maudites*") (Anshelevich et al., 2021 ; Kromberg, 2018).
- **Superstitions liées à la chance** ("*certaines parties du corps des albinos portent chance ou peuvent guérir des maladies*" ; "*les albinos ne peuvent pas contracter le VIH*", et donc "*avoir des relations sexuelles avec un albinos peut guérir du VIH*") (Anshelevich et al., 2021 ; Kromberg, 2018 ; Phatoli et al., 2015).

Kromberg a toutefois mis en évidence les nuances significatives qu'il existait dans la distribution des croyances liées à l'albinisme en Afrique, notamment en fonction des groupes ethniques présents dans certaines régions spécifiques. En effet, les attitudes seraient plus positives dans les zones urbaines par rapport aux zones rurales, où les mythes et les superstitions restent vivaces et les guérisseurs traditionnels continuent d'exercer une influence notable. Ces représentations impactent significativement la vie des PAA, affectant leurs droits, leur sécurité et leur bien-être. Elles soulignent l'importance de poursuivre les recherches et les initiatives d'éducation pour démystifier l'albinisme et améliorer la qualité de vie des personnes atteintes.

## 2.2. Handicap visible, handicap invisible : la place de l'albinisme

Les maladies génétiques sont sources d'une diversité de symptômes qui peuvent conduire à différents types de handicaps. Avant de poursuivre, il paraît essentiel de revenir sur la notion de handicap et de l'évolution de sa définition. En 1980, l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) a proposé une définition du handicap qui, malgré les changements paradigmatiques ultérieurs, continue encore d'exercer une influence préjudiciable à notre compréhension actuelle du handicap. En effet, la Classification Internationale du Handicap (CIH) est introduite à cette époque et propose une définition basée sur une perspective médicale prédominante<sup>6</sup>. La CIH distingue ainsi trois niveaux du handicap : la déficience (i.e., toute perte ou altération d'une structure ou fonction psychologique, physiologique ou anatomique), l'incapacité (i.e., réduction ou impossibilité à accomplir certaines activités ou gestes de la vie quotidienne considérés comme normaux pour un être humain), et le désavantage (i.e., entrave à l'exercice normal d'un rôle social en rapport avec l'âge, le sexe, les facteurs sociaux et culturels).

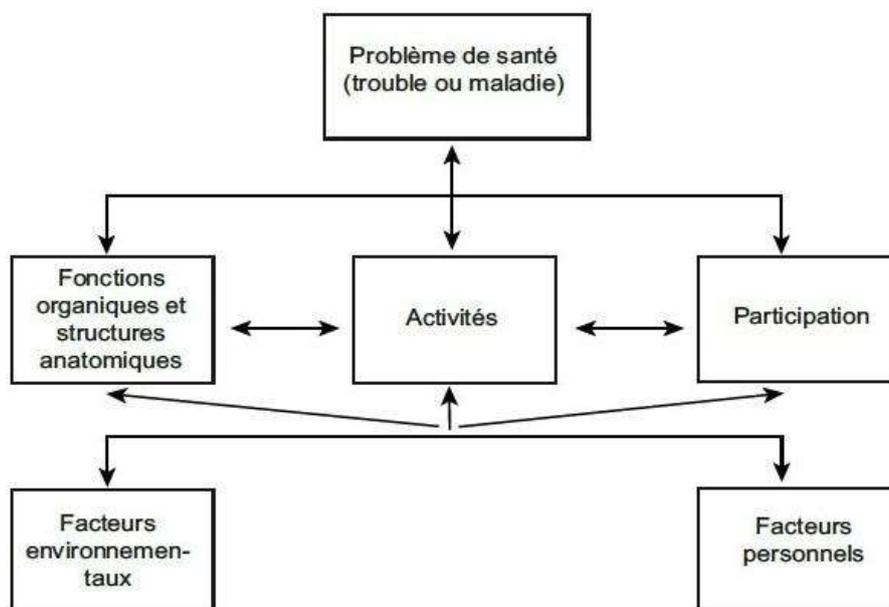
En 2001, l'OMS révisé son modèle et le renomme Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF). Cette mise à jour introduit des changements majeurs dans le prolongement de la CIH. D'une part, conceptuellement, elle considère le fonctionnement de tout être humain, et ne se focalise plus uniquement sur la déficience ou le dysfonctionnement. D'autre part, les précédents trois axes d'identification du handicap (déficiences, incapacités, désavantages), sont remplacés et laissent place aux facteurs environnementaux, les reconnaissant comme des éléments pouvant faciliter ou, au contraire, entraver le fonctionnement des individus (cf. Figure 1 ci-dessous).

---

<sup>6</sup> « Est handicapé un sujet dont l'intégrité physique ou mentale est passagèrement ou définitivement diminuée, soit congénitalement, soit sous l'effet de l'âge, d'une maladie ou d'un accident, en sorte que son autonomie, son aptitude à fréquenter l'école ou à occuper un emploi s'en trouvent compromis » (OMS, CIH, 1980)

**Figure 1**

*Modèle issu de la Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF, OMS, 2001)*



Le passage de la CIH à la CIF repose sur un véritable changement de paradigme, qui a été décrit comme le passage d'un modèle individuel à un modèle social du handicap (Oliver, 1990 ; Ravaud & Mormiche, 2000). En effet, le modèle CIH (très proche de notre conception française du handicap telle que défini dans la [loi du 11 février 2005](#)) considère l'environnement principalement comme un contexte pour la personne porteuse de handicap, alors que, dans la CIF, l'environnement est vu comme intrinsèquement lié au handicap, dans la mesure où il participe activement à la création de ce dernier par l'interaction entre les capacités de l'individu et les caractéristiques de son environnement. En cela, la définition proposée par l'OMS dans la CIF se rapproche de celle de Booth (2000) qui désigne le handicap comme « une entrave à la participation des personnes atteintes de déficiences ou de maladies chroniques, résultant de l'interaction entre la déficience ou la maladie et des attitudes discriminatoires, des cultures, des politiques ou des pratiques institutionnelles ».

Par ailleurs, des auteurs comme Marianne Jover (2014) ont tenu à soulever les limites liées à une utilisation « médicalisée » du terme de handicap, portée par les textes de loi et les dispositifs de soins et de réadaptation. Selon elle, il est essentiel de ne pas occulter les aspects du handicap qui se rapportent à la notion de limitation, d'empêchement, d'entrave, de désavantage, d'incapacité devant être supportée. "La personne en situation de handicap est une personne qui subit un désavantage, quelle que soit l'origine de cette situation" (Jover, 2014). Si ce désavantage peut découler d'une déficience ou d'une altération corporelle, il paraît utile de souligner qu'il peut également résulter de circonstances distinctes de la maladie ou du traumatisme physique.

Dans le champ de la santé, les handicaps peuvent être catégorisés selon les capacités individuelles affectées par la maladie (e.g., moteur, intellectuel, auditif...), ou alors en fonction de dimensions bipolaires (e.g., invisibilité totale à visibilité maximale). Généralement, on pense que le handicap se remarque à l'œil, surtout à travers des signes physiques. En effet, dans l'imaginaire collectif, la notion de handicap est souvent reliée à une altération significative de la motricité (e.g., personne en fauteuil roulant) ou de la sensorialité (e.g., cécité, surdité), et à une mise en avant des aspects dysfonctionnels (Daure & Salaün, 2017). Erving Goffman, dans les années 60, suggérait déjà que le handicap constituait un marqueur social important qui influence les interactions de la personne concernée avec son environnement. Quelques années plus tard, il définira le handicap invisible comme étant un handicap non apparent, ce qui, pour un individu, signifie vivre avec des restrictions d'interaction durables sans que son entourage ne puisse identifier cela comme un handicap (Goffman, 1975).

Ce constat selon lequel le caractère visible d'une affection impacte le vécu des personnes concernées a déjà été établi depuis longtemps pour des problématiques de santé courantes (e.g.,

obésité morbide, brûlures et cicatrices faciales). Concernant les maladies affichantes (ou troubles visibles), l'un des exemples les plus parlants sont les maladies dermatologiques comme l'eczéma (ou dermatite atopique), le psoriasis, ou le vitiligo, car elles ont fait l'objet de très nombreuses revues et méta-analyses quant à leur impact sur l'état anxieux (Fabrazzo et al., 2021 ; Hong et al., 2008 ; Mento et al., 2020), dépressif (Fabrazzo et al., 2021 ; Mento et al., 2020), la stigmatisation perçue (Hong et al., 2008 ; Magyar et al., 2023), l'image du corps (Magyar et al., 2023) et sur la qualité de vie en général (Nowowiejska et al., 2021 ; Obradors et al., 2016).

Concernant les handicaps invisibles, les implications sont différentes tant les pathologies sont nombreuses et les symptômes peuvent varier d'une maladie à l'autre. Malgré tout, un socle commun de conséquences psychosociales semble se dessiner. En effet, là encore, on y observe des répercussions sur les critères de santé fondamentaux, à savoir, la qualité de vie (Cantrell & Kelly, 2015), l'état anxio-dépressif (Carrière et al., 2013 ; Stevelink et al., 2015) et le bien-être subjectif (Moriña, 2022). Une autre implication marquante concerne la stigmatisation, souvent perçue avec intensité et généralement intériorisée par les individus (Ysasi et al., 2018). Face à cela, la question de dissimuler ou de choisir de ne pas divulguer son handicap se pose (Joachim & Acorn, 2000), une problématique bien complexe pour les personnes concernées. Enfin, les personnes affectées ressentent souvent une grande frustration lorsque leur maladie n'est pas suffisamment reconnue et/ou mal comprise par la société et les institutions (Dorfman, 2019 ; Prince, 2017).

S'agissant de l'albinisme oculo-cutané, ses deux composantes symptomatologiques pourront résonner sur les deux extrémités du spectre de la visibilité. D'un côté, la DV, est souvent très discrète puisque l'acuité est généralement suffisante pour "donner le change" et paraître bien-voyant en société ; de l'autre, l'hypopigmentation cutané, plus ou moins visible

selon les formes, qui affiche socialement une différence souvent remarquée par autrui. Par conséquent, quelle est la place de l'albinisme dans le large spectre des handicaps ? Quelles sont les implications d'une maladie visible dont nombres de ses répercussions sont invisibles ?

Pour tenter de répondre à ces questions, nous avons mené une revue systématique de la littérature visant à identifier les implications psychosociales de l'albinisme au regard d'autres maladies génétiques rares affichantes affectant la peau. L'article scientifique publié qui rend compte des résultats de cette exploration sera présenté dans la partie 3.3. Mais avant cela, les sections suivantes exploreront les répercussions potentielles de l'albinisme sur le fonctionnement de la personne concernée. Ensuite, nous examinerons les facteurs pouvant influencer ces effets afin de mieux comprendre comment les individus parviennent à s'adapter à leur affection.

## CHAPITRE 3

### Vivre avec l'Albinisme, un état de l'art

---

Comme évoqué plus haut, le présent chapitre sera structuré en trois sous-sections distinctes. D'abord, nous discuterons des possibles répercussions de l'albinisme sur le fonctionnement individuel en examinant diverses variables d'intérêt (i.e., qualité de vie, fardeau de la maladie, état anxio-dépressif, image du corps, stigmatisation perçue) ; Ensuite, nous présenterons les potentiels facteurs d'ajustement et d'adaptation au handicap (i.e., soutien social, représentations personnelles de la maladie ; stratégies de *coping*) ; Enfin, nous présenterons notre revue systématique de la littérature comparant les implications psychosociales de l'albinisme avec celles d'autres maladies génétiques rares affectant la peau (i.e., neurofibromatose de type 1, ichthyoses héréditaires, angiomes plans).

## **Partie 3.1.**

### **Répercussions & Conséquences**

La présente section aborde l'impact potentiel de l'albinisme sur des variables clés du fonctionnement individuel et la santé générale : la qualité de vie, le fardeau de la maladie, l'état anxio-dépressif, l'image du corps et la stigmatisation perçue. Pour chacun de ces construits, nous commencerons par une définition et un exposé approfondi du concept psychologique concerné, suivi d'une exploration de ses implications dans le contexte des maladies rares et de l'albinisme.

#### **3.1.1. Qualité de Vie et Fardeau de la maladie**

L'introduction de la notion de Qualité de Vie (QdV) dans les écrits académiques remonte à la fin des années 50. Toutefois, c'est dans les années 70, notamment à travers les travaux de Bradburn (1969), que ce terme a commencé à être utilisé de manière plus officielle. Bien que ce concept paraisse évident à comprendre, il est en réalité complexe et difficile à définir. En effet, il peut être compris selon des aspects objectifs (e.g., conditions et niveau de vie, état de santé...), subjectifs (e.g., satisfaction, bonheur, bien-être subjectif...) ou de manière intégrative (i.e., conception objective et subjective à la fois). Elle peut également être appréhendée de manière composite, à travers des dimensions physiques, mentales et sociales. La qualité de vie est donc un concept pluridisciplinaire et multidimensionnel, influencé par un éventail de facteurs personnels et environnementaux qui interagissent ensemble de manière complexe, et pouvant être évalué objectivement et/ou subjectivement (Cummins, 2005). Selon le WHOQOL Group (1994), la QdV désignerait la « perception qu'un individu a de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses préoccupations ». L'OMS s'est attaché à en décrire ses composantes (généralement acceptées dans la littérature), à savoir : la santé physique et

psychologique, l'autonomie, les relations sociales et l'environnement (voire, pour certains, la spiritualité).

Au cours des 50 dernières années, de nombreux outils ont été développés pour mesurer la QdV. Parmi ceux-ci, on trouve la *Quality of Well-Being Scale* (QWBS; Kaplan & Bush, 1982 ; Seiber et al., 2008), la *Sickness Impact Profile* (SIP; Bergner, 1976, 1981), la *Quality of Life Index* (QL-I; Spitzer, 1981), la *Nottingham Health Profile* (NHP; Hunt, 1980, 1981 ; version française par Bucquet et al., 1990), la *Flanagan Quality of Life Scale* (FQoLS; Flanagan, 1982 ; Burckhardt, 2003ab), la *Medical Outcome Study Short-Form 36* (MOS-SF36; McHorney et al., 1994 ; Ware & Sherbourne, 1992 ; Ware et al., 1993), le *European Quality of Life Instrument* (EQ-5D; Devlin & Brooks, 2017 ; EuroQoL Group, 1990). L'OMS a elle aussi élaboré ses propres outils de mesure pour la QdV comme la *WHO Disability Assessment Schedule* (WHODAS II ; WHO, 1988, 2010) ou encore la *WHOQOL-100* (WHOQOL Group, 1993, 1994, 1995, 1998). Une version courte de cette dernière, la *WHOQOL-BREF*, a également été construite et validée quelque temps après (Skevington et al., 2004 ; WHOQOL Group, 1998). En outre, nous avons adopté cet outil dans le cadre de notre étude (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

D'autre part, le fardeau de la maladie, tel que défini par l'OMS, se réfère à l'évaluation de l'impact global des affections et des facteurs de risque sur la santé physique et psychosociale d'un individu spécifique (WHO, 2020). En lien très étroit avec la QdV, ce concept a été largement adapté et étendu pour son application spécifique à des personnes et/ou des proches affectés par des troubles de la santé, comme le diabète (Polonsky et al., 2005), les problèmes dermatologiques (Chren & Weinstock, 2004), le cancer (Simmons, 2007), et bien d'autres problèmes santé de publique. En 2018, l'équipe de médecine génétique de Bordeaux a

développé et validé sa propre échelle de Fardeau de l'Albinisme : la *Burden of Albinism scale* (Morice-Picard et al., 2018). Cependant, aucune étude comparative ou inférentielle n'a encore été entreprise localement avec cet outil pour évaluer l'état de santé général des personnes atteintes d'albinisme.

En revanche, du côté de la QdV, bien plus de données sont accessibles, notamment dans le champ des maladies rares. Deux chercheuses américaines ont publié en 2010 une première revue systématique de la littérature visant à mettre en lumière l'impact de telles maladies sur la QdV des personnes concernées par la maladie rare (Cohen & Biesecker, 2010). Parmi les 58 études incluses (comprenant des maladies comme la mucoviscidose<sup>7</sup>, la maladie de Fabry<sup>8</sup> ou encore la maladie de Charcot-Marie-Tooth<sup>9</sup>), un thème central a émergé : bien que les conditions génétiques puissent entraîner des conséquences négatives significatives sur la vie des individus, le fait d'avoir une condition génétique n'entraîne pas nécessairement une mauvaise QdV. Certaines recherches ont, par exemple, mis en évidence des scores de QdV globale des personnes atteintes d'hémophilie sont équivalents à ceux des personnes non-malade et tout aussi stables (malgré des scores spécifiques à la santé légèrement inférieurs) (Solovieva, 2001 ; Solovieva et al., 2004). Plus remarquable encore, la QdV physique perçue était significativement meilleure chez des adolescents ayant une dystrophie musculaire que celle de leurs pairs non affectés (Grootenhuis et al., 2007). Les auteurs ont postulé que vivre avec une maladie évolutive modifiait les valeurs des patients de telle manière qu'ils appréhendaient leur vie et leur situation bien différemment de leurs homologues en « bonne santé ».

---

<sup>7</sup> La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire caractérisée par l'épaississement des sécrétions de plusieurs organes, essentiellement les poumons et le pancréas. Le mucus obstrue alors les voies respiratoires et les canaux digestifs, causant des infections respiratoires fréquentes et des problèmes digestifs.

<sup>8</sup> La maladie de Fabry est une maladie génétique héréditaire caractérisée par un déficit en enzymes nécessaires à la dégradation d'un glycolipide. L'accumulation de certains lipides dans les cellules peut alors provoquer divers symptômes comme des douleurs, des troubles rénaux, cardiaques et cutanés.

<sup>9</sup> La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une maladie génétique héréditaire caractérisée par une atteinte du nerf périphérique qui entraîne une diminution de la force musculaire et de la sensibilité.

Parmi les thématiques identifiées comme participant au fardeau associé à la maladie, une équipe norvégienne a aussi publié en 2017 une revue systématique de la littérature sur les maladies rares ([van der Lippe et al., 2017](#)). En se basant uniquement sur des études qualitatives portant essentiellement sur l'hémophilie, la phénylcétonurie<sup>10</sup>, la maladie de Fabry et l'épidermolyse bulleuse<sup>11</sup>, ces chercheurs ont entrepris de dresser un panorama des expériences vécues par les adultes atteints de maladies rares, afin d'identifier les conséquences psychosociales associées. Les 21 études retenues font état des mêmes difficultés relatives : à l'inclusion de ces personnes dans le système éducatif et professionnel ([Barlow et al., 2007](#) ; [Brodin et al., 2015](#) ; [Dures et al., 2011](#) ; [Garrino et al., 2015](#) ; [Gibas et al., 2008](#) ; [Limperg et al., 2016](#)) ; au maintien d'une vie sociale épanouie ([Barlow et al., 2007](#) ; [Brodin et al., 2015](#) ; [Dures et al., 2011](#) ; [Gibas et al., 2008](#) ; [Palareti et al., 2015](#) ; [Petersen, 2006](#) ; [Vegni et al., 2010](#)) ; ainsi qu'aux inquiétudes liées à l'imprévisibilité de la maladie, des traitements et de l'avenir en général ([Barlow et al., 2007](#) ; [Budysh et al., 2012](#) ; [Dures et al., 2011](#) ; [Frank et al., 2007](#) ; [Garrino et al., 2015](#) ; [Grut & Kvam, 2013](#) ; [Kesselheim et al., 2015](#) ; [Petersen, 2006](#)). La revue a également souligné les nombreuses lacunes dans le système médical, notamment des difficultés dans les interactions avec les professionnels de santé ([Garrino et al., 2015](#) ; [Jaeger et al., 2015](#) ; [Vegni et al., 2010](#)), en particulier lorsque ces derniers se montrent réticents à s'impliquer dans le suivi ([Grut & Kvam, 2013](#)). Cependant, l'obstacle le plus fréquemment cité est le manque de connaissances que les professionnels de santé ont sur la maladie rare. Ce manque de connaissances est particulièrement prégnant chez les médecins généralistes ([Brodin et al., 2015](#) ; [Diesen, 2016](#)), et peut conduire à un diagnostic tardif ([Huyard, 2009](#) ; [Garrino et](#)

---

<sup>10</sup> La phénylcétonurie (PCU) est une maladie génétique héréditaire caractérisée par un déficit de l'enzyme phénylalanine hydroxylase, ce qui empêche l'assimilation d'une substance naturellement présente dans l'alimentation, la phénylalanine. Cette accumulation de phénylalanine peut entraîner des troubles neurologiques sévères si elle n'est pas traitée par un régime alimentaire strict pauvre en phénylalanine.

<sup>11</sup> L'épidermolyse bulleuse renvoie à un groupe de maladies génétiques très rares caractérisées par une fragilité épithéliale et la formation de bulles sur la peau et les muqueuses.

al., 2015 ; Kesselheim et al., 2015), à des traitements inadéquats (Barlow et al., 2007 ; Dures et al., 2011) ou encore à des informations contradictoires sur le diagnostic (Frank et al., 2007 ; von der Lippe et al., 2016).

Finalement, les maladies génétiques rares peuvent recouvrir une myriade de conséquences physiques mais aussi psychosociales qui peuvent varier selon la pathologie considérée. L'interaction de ces symptômes rend donc l'expérience de chaque maladie rare unique et génératrice de handicaps spécifiques. Cependant, du côté de l'albinisme, très peu d'études ont exploré la qualité de vie des PAAs. Bien que deux recherches africaines aient exploré le bien-être subjectif en lien avec la stigmatisation dont ces personnes sont la cible (Affram et al., 2019 ; Ojedokun et al., 2018), une seule étude s'est intéressée à la qualité de vie générale d'un petit échantillon de PAA (Maia et al., 2015). Les résultats de cette recherche brésilienne suggèrent que seule la dimension physique de la QdV serait affectée chez les personnes ayant un albinisme.

### **3.1.2. L'état anxio-dépressif : un bon indicateur de santé mentale**

Tout d'abord, rappelons que la santé mentale est une composante essentielle de la santé et représente bien plus que l'absence de troubles ou de handicaps mentaux. En effet, selon l'OMS, si la santé renvoie à « un état de complet bien-être physique, mental et social, et ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité », la santé mentale, quant à elle, correspond à un « état de bien-être qui permet à chacun de réaliser son potentiel, de faire face aux difficultés normales de la vie, de travailler avec succès et de manière productive, et d'être en mesure d'apporter une contribution à la communauté » (WHO, s.d.). Parmi les troubles de santé mentale les plus courants, les symptomatologies anxieuse et dépressive sont les plus représentées en population générale (Santé Publique France, s.d.). L'anxiété se définit comme

une peur et une inquiétude excessive tandis que la dépression est caractérisée par une tristesse persistante ou par une perte durable de la capacité à éprouver de l'intérêt ou du plaisir pour les activités qui en procuraient auparavant (WHO, s.d.). L'anxiété et la dépression partagent un mécanisme intrapsychique commun lié à une perturbation des fonctions émotionnelles (i.e. suractivation, dysrégulation et/ou épuisement émotionnel).

De nombreux outils de mesure ont été développés pour évaluer précisément le degré d'anxiété et/ou de dépression éprouvé par un sujet : pour le degré d'anxiété, on peut notamment citer la *Hamilton Anxiety rating Scale* (HAM-A; Hamilton, 1959) ; la *State-Trait Anxiety Inventory* (STAI; Spielberger et al., 1970) ou encore le *Beck Anxiety Inventory* (BAI; Beck et al., 1988) ; pour le niveau de dépression, on peut mentionner le *Beck Depression Inventory* (BDI; Beck et al., 1961), le *Zung Self-Rating Depression Scale* (SDS; Zung, 1965), le *Center for Epidemiological Studies-Depression* (CES-D; Radloff, 1977), le *Inventory for Depressive Symptomatology* (IDS; Rush et al., 1986) ou encore le *Patient Health Questionnaire* (PHQ; Spitzer et al., 1999 ; PHQ-9 item : Kroenke et al., 2001).

Toutefois, pour s'adapter aux contraintes du contexte hospitalier, des chercheurs dans les années 1980 ont développé un outil censé évaluer ces deux notions simultanément : la *Hospital Anxiety Depression Scale* (HADS ; Zigmond & Snaith, 1983). Bien que récemment critiquée pour ses qualités psychométriques mitigées, voire, insuffisantes (Cosco et al., 2012 ; Coyne & Van Sonderen, 2012), cette échelle reste largement utilisée en psychologie de la santé pour rendre compte du niveau anxio-dépressif de patients ayant des problèmes de santé physique (Zakrzewska, 2012). C'est donc cet outil que nous avons sélectionné dans le cadre de notre recherche (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

Il est empiriquement admis que les personnes avec des handicaps physiques sont plus à risque de développer des troubles de santé mentale, notamment des troubles de l'usage de substances (Bernert et al., 2012 ; Luther et al., 2020 ; Weitzman et al., 2015), mais aussi, et surtout, des symptômes dépressifs (Battalio et al., 2020 ; Cree et al., 2020) et anxieux (Sareen et al., 2005). Par ailleurs, la revue de Van der Lippe et al. (2017) a également mis en lumière un certain nombre d'enjeux émotionnel dans le cadre des maladies rares, notamment un vécu dépressif et une détresse psychologique (voire, du désespoir) (Barlow et al., 2007 ; Caputo, 2014 ; Kesselheim et al., 2015 ; Palareti et al., 2015), pouvant résulter d'un sentiment de solitude (Dures et al., 2011), d'un sentiment de frustration (Grut & Kvam, 2013 ; Smith et al., 2014), et d'un stress émotionnel (e.g., peur, colère, auto-blâme et déperdition) (Gibas et al., 2008 ; Palareti et al., 2015). Interviennent également l'anxiété causée par l'imprévisibilité de la maladie (Frank et al., 2007 ; Garrino et al., 2015 ; Grut & Kvam, 2013 ; Kesselheim et al., 2015), la perte de confiance en soi et d'*empowerment* (Dures et al., 2011), ainsi que la culpabilité concernant le risque de transmission de la maladie à ses enfants (Dures et al., 2011 ; von der Lippe et al., 2016).

Concernant l'albinisme, deux études menées au Nigeria ont examiné la santé mentale des PAA (Ajose et al., 2014 ; Attama et al., 2015), dont l'une a évalué le niveau d'anxiété et de dépression à l'aide de la HADS. Les PAAs rapportaient un niveau d'anxiété et de dépression significativement plus élevé que les sujets ayant un vitiligo ; ceci était d'autant plus vrai que les PAA avaient des complications cutanées et plus de 50 ans. De plus, les femmes avec un albinisme tendraient à être plus anxieuses et que les femmes avec un vitiligo (Ajose et al., 2014). Cependant, en Europe et en France, comme dit précédemment, le terrain de l'albinisme reste encore vierge de toute données en termes de santé mentale.

### 3.1.3. Image du corps et maladies affichantes

Le concept d'image du corps est central en psychologie, notamment appliqué à la santé physique et mentale. L'histoire de ce concept remonte aux premières décennies du XXe siècle et a évolué au fil des recherches et des différentes approches théoriques. Initialement amené par la psychanalyse (Freud, 1923) et la neurologie (qui préfigure le construit de schéma corporel) (Head, 1920 ; Head & Holmes, 1911), c'est surtout les apports de Paul Schilder dans les années 30s qui permis de développer le concept tel que nous le comprenons aujourd'hui. Dans son ouvrage de 1935, Schilder définit l'Image du Corps comme la représentation que nous avons de notre propre corps, la façon dont celui-ci se présente à nous, tant physiquement que dans notre esprit. Cette représentation est profondément influencée par nos expériences psychologiques et nos interactions sociales. Au fil des années, l'image du corps est devenue un construit essentiel dans les études sur les troubles alimentaires (Cash & Smolak, 2011 ; Bruch, 1973, 1978), l'estime de soi (Bruchon-Schweitzer, 1990), les troubles somatoformes (Scheffers et al., 2018) et l'impact psychologique des maladies chroniques (Charmaz & Rosenfeld, 2006 ; Piquart, 2013).

L'essor des médias de masse (et, plus tard, des médias sociaux) a exacerbé les préoccupations concernant l'image corporelle en diffusant des normes esthétiques souvent inatteignables. Cela a mené à une reconnaissance accrue de l'impact négatif de ces canons de la beauté sur la santé mentale, encourageant ainsi les chercheurs à explorer plus profondément ce domaine (Grabe et al., 2008 ; Hargreaves & Tiggemann, 2004 ; Levine & Murnen, 2009 ; Tiggemann & McGill, 2004). Ce sont notamment les troubles du comportement alimentaire comme l'anorexie et la boulimie qui ont bénéficié de l'expansion du concept, mettant en lumière la manière dont une image du corps déformée peut contribuer à de graves problèmes de santé

mentale (e.g., dysmorphophobie) (Cash & Smolak, 2011 ; Phillips, 2004 ; Turner & Cadman, 2017).

Le cadre théorique relatif à l'image du corps s'est considérablement étoffé au fil du temps. Des auteurs en ont proposé une conception multidimensionnelle, englobant non seulement des caractéristiques physiques observables (e.g., poids, taille, *sex appeal*...), mais aussi des caractéristiques non observables (e.g., santé, force et condition physique...) (Cash et al., 1986 ; Franzoi & Shields, 1984). Cette approche souligne que la construction de l'image corporelle est le résultat de l'interaction complexe entre plusieurs facteurs : les attitudes et les croyances qu'une personne a vis-à-vis de son corps (e.g., satisfaction corporelle), les caractéristiques physiques objectives (e.g., masse corporelle, mensurations...), les facteurs interpersonnels (e.g., influence sociale et éducation) et les normes culturelles (e.g., médias de masse) (Cash, 2002, 2017).

Parallèlement, de nombreux outils furent développés pour appréhender l'image du corps. Parmi eux se trouvent la *Body-Cathexis Scale* (Secord & Jourard, 1953), le *Body Shape Questionnaire* (BSQ; Cooper et al., 1987), le *Multidimensional Body-Self Relations Questionnaire* (MBSRQ; Brown et al., 1990), deux versions distinctes de la *Body Esteem Scale* (BES; Franzoi & Shields, 1984; Mendelson & White, 1982), les *Figure Rating Scales* (FRS; Stunkard et al., 1983), le *Body Image States Scale* (BISS; Cash et al., 2002), le *Body Satisfaction Questionnaire* (BSQ; Berscheid et al., 1973) et le *Body Satisfaction Scale* (BSS; Slade et al., 1990), le *Body Attitudes Questionnaire* (BAQ; Ben-Tovim & Walker, 1991), le *Physical Appearance State and Trait Anxiety Scale* (PASTAS; Reed et al., 1991), ou encore la *Cutaneous Body Image Scale* (CBIS; Gupta et al., 2004). En France, les travaux de Bruchon-Schweitzer ont également contribué à la création d'un instrument francophone destiné à évaluer l'image du

corps et la satisfaction corporelle : le *Body-Image Questionnaire* (BIQ ; [Bruchon-Schweitzer, 1987](#) ; [Koleck et al., 2002](#)). C'est d'ailleurs ce dernier outil que nous avons retenu dans le cadre de nos recherches (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

La littérature relative au corps et à son apparence les personnes présentant des maladies ou conditions visibles révèle des résultats globalement défavorables à l'image du corps et bien-être général.

Premièrement, de nombreuses recherches ont exploré les implications de l'image corporelle sur le fonctionnement global des individus. Par exemple, Chang et ses collaborateurs (2019) ont montré qu'une image du corps négative est fréquemment associée à une qualité de vie réduite.

Concernant les maladies dermatologiques, les adolescents ayant de l'acné auraient une image corporelle plus dégradée que leurs pairs non-affectés ([Dalgard et al., 2008](#)). De plus, le vitiligo est souvent lié à une altération de l'image du corps, une diminution de l'estime de soi et une augmentation de l'anxiété ([Seyfi Pur et al., 2021](#)). Par ailleurs, chez les patients atteints de psoriasis, la qualité de vie, l'image corporelle et l'estime de soi sont significativement inférieures à celles des sujets non-cliniques ([Nazik et al., 2017](#)). D'autres auteurs ont montré qu'une perception positive de son corps est associée à une meilleure estime de soi chez les personnes souffrant de psoriasis, particulièrement chez les femmes ([Hassani et al., 2021](#)).

En revanche, dans le contexte des altérités crâniofaciales congénitales (e.g., fente palatine ou "bec de lièvre"), les résultats sont plus mitigés. Bien que certaines études aient rapporté des taux élevés d'insatisfaction quant à l'apparence faciale ([Hunt et al., 2005](#)), d'autres ont observés des préoccupations corporelles bien moins importantes chez les personnes affectées ([Broder et al., 1992](#) ; [Crandall et al., 2017](#) ; [Slifer et al., 2003](#)). Dans une perspective similaire, lorsque l'on compare des adultes présentant une différence visible à ceux ayant un

trouble mental invisible, le premier groupe présente une image corporelle plus positive (Shpigelman & HaGani, 2019). Cela suggère que les maladies invisibles pourraient être associées à une image corporelle plus négative que les maladies visibles.

Cette diversité de résultats souligne la complexité des interactions entre l'image corporelle, l'estime de soi et le type de problématique de santé. À ce jour, l'absence de données concernant l'image corporelle des PAA en France, ainsi que dans le reste du monde, souligne la nécessité d'investiguer cette question plus en profondeur. Cette investigation est d'autant plus pertinente lorsque l'on considère la variabilité de l'impact de cette condition sur l'apparence des individus.

#### **3.1.4. Le rôle majeur de la stigmatisation**

Le mot « stigma », issu du Grec ancien « στίγμα », désigne étymologiquement une « marque » qui, au sens figuré, renverrait à la honte et/ou à la disgrâce. La dimension subjective du stigmaté, telle que conceptualisée par Goffman en 1963, souligne que le problème ne réside non pas dans la marque en elle-même, mais plutôt dans la relation qui existe entre cette marque, le porteur et son contexte. En d'autres termes, la stigmatisation survient lorsqu'une personne possède une caractéristique singulière, la détournant de la norme prescrite par son environnement. Cette singularité altère son rapport aux autres et peut conduire à une disqualification sociale et/ou à une mise à l'écart (Goffman, 1963).

Depuis lors, une myriade de définitions a vu le jour au sein des sciences humaines, chacune explorant la complexité du stigmaté sous différents angles. Des chercheurs·euses spécialisés·es dans la santé mentale, comme Thomas Scheff (1966) et Bruce Link et al. (2001, 1989), ont suggéré que ce phénomène résulterait d'un débordement de nos mécanismes de catégorisation sur notre environnement social, désigné couramment par le terme « *labelling* ».

Pour ces auteur·rice·s, ce processus se baserait donc sur les différences humaines rendues saillantes en contexte social comme la couleur de peau, le sexe, la marque de sa voiture, ou encore son diagnostic psychiatrique, etc.

Les recherches en psychologie ont conduit à distinguer plusieurs formes de stigmatisation. En ce sens, Corrigan et Watson (2002) ont proposé de distinguer la stigmatisation publique (« *public stigma* ») de la stigmatisation internalisée (« *internalized stigma* »). Le stigmate public renvoie à l'ensemble des réactions cognitives (i.e., stéréotypes), affectives (i.e., préjugés) et comportementales (i.e., discrimination) de la société vis-à-vis des individus portant un stigmate social. Ces composantes du stigmate public peuvent, dans certains cas, être intégrées par les personnes ciblées, aboutissant alors à ce que l'on appelle la stigmatisation internalisée. Ce processus comprend trois étapes (Corrigan et al., 2006) : la prise de conscience des stéréotypes à l'encontre de son groupe (« *stereotype awareness* ») ; l'adhésion de l'individu à ces stéréotypes (« *stereotype agreement* ») ; et enfin, le fait penser que ces stéréotypes s'appliquent également à soi (« *self-concurrence* »). Une telle internalisation est souvent associée à un retrait social, une érosion de l'estime de soi et du sentiment d'auto-efficacité : on parle alors ici d'auto-stigmatisation (« *self stigma* ») (Corrigan et al., 2005, 2006 ; Vogel et al., 2006, 2013)<sup>12</sup>.

Toutefois, la stigmatisation ne se limite pas à l'individu porteur du stigmate, c'est aussi un phénomène qui s'étend aux personnes qui lui sont proches, comme sa famille et ses ami·e·s. Goffman (1963) parle alors de stigmatisation de courtoisie (« *courtesy stigma* »), soit la stigmatisation subie par une personne du fait de ses liens avec quelqu'un appartenant à un

---

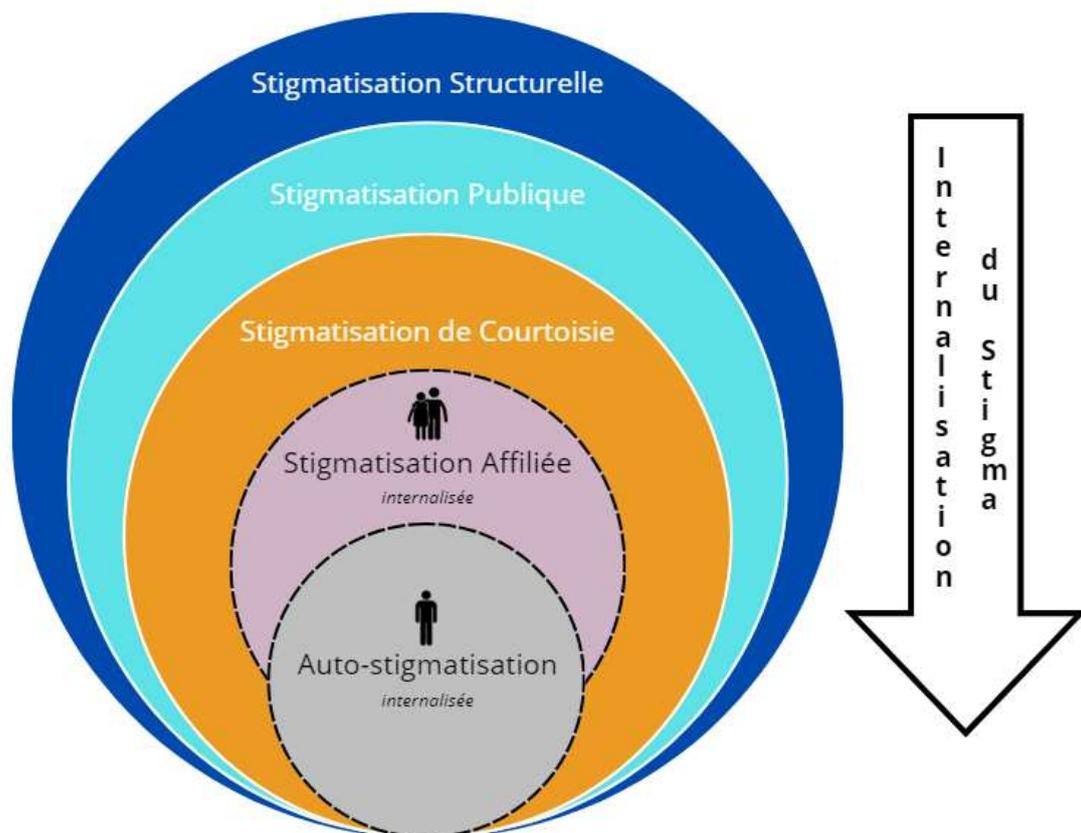
<sup>12</sup> La stigmatisation internalisée et auto-stigmatisation sont parfois utilisées de manière indifférenciée (Boyd et al., 2014) alors que la première renvoie aux mécanismes d'internalisation et, la seconde, aux conséquences de cette internalisation.

groupe stigmatisé. Lorsque les parents de ces personnes internalisent le stigmate de courtoisie, on peut parler de stigmate d'affiliation (SA) (« *affiliate stigma* ») (Mak & Cheung, 2008).

Enfin, la stigmatisation peut aussi être effective à l'échelle d'une organisation : il s'agit de la stigmatisation structurelle (« *structural stigma* ») (Corrigan et al., 2004). Elle s'illustre dans "les règlements, les politiques et les procédures d'institutions sociales qui restreignent de façon arbitraire les droits et les chances des personnes aux prises avec des problèmes de santé" (Livingston, 2020).

## Figure 2

*Illustration des différents niveaux de stigmatisation emboîtés*



*Notes.* Les formes de stigmatisation affichées en blanc correspondent à la stigmatisation perçue, tandis que les formes de stigmatisation affichées en noir correspondent à des niveaux internalisés du stigmate.

Certaines formes de stigmatisation sont d'ailleurs tellement enracinées dans nos sociétés qu'elles constituent des construits sociaux distincts : c'est notamment le cas pour le racisme, le classisme, le validisme, le sexisme et l'homophobie.

Un certain nombre d'échelles ont donc été créées pour évaluer les différents mécanismes contribuant à ce processus si complexe qu'est la stigmatisation. Nous pouvons citer les échelles spécialement conçues pour les personnes ayant des problématiques de santé mentale comme l'*Internalized Stigma of Mental Illness* (ISMI, [Boyd Ritsher et al., 2003](#)) ; la *Self-Stigma Scale-Short* (SSS-S, [Golay et al., 2022](#) ; [Mak & Cheung, 2010](#)) ; la *Paradox of Self Stigma scale* (PaSS-24, [Golay et al., 2021](#)) ou encore la *King's Stigma Scale* (KSS, [King et al., 2007](#) ; version courte en français par [Morandi et al., 2013](#)).

Mais il existe également des échelles destinées aux troubles de santé physique comme la *Stigma Scale for Chronic Illnesses* (SSCI, [Rao et al., 2009](#) ; version courte par [Molina et al., 2013](#)), dont certaines ont été conçues pour mesurer la stigmatisation publique perçue pour des situations spécifiques comme la *Pregnant Smoker Stigma Scale – Public Stigma* (P3S-PS, [Loyal et al., 2022](#)) ou la *COVID-19 Public Stigma Scale* (COVID-PSS, [Nochaiwong et al., 2021](#)). D'autres échelles, plus généralistes furent créées, comme la *Stigma Consciousness Scale* (SCQ ; [Pinel et al., 1999](#) ; version française par [Vincent et al., 2017](#)) qui estime dans quelle mesure les individus pensent que les autres les évaluent sur la base des stéréotypes associés à leur groupe, en l'occurrence les hommes ou les femmes. C'est d'ailleurs ce dernier outil que nous avons retenu et adapté dans le cadre de notre étude (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

Plusieurs études ont mis en évidence que les personnes vivant avec des maladies rares subissent une stigmatisation manifestée par des comportements d'étiquetage, de stéréotypage, de séparation et de perte de statut ([Baynam et al., 2024](#) ; [Bogart et al., 2022](#)). Cette

stigmatisation se manifeste particulièrement dans le cadre scolaire (Bogart et al., 2022), mais également lors du recrutement et de l'emploi (Koromina et al., 2021). Comme pour les maladies visibles plus courantes, la stigmatisation perçue est positivement associée au degré de visibilité d'une affection rare (Dures et al., 2011).

Cependant, bien que la stigmatisation puisse être perçue comme une conséquence de la maladie rare, elle constitue en même temps — et dans de nombreux modèles — un facteur de risque prépondérant dans l'adaptation psychosociale au handicap. En effet, toujours en lien avec la visibilité, il est plus difficile pour les sujets dont l'affection est visible d'avoir une vie sociale épanouie, notamment parce qu'ils sont régulièrement la cible d'une stigmatisation et d'une discrimination importante. Plusieurs études ont montré que le développement des compétences sociales était entravé par des expériences négatives à l'école, au travail ou en raison de discriminations dans la société en général (Pehler & Craft-Rosenberg, 2009 ; Valenzuela et al., 2013 ; Witte, 1985). En réponse à cette stigmatisation perçue, certains jeunes présentant des troubles modérément visibles cherchent souvent à dissimuler leurs symptômes et leurs altérités (Christian & D'Auria, 1997 ; Johannesson et al., 1998 ; Pizzignacco & de Lima, 2006).

Par ailleurs, une revue systématique de la littérature réalisée par Baynam et al. (2024) sur la stigmatisation et les procédures de diagnostic génétique a mis en lumière le rôle crucial de la stigmatisation dans les comportements de santé : la réticence accrue à réaliser un diagnostic génétique et à consulter des professionnels de santé spécialisés (Ayres et al., 2019 ; Kruse et al., 2021).

Finalement, les maladies génétiques rares peuvent recouvrir une myriade de conséquences physiques mais aussi psychosociales qui peuvent varier selon la pathologie considérée. L'interaction de ces symptômes rend donc l'expérience de chaque maladie rare unique et génératrice de handicaps spécifiques.

## Partie 3.2.

### Facteurs d'Ajustement & d'Adaptation

Le handicap constitue une source de stress d'intensité variable pour les personnes qui en sont porteuses (Lubkin & Larsen, 2006 ; Ogden, 2008). Les investigations portant sur l'ajustement différentiel au stress ont largement contribué aux théorisations sur le handicap, fournissant ainsi de solides apports aux recherches menées parallèlement en psychologie de la santé. Ces domaines de la psychologie se sont particulièrement attachés à décrire et détailler comment les individus font face et s'adaptent à divers stressseurs en conceptualisant le *coping*, un construit central qui regroupe toutes les stratégies d'ajustement au stress. Dans les prochaines sections, nous aborderons les principaux facteurs d'ajustement étudiés en psychologie de la santé et de la maladie : les représentations personnelles de la maladie, les stratégies de *coping* et le soutien social (perçu). Comme pour la section précédente, nous commencerons par définir et expliquer en détail chaque concept psychologique, puis nous examinerons leur implication dans le contexte des maladies rares et de l'albinisme.

#### 3.2.1. Représentations personnelles et perceptions de la maladie

Précédemment, nous avons vu comment l'étude des représentations sociales (via la TRS) permettait de comprendre comment ces représentations se forment, évoluent et se transforment en pensées, souvent naïves mais compréhensibles et véhiculables par la plupart des gens. Cependant, il est important de noter que la TRS n'est pas le seul cadre théorique élaboré pour comprendre le rôle des représentations dans le domaine de la santé.

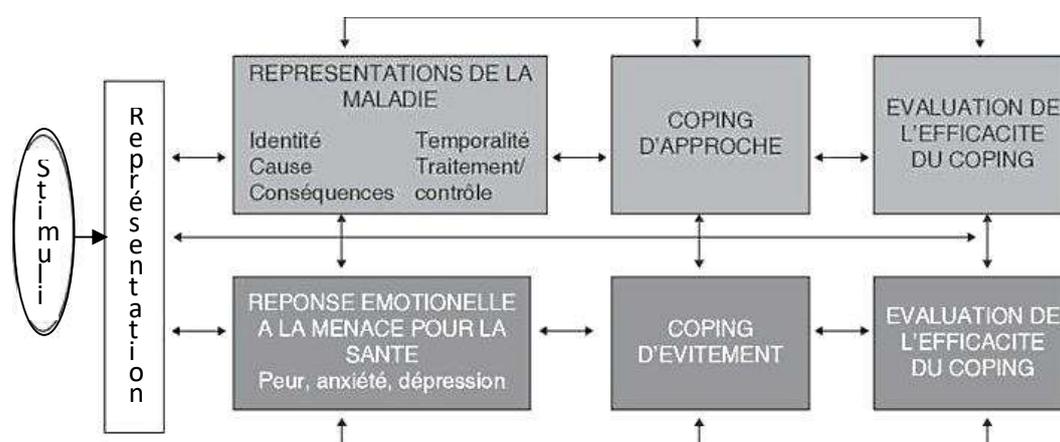
En effet, la notion de représentations personnelles de la maladie englobe à la fois les descriptions et les explications de l'origine de la maladie. Fonctionnant comme des interfaces entre l'individu et sa maladie, elles agissent comme des grilles de lecture qui confèrent un sens à l'évolution ou à la dégradation de l'état de santé. Elles englobent l'apparition ou la disparition

de certains symptômes, ainsi que les sensations et états internes qui sont interprétés, parfois à tort, comme étant liés à la maladie. Ces représentations façonnent également le cadre d'action, structurant les cognitions de la personne de manière à ce que les comportements de santé soient toujours justifiés du point de vue du malade (Fischer et al., 2020).

Le modèle qui illustre le mieux ce rôle central des représentations de la maladie dans le fonctionnement individuel est celui de l'auto-régulation (Leventhal et al., 1992) : il met l'accent sur la manière dont les individus décident des comportements à adopter pour atteindre leurs objectifs. Aussi appelé modèle du sens commun (car les croyances individuelles y jouent un rôle crucial), il distingue cinq dimensions phare de la représentation personnelle de la maladie : l'identité, la cause, la conséquence, la temporalité et le contrôle de la maladie (Cameron & Leventhal, 2003). Comme expliqué plus haut, ces représentations sont influencées par diverses sources d'information, tant socioculturelles (e.g., médias, éducation...) que personnelles (e.g., expériences concrètes de la maladie). La représentation actuelle d'une maladie est formée par l'intégration des croyances préexistantes, la perception des symptômes et les nouvelles informations reçues. Ces représentations orientent les personnes dans leur choix de stratégies de *coping* pour s'adapter à la maladie (Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014). Ici, il s'agit concrètement d'un ajustement face à une menace pour la santé, qui emprunte deux voies d'auto-régulation simultanées : une centrée sur l'évaluation du danger et une autre sur l'émotion ressentie. Ces deux processus, cognitif et émotionnel, fonctionnent en parallèle et de manière indépendante (Leventhal, 2003 ; Marteau & Weinman, 2006) (voir Figure 3 ci-dessous).

**Figure 3**

*Modèle d'auto-régulation de la maladie (Leventhal, 2003)*



Ce processus d'auto-régulation établit chez le patient une relation dynamique et rétroactive entre quatre composantes essentielles : l'interprétation de sa maladie, l'émotion qu'elle suscite, les stratégies de *coping* déployées pour y faire face et finalement, l'évaluation de l'efficacité de cet ajustement. Ces éléments interagissent en vue de maintenir l'homéostasie, soit un certain équilibre dans le fonctionnement interne de l'individu (Ogden, 2008).

Sur la base de ce modèle théorique, un outil de mesure essentiel a été développé : le *Illness Perception Questionnaire* (IPQ ; Weinman et al., 1996) dont aujourd'hui une version révisée (IPQ-R ; Moss-Morris et al., 2002) et une version abrégée (B-IPQ ; Broadbent et al., 2006) ont été construites et validées. Pour notre étude, nous avons choisi d'utiliser la version raccourcie de cette échelle (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3). Grâce à ces outils et aux efforts combinés des chercheurs en psychopathologie, en psychologie sociale et en psychologie de la santé, la recherche menée au cours des cinquante dernières années a démontré l'importance des représentations personnelles de la maladie sur le comportement des patients (Petrie & Weinman, 1997 ; Guellal & Benkerrou, 2022).

Ce modèle a été largement exploré à travers de nombreuses études examinant les corrélations entre les différentes dimensions des représentations de la maladie et leur relation avec les stratégies d'adaptation et les résultats de santé, tant dans les milieux de santé physique que mentale (Breland et al., 2020 ; Baines & Wittkowski, 2012 ; Hagger & Orbell, 2003). Par exemple, des chercheurs ont constaté que modifier les perceptions de la maladie chez les patients améliore la récupération après un infarctus du myocarde. De plus, des interventions basées sur le modèle de l'autorégulation pour des maladies aussi variées que le diabète et le SIDA ont également conduit à des améliorations significatives des critères de santé des patients (Petrie et al., 2003, 2002).

Dans sa thèse sur le bien-être subjectif et le cancer, Audrey-Anne Lalande (2016) soutenait par ailleurs que les représentations cognitives et émotionnelles de la maladie influencent chacune le type de stratégies d'adaptation utilisées. Pour renforcer cette assertion, Orbell et al. (2008) ont démontré, dans le contexte du cancer colorectal, que la représentation personnelle de la maladie pouvait à elle seule expliquer entre 5% et 21% de la variance associée au déploiement des stratégies de *coping*.

Un autre exemple pertinent dans le domaine des maladies génétiques est apporté par une étude cas-témoin sur l'achondroplasie (Gollust et al., 2003). Les résultats ont montré que l'estime de soi et la perception de la gravité de la maladie sont des prédicteurs puissants de la qualité de vie, soutenant ainsi l'idée selon laquelle les croyances et attitudes d'un individu ont un impact plus significatif sur sa QdV que la maladie génétique elle-même et ses symptômes.

En outre, les représentations personnelles des PAA vis-à-vis de la maladie semble grandement influencée par la relation ambivalente qu'ils entretiennent avec la notion de « normalité » (Brodin et al., 2015 ; Caputo, 2014 ; Diesen et al., 2015 ; Dures et al., 2011 ; Garrino et al., 2015 ; Jaeger et al., 2015 ; Limperg et al., 2016 ; Nilson et al. 2012 ; Petersen, 2006 ; von der Lippe et al., 2016). En effet, les personnes affectées expriment le besoin de ne pas être réduites à un diagnostic, souhaitent être traitées comme les autres, et veulent poursuivre des objectifs de vie "normaux", malgré les obstacles que leurs imposent les symptômes de la maladie (Atkin & Ahmad, 2001 ; Badlan, 2006 ; Dreyer et al., 2010 ; Gjengedal et al., 2003 ; Higham et al., 2013 ; Moola & Norman, 2011 ; Palmer & Boisen, 2002 ; Pizzignacco & de Lima, 2006 ; Schmitt, 1997 ; Valenzuela et al., 2013 ; Von der Lippe et al., 2016 ; Williams et al., 2009). Un *leitmotiv* qui doit certainement être difficile à suivre lorsque l'on sait que la gestion quotidienne de leur maladie nécessite des efforts considérables. Ceci s'illustre particulièrement dans l'ambivalence identitaire éprouvées par certains jeunes, qui se sentent à la fois ordinaires et à la marge (Admi, 1996 ; Berge et al., 2007 ; Christian & D'Auria, 1997 ; Dupuis et al., 2011 ; Gibson et al., 2007, 2014 ; Müller-Kägi et al., 2014).

Face à ces enjeux, les personnes affectées ont développé une large gamme de stratégies d'adaptation dans le but de mener la vie la plus "normale" possible (Garrino et al., 2015 ; Palareti et al., 2015 ; Smith et al., 2014 ; von der Lippe et al., 2016). Très rapidement, ces personnes deviennent souvent expertes de leur propre maladie, en recherchant elles-mêmes des informations sur Internet (Budysh et al. 2012 ; Frank et al., 2007 ; Gibas et al., 2008 ; Grut & Kvam, 2013 ; Kesselheim et al. 2015 ; Limperg et al. 2016 ; Palareti et al. 2015 ; Vegni et al., 2010) et/ou en se rapprochant d'associations de patients (Petersen, 2006).

Les avancées permises par ces modèles sociocognitifs ont ainsi mis en évidence le rôle médiateur des représentations sociales et personnelles entre l'individu, sa maladie, et son contexte. Ils démontrent que ces représentations sont bien modelées par la culture, l'histoire et l'environnement social, tout en ayant un impact sur la manière dont les individus perçoivent les choses, leurs attitudes et leurs actions. Toutefois, pour comprendre plus précisément comment ces représentations influencent les comportements d'adaptation et la santé générale, il nous semble essentiel de revenir sur l'une des notions emblématiques de la discipline : le *coping*. Inspiré par les théories psychanalytiques sur les mécanismes de défense et étayant les perspectives évolutionnistes de Darwin (1859), le concept de *coping* a gagné en validité conceptuelle avec l'émergence de l'un des modèles les plus influents et toujours reconnu en psychologie de l'adaptation au stress : le modèle transactionnel.

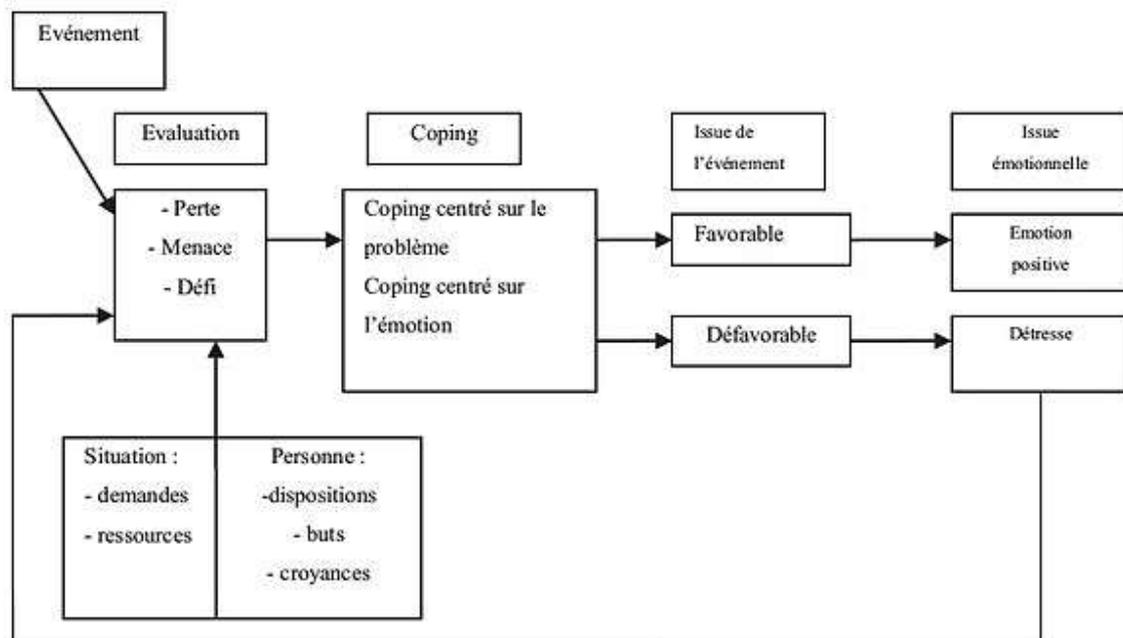
### **3.2.2. Les stratégies de *coping*, clé de voute des processus transactionnels**

L'introduction du modèle transactionnel par Lazarus et ses collègues (1978, 1984ab) marque une avancée significative dans l'étude des mécanismes d'ajustement des individus. L'originalité de l'approche transactionnelle du stress repose sur l'importance accordées aux efforts déployés par l'individu dans le présent pour s'adapter aux perturbations, réelles ou perçues, de son environnement. Ces interactions entre l'individu et son environnement sont appelées transactions et englobent toute une gamme d'activités perceptives, cognitives, émotionnelles, comportementales et physiologiques. Parmi les plus connues et les plus étudiées, nous pouvons citer le stress perçu, le contrôle perçu et le soutien social perçu, mais bien d'autres encore comme la recherche de sens, l'attribution causale, les croyances et normes subjectives, l'auto-efficacité perçue, etc. (Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014 ; Fischer et al., 2020 ; Ogden, 2008).

Dans cette approche, la conceptualisation cognitive du stress, comme étant le résultat d'une évaluation faite par l'individu, est primordiale puisqu'elle déterminerait les efforts d'ajustement qui suivront. D'ailleurs, cette évaluation est fonction des valeurs de l'individu, de ses attentes et de son histoire. Le modèle transactionnel souligne ainsi l'importance du cadrage subjectif fait par le sujet, plutôt que sur les conditions objectives de la situation, comme moteur central du processus de gestion du stress. La phase d'évaluation détermine donc les stratégies de *coping* mises en place par la personne pour faire face à la situation. Les auteurs définissent ainsi le *coping* comme « l'ensemble des efforts cognitifs et comportementaux, constamment changeants, (déployés) pour gérer des exigences spécifiques internes et/ou externes qui sont évaluées (par la personne) comme consommant ou excédant ses ressources » (Lazarus & Folkman, 1984b, p. 141). Ces stratégies complexes aux différents niveaux de réponse - cognitives, émotionnelles et comportementales - auraient exclusivement deux finalités : modifier la situation (*coping* centré sur le problème) ou se modifier soi-même pour la rendre supportable (*coping* centré sur l'émotion).

**Figure 4**

*Le modèle transactionnel stress-coping de Lazarus & Folkman (1984)*



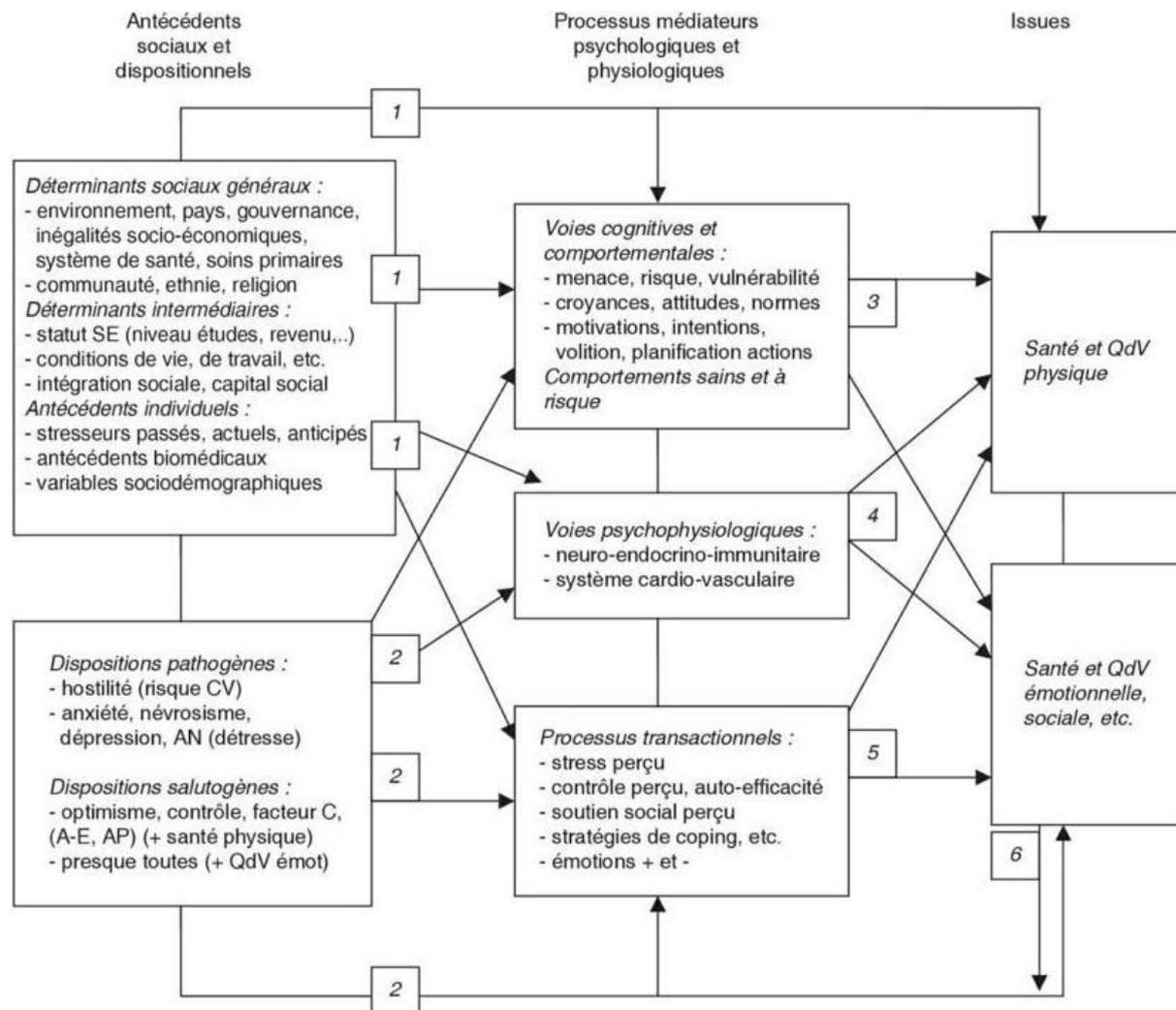
Toutefois, même si le modèle transactionnel et la notion de *coping* ont suscité un engouement indéniable, ce champ de recherche a également fait l'objet de nombreuses critiques (Somerfield & McCrae, 2000). De plus, bien que le *coping* soit théoriquement divisé en deux méta-stratégies (*coping* centré sur le problème et *coping* centré sur l'émotion), les dimensions identifiées dans les études empiriques montrent une certaine variabilité et ne se regroupent pas toujours clairement de cette manière (Fischer et al., 2020). Par conséquent, d'autres chercheurs ont proposé diverses autres façons de catégoriser ces stratégies<sup>13</sup>.

<sup>13</sup> Suls & Fletcher (1985) ont suggéré de distinguer le *coping* évitant et le *coping* vigilant. Dans la même veine, Moos et Schaefer (1993) ont proposé de classer les stratégies d'ajustement selon deux axes orthogonaux : actif versus évitant ; cognitif versus comportemental. Par ailleurs, on peut aussi citer Schwarzer et Taubert (2002) qui, en s'appuyant sur les travaux de Aspinwall et Taylor (1997), ont développé une nouvelle taxonomie conditionnée par la dimension temporelle de l'ajustement. Ils proposent alors quatre types de *coping* en fonction du moment où ces process interviennent : le *coping* réactif, anticipatoire, préventif et proactif.

Dans l'objectif de formuler un modèle global amélioré d'adaptation au stress dans un contexte de maladie, l'équipe bordelaise de psychologie de la santé a ainsi proposé un modèle transactionnel-intégratif-multifactoriel (TIM) à partir d'une synthèse de la littérature scientifique sur le stress et le *coping* (Bruchon-Schweitzer et al., 2001 ; 2002ab ; Koleck, et al., 2003 ; Untas et al., 2012). Transactionnel, certes, car il inclut les processus clés d'ajustement aux situations aversives (e.g., stress, contrôle, soutien, *coping*), mais aussi et surtout intégratif, car il rassemble en son sein les contributions significatives issues de disciplines connexes (e.g., modèles sociocognitifs, dispositions socio-démographiques). Il est également multifactoriel car il comprend des facteurs ayant des rôles et des fonctions distinctes selon leur place dans le processus : 1) les antécédents (ou déterminants) ; 2) les transactions (ou médiateurs) ; 3) les critères (ou issues à prédire) (cf. Figure 5 ci-dessous).

**Figure 5**

*Le modèle transactionnel, intégratif et multifactoriel (TIM) de Bruchon-Schweitzer et ses collaborateurs-rice-s (2002)*



S'inscrivant dans la continuité de l'approche bio-psycho-sociale d'Engel (1980), la validité du modèle transactionnel-intégratif-multifactoriel (TIM) a été maintes fois mise à l'épreuve, notamment via des analyses en modèles par équations structurales (SEM). Ces recherches ont montré que, bien que le modèle prédise modestement la santé fonctionnelle (jusqu'à 20 % de la variance expliquée), il est nettement plus performant pour prédire la santé émotionnelle, avec jusqu'à 60 % de la variance expliquée (Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014). Depuis 2002, plusieurs études en France ont mis le modèle TIM à l'épreuve tant sur des

populations cliniques (Jadoulle et al., 2006 ; Cousson-Gélie et al., 2007 ; Cousson-Gélie et al., 2011 ; Koleck et al., 2006 ; Lelorain et al., 2011) que générales (Boujut & Bruchon-Schweitzer, 2007, 2009 ; Cappe et al., 2011 ; Laugaa et al., 2005 ; 2008).

Ce qui ressort, c'est que bien qu'il soit utile pour penser la recherche en santé, le modèle TIM se révèle beaucoup trop général et complexe. En effet, la multitude de variables qu'il englobe exige la validation de nombreuses hypothèses inférentielles : une contrainte majeure lors d'analyses statistiques qui nécessitent des échantillons de grande taille (Lourel, 2006). Eprouver un tel modèle nécessite donc de procéder pas-à-pas, en privilégiant les déterminants et médiateurs les plus prometteurs en termes de capacité prédictive. Parmi les variables transactionnelles largement étudiées dans cette perspective figure le soutien social, un facteur salutogène crucial, dont nous détaillerons l'étude dans la section suivante.

### **3.2.3. Le soutien social : un facteur d'ajustement crucial**

Bien qu'il n'existe pas de consensus clairement établi quant à sa définition, le soutien social peut être envisagé comme un ensemble d'échanges interpersonnels de ressources entre deux ou plusieurs personnes afin de répondre à leurs besoins respectifs, de les aider à réaliser leurs buts, et en fin de compte, d'améliorer leur QdV (Dubet, 2006 ; Shumaker & Brownelle, 1984). L'essence même du soutien social va bien au-delà de la quantité de relations, mais repose plutôt sur la qualité des soutiens affectifs disponibles pour la personne. Dans cette perspective, le soutien social agit comme un filet de sécurité affectif, déterminant la fiabilité des appuis sociaux lors de périodes difficiles ou de crises (e.g., deuil, accidents, diagnostic de maladie grave...). Là encore, c'est la dimension cognitive et évaluative des ressources qui semble être importante : la façon dont l'individu perçoit ce soutien social. Effectivement, l'appréciation subjective du soutien social (« *percieved social support* ») est l'une des composantes constitutives de ce construit, au même titre que le réseau social (« *social network* ») et les

comportements de soutien (« *functional social support* ») (Beauregard & Dumont, 1996 ; Fischer et al., 2020). Cette facette subjective du soutien social, communément désignée sous le terme de soutien social perçu, peut être spécifiquement définie comme l'impact subjectif de l'aide apportée par les divers réseaux et groupes sociaux d'une personne, ainsi que le degré de satisfaction associé en réponse à ses besoins et à ses attentes (Procidano & Heller, 1983).

Des auteurs ont suggéré de le subdiviser en deux composantes principales (Sarason et al., 1983, 1987) : d'une part, la disponibilité du soutien, qui est la perception qu'une aide peut être obtenue auprès d'une ou plusieurs personnes de son entourage si nécessaire ; d'autre part, la satisfaction vis-à-vis du soutien, qui correspond à la perception qu'un individu a de la qualité des relations qu'il a identifiées comme soutenantes. Par ailleurs, plusieurs auteurs ont théorisé autour des formes d'aide que le soutien social pouvait recouvrir (Barrera & Ainly, 1983 ; Bozzini & Tessier, 1986 ; Gottlieb, 1978) et une des classifications les plus reconnue est celle proposée par House (1981) qui identifie quatre types de soutien :

- Le **soutien émotionnel**, qui consiste en l'expression d'affects positifs, et à apporter réassurance, protection et/ou réconfort.
- Le **soutien d'estime**, qui consiste à revaloriser une personne, dans ses compétences et ses valeurs, en vue de lui redonner confiance dans les moments de doute.
- Le **soutien informatif**, qui englobe les conseils, les suggestions, l'apport de connaissances sur un problème en vue de le résoudre.
- Le **soutien instrumental**, qui se traduit par une aide concrète comme prêter de l'argent, du matériel, ou rendre service en cas de besoin.

Pour évaluer le soutien social, de nombreux instruments de mesure ont été développés (Cohen et al., 2000). Certains de ces outils évaluent le réseau social, comme la *Social Network*

*Scale* (SNS ; [Stokes, 1983](#)), tandis que d'autres se concentrent sur les différents types de soutien, comme l'*Inventory of Socially Supportive Behaviors* (ISSB ; [Barrera & Ainlay, 1983](#)). Parmi les instruments les plus réputés, le *Social Support Questionnaire* (SSQ) de Sarason et al. (1983) permet d'évaluer à la fois le nombre de personnes disponibles pour apporter de l'aide dans six situations différentes et le niveau de satisfaction quant au soutien reçu. Il existe aussi une version abrégée de ce questionnaire (SSQ6), comprenant six items, ainsi qu'une version traduite et validée en français ([Rascle et al., 2005](#)). En parallèle de cette traduction d'outil, Bruchon-Schweitzer & al. (2002) ont également développé leur propre *Questionnaire de Soutien Social Perçu*. C'est d'ailleurs ce dernier outil que nous avons retenu dans le cadre de nos recherches (QSSP ; pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

S'agissant des troubles chroniques et du handicap, nombreuses sont les études qui ont mis en évidence le rôle positif du soutien social sur l'ajustement à la maladie et la santé physique. Ces observations montrent en général que le soutien exerce à la fois des effets directs et des effets protecteurs sur l'état de santé émotionnel et physique des personnes ([Gariépy et al., 2016](#) ; [Schiller et al., 2021](#) ; [Shelley, 2011](#)). Toutefois, ces résultats sont à nuancer en fonction d'un paramètre essentiel au soutien social : la source du soutien. En effet, l'impact du soutien apporté à la personne ne sera pas de même nature selon s'il provient de ses collègues, de ses ami·e·s, ou de sa famille. Beaucoup de chercheurs.ses et de cliniciens.nes ont mis en évidence le rôle décisif que pouvaient jouer les groupes de soutien dans la gestion de la maladie ([Gottlieb & Gillespie, 2008](#)), qu'il s'agisse d'associations de patients ou de groupes organisés par des professionnels de la santé.

Dans le champ des maladies rares, l'importance du soutien social de la part de la famille, des partenaires de vie et des ami·e·s a été observé dans de nombreuses recherches ([Diesen et](#)

al., 2015 ; Dures et al., 2011 ; Huyard, 2009 ; Limperg et al. 2016). Toutefois, certaines personnes vivant avec une maladie rare ont déclaré manquer de soutien lors de périodes difficiles, accentuant de fait les obstacles sociaux et relationnels qu'ils ou elles éprouvent (Kesselheim et al., 2015).

L'entourage proche, et notamment la famille, reste la principale source de soutien identifiée par les personnes concernées. En effet, bien des études ont pu mettre en évidence les effets bénéfiques du soutien social procuré par la famille dans le cancer (Luszczynska et al., 2013 ; Wills & Ainette, 2012), le VIH (Kalichman et al., 2003 ; McDowell & Serovich, 2007 ; Serovich et al., 2001 ; Vyavaharkar et al., 2011) et dans d'autres maladies, y compris l'albinisme (Affram et al., 2019). La mesure du soutien familial a été opérationnalisée à travers diverses échelles, notamment le *Family Relationship Index* (FRI ; Moos & Moos, 2002), mais aussi l'échelle de *Perceived Social Support from Family* (PSS-Fa ; Procidano & Heller, 1983), ou encore la *Family Support Scale* (FSS ; Dunst et al., 1984). Comme les données empiriques tendent à démontrer que les effets du soutien social sur les issues de santé dépendent de la source du soutien, les protocoles de recherche se particularisent pour ne s'intéresser qu'à des sous-systèmes de plus en plus précis. Ces effets à géométrie variable apparaissent également dans les sous-systèmes au sein même de la famille, notamment la triade parents-enfant (Heath et al., 2017), mais également des dyades familiales spécifiques comme le couple (Berg & Upchurch, 2007). Le soutien procuré par les parents et le soutien conjugal ont ainsi fait l'objet de construction d'outils de mesure. On peut citer pour le premier l'échelle de *Perceived Parental Support* (PPS ; Thorlindsson et al., 1998) ; et pour le deuxième, le *Spousal Support Questionnaire* (SSQ ; Brassard et al., 2011).

Si le soutien social (initialement théorisé de manière globale) se décline et se spécifie en de multiples petites transactions relatives à la personne qui procure ce soutien dans son entourage, peut-on alors envisager les processus d'ajustement dans une approche similaire ? Plutôt que de considérer le *coping* de manière individuelle, serait-il possible de le concevoir dans une perspective relationnelle et systémique ? Par exemple, si deux conjoints se soutiennent mutuellement pour faire face à des situations difficiles, ne seraient-ils pas engagés dans une dynamique dyadique d'ajustement ? Cette question sera abordée en détails dans le chapitre 4 du manuscrit.

### Partie 3.3.

#### Focus sur les Maladies Génétiques Rares de la Peau

L'objectif initial motivant la réalisation d'une telle revue systématique de littérature découlait d'une volonté d'actualiser les connaissances relatives aux implications psychosociales de l'albinisme. Toutefois, une analyse critique de la littérature concernant l'albinisme avait déjà été publiée il y a 15 ans, mais elle ne s'appuyait pas sur une stratégie de recherche systématisée et son champ d'exploration était très large (incluant par exemple des études expérimentales sur les performances cognitives) (Estrada-Hernandez, 2007). Par ailleurs, procéder à une méta-analyse aurait nécessité des *designs* d'études et des données plus homogènes. Suite à une réflexion approfondie et à de multiples réajustements de nos objectifs relatifs à cette revue systématique, il nous est apparu pertinent de nous concentrer sur des pathologies génétiques dermatologiques rares et affichantes (quatre en l'occurrence). L'ambition était de mettre au jour les enjeux communs et distincts à ces conditions. Par cette démarche, nous aspirions à savoir quelle place l'albinisme occupe parmi les maladies affichantes appartenant au même champ médical.

Afin d'en faciliter la lecture, nous présentons ci-dessous la traduction française de cet article (assistée par IA via le modèle de langage GPT-4) que nous avons publié dans une revue anglo-saxonne. La version originale de cet article est disponible à l'Annexe 3.

REVIEW

Open Access

ARTICLE 1

Implications psychosociales des maladies génétiques dermatologiques rares et affichantes sur la vie quotidienne, l'état émotionnel, la perception de soi et la qualité de vie chez l'adulte :  
une revue systématique.

*Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review*

Hugo Fournier<sup>1</sup>, Nicolas Calcagni<sup>2</sup>, Fanny Morice-Picard<sup>2</sup> & Bruno Quintard<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Laboratoire de Psychologie (LabPsy) EA4139, Univ. Bordeaux, F-33000 Bordeaux, France

<sup>2</sup> CHU Bordeaux, F-33404 Bordeaux, France

*Orphanet Journal of Rare Diseases*

Volume 18, Article n° 39 (2023)

<https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>

**Résumé**

**Contexte :** Depuis les prémices de la recherche en génétique médicale, peu de publications ont traité de l'impact négatif des maladies génétiques rares de la peau (MGRP) sur le vécu des personnes concernées. Cette revue systématique a évalué les implications psychosociales de ces maladies sur la vie quotidienne, l'état émotionnel, la perception de soi, et la Qualité de Vie (QdV).

**Méthode :** Une revue systématique a été réalisée sur l'albinisme, la neurofibromatose de type 1 (NF1), les naevus congénitaux et l'ichtyose héréditaire. Les bases de données PubMed, Scopus, PsycArticle, PsychInfo, Psychology and Behavioral Sciences Collection et SOCindex ont été investiguées. Les critères d'inclusion concernaient les personnes adultes atteintes de l'une de ces MGRP. Des statistiques descriptives et une analyse de contenu qualitative ont été employées pour résumer les principaux résultats rapportés par les auteurs.

**Résultats :** Sur les 9987 articles extraits, 48 ont été inclus : albinisme (16), NF1 (16), ichtyose héréditaire (10), naevus congénitaux (6). La majorité des études sur l'albinisme ont été menées en Afrique. Vingt-sept études ont évalué quantitativement divers paramètres psychologiques : 13 ont montré un impact significatif de la maladie sur la QdV, cinq sur l'état émotionnel, deux sur la perception de soi et deux autres sur les comorbidités psychiatriques. La gravité et la visibilité de la maladie étaient de bons prédicteurs d'une QdV altérée (à l'exception de l'albinisme). Les préoccupations liées à l'image du corps et à l'apparence étaient également associées à une altération de la QdV et de l'état émotionnel. Les 19 études qualitatives ont mis en évidence des thèmes récurrents pour chacune de ces maladies : discrimination et stigmatisation durant l'enfance et l'adolescence, inconfort dans les interactions sociales, culpabilité liée à la transmission de l'affection, importance du soutien social apporté par la famille et les amis, vie quotidienne altérée, vie amoureuse et sexuelle affectée, aspirations académiques et professionnelles limitées, manque d'intérêt et de soutien des professionnels médicaux, et imprévisibilité de l'évolution de la maladie. Les deux seules études à méthodes mixtes de cette revue n'ont pas permis de réaliser des analyses inférentielles, mais ont pu corroborer certains résultats qualitatifs.

**Conclusion :**

Ces résultats ont montré que les MGRP ont un impact significatif dans les différentes sphères de la vie des patients. Cette revue a mis en évidence la nécessité de mettre en place des systèmes de soutien pour les patients et familles concernés par ces maladies. De tels systèmes devraient être développés pour leur fournir les informations nécessaires et les orienter vers un parcours de soins approprié.

## Introduction

Aussi connues sous le nom de « maladies orphelines », les maladies rares englobent un large éventail de conditions : physiques, sensorielles, mentales, visibles ou invisibles, souvent progressives, parfois conduisant à un handicap permanent, et le plus souvent sans guérison. En Europe, elles se caractérisent par une prévalence inférieure à 1/2000 et sont principalement d'origine génétique (environ 80 %). On dénombre entre 6000 et 8000 maladies génétiques rares dans le monde et, prises ensemble, elles affectent 6–8 % de la population. En extrapolant ces données à la population européenne, entre 25 et 30 millions de personnes pourraient être concernées sur le continent (Boucand, 2018 ; Heuyer et al., 2017 ; Kole & Faurisson, 2009). À cet égard, les maladies rares, considérées collectivement, ne sont plus si rares et constituent un véritable enjeu de santé qui reste encore insuffisamment étudié au niveau psychosocial. Comme mentionné précédemment, certaines de ces maladies sont visibles et sont sources de difficultés qui leurs sont propres. Cela est particulièrement vrai pour les maladies génétiques rares de la peau. Parmi celles-ci, nous nous concentrerons plus spécifiquement sur l'albinisme, la neurofibromatose de type 1 (NF1), l'ichtyose héréditaire (vulgaire, lamellaire, harlequin, etc.) et le cas particulier des nævus congénitaux<sup>14</sup>.

L'albinisme désigne un groupe de maladies congénitales rares caractérisées globalement par une mauvaise vision et un phénotype d'hypopigmentation variable (Montoliu et al., 2014). L'albinisme et ses nombreuses formes ont fait l'objet de nombreuses recherches en génétique<sup>15</sup> (Grønskov et al., 2013 ; Wei et al., 2013 ; Newton et al., 2001 ; Barbosa et al., 1997 ; Oh et al.,

---

<sup>14</sup> D'autres maladies ont également été envisagées (e.g., amylose cutanée primitive, sclérose tubéreuse de Bourneville, épidermolyse bulleuse, xeroderma pigmentosum), mais n'ont pas été retenues pour les motifs suivants : symptômes trop sévères ou trop hétérogènes, absence d'études pertinentes, ou existence d'une revue de littérature déjà publiée (pour plus de détails, consulter la section « Méthode »).

<sup>15</sup> De nouveaux gènes associés à l'albinisme ont récemment été découverts, tant dans sa forme oculocutanée (OCA8) (Pennamen et al. 2021) que dans ses formes syndromiques (HPS11) (Pennamen et al. 2021).

1996 ; Boissy et al., 1996 ; King & Witkop, 1976), mais les études psychosociales sur les expériences de vie des personnes atteintes d'albinisme sont très limitées et les résultats souvent peu généralisables (Estrada-Hernandez & Harper, 2007). De plus, il existe de nombreuses publications sur l'albinisme prenant la forme d'essais, de témoignages ou de plaidoyers (Austin, 2018 ; Gold & He, 2018 ; Imafidon, 2017 ; Kajiru & Nyimbi, 2020 ; Mswela, 2018 ; Ndlovu, 2018). Sur le continent africain, les personnes atteintes d'albinisme sont la cible de discriminations violentes associées à de multiples croyances et superstitions (Brocco, 2016, 2015 ; Uromi, 2014 ; Tanner, 2010). Plusieurs études ont également examiné le vécu des jeunes atteints d'albinisme en termes d'éducation (Ashley & Cates, 1992 ; Corn & Lusk, 2018ab ; Lund & Gaigher, 2002 ; Lund, 2001), de fonctionnement social (De Groot et al., 2019 ; Vander Kolk & Bright, 1983) et de concept de soi (Palmer, 2007). De plus, la dernière décennie a vu émerger un nombre significatif de recherches en psychologie de la santé concernant les adultes atteints d'albinisme (Aborisade, 2021 ; Affram et al., 2019 ; Ajose et al., 2014 ; Anshelevich et al., 2021 ; Attama et al., 2015 ; Christensen et al., 2017 ; Chu et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Huang et al., 2022 ; Maia et al., 2015 ; Ojedokun, 2018 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012 ; Tambala-Kaliati et al., 2021).

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est un trouble génétique neurocutané cliniquement hétérogène caractérisé par des taches café-au-lait dans les régions axillaires et inguinales, des nodules de Lisch sur l'iris, et de multiples neurofibromes (Legius, 2014). La NF1 a déjà fait l'objet de nombreuses études en psychologie, notamment sur le développement de l'enfant ou de l'adolescent (Barton & North, 2004, 2007 ; Brei et al., 2014 ; Cutting et al., 2004 ; Holland et al., 2019 ; Huijbregts et al., 2010 ; Huijbregts & De Sonnevill, 2011 ; Johnson et al., 2005 ; Krab et al., 2009 ; Lehtonen et al., 2013 ; Noll et al., 2007 ; Pasini et al., 2012) mais aussi sur les expériences de leurs parents (Akre et al., 2018 ; Barke et al., 2016 ; Esposito et al., 2014 ;

Martin et al., 2014 ; Michaud et al., 2004 ; Prior & O'Dell, 2009 ; Sebold et al., 2004 ; Williamson et al., 2010 ; Wolkenstein et al., 2009). De plus, de nombreuses études ont cherché à établir un lien entre la neurofibromatose et des profils de développement atypiques tels que les troubles du spectre de l'autisme (Bilder et al., 2016 ; Eijk et al., 2018 ; Garg et al., 2016, 2015, 2013 ; Morotti et al., 2021 ; Morris et al., 2016 ; Payne et al., 2020 ; Plasschaert et al., 2016, 2015) et les troubles du déficit de l'attention (Klein-Tasman et al., 2014 ; Koth et al., 2000 ; Morotti et al., 2021 ; Rietman et al., 2018) afin d'expliquer les difficultés d'apprentissage et de fonctionnement social. D'autres études ont également montré que la NF1 a un impact significatif sur la QdV d'un jeune et sur le fonctionnement de sa famille (Garwood et al., 2012 ; Graf et al., 2006 ; Morris et al., 2016 ; Oostenbrink et al., 2007 ; Reiter-Purtill et al., 2008 ; Varni et al., 2019 ; Wiener et al., 2018).

Les ichtyoses héréditaires, également regroupées sous la catégorie de troubles de la kératinisation, constituent un ensemble hétérogène de maladies cutanées caractérisées par une peau extrêmement sèche et rugueuse ainsi qu'une desquamation accrue. La gravité de ces affections est variable. La peau est épaisse et inflammée, parfois accompagnée de fissures douloureuses ou de cloques (Association Ichtyose France ; Marukian & Choate, 2016). Au cours des dix dernières années, un certain nombre d'études portant sur l'impact de l'ichtyose sur la QdV des adultes et des enfants affectés ont vu le jour (Abeni et al., 2021 ; Cortés et al., 2021 ; Dreyfus et al., 2015, 2014 ; Kamalpour et al., 2011 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Sun et al., 2020 ; Troiano & Lazzeri, 2020 ; Wren et al., 2022).

En ce qui concerne les taches de naissance congénitales, et plus spécifiquement ici, les angiomes plans (aussi connus sous le nom de « taches de vin de Porto »), il s'agit de malformations vasculaires affectant les capillaires de la peau. Elles se manifestent sous la forme

de taches pourpres-rouges ayant un impact esthétique lorsqu'elles se situent sur des zones visibles (visage, cou, etc.) (Aaron, 2022). Ces taches sont présentes dès la naissance et persistent tout au long de la vie, bien qu'elles puissent être atténuées de manière significative par des traitements au laser à colorant pulsé (Aaron, 2022 ; Brightman et al., 2015 ; Katugampola & Lanigan, 1997). Malgré la quantité limitée de recherche sur les expériences vécues par les personnes ayant des angiomes plans, certaines études récentes ont montré un intérêt renouvelé pour cette thématique en se concentrant sur la QdV de ces patients (Hagen et al., 2017 ; Wang et al., 2017). Le principal problème reste toutefois une hétérogénéité méthodologique significative parmi ces études.

Malgré l'accroissement de la recherche sur les conséquences psychosociales des maladies génétiques rares au cours des deux dernières décennies, les données restent très éparses et ne permettent pas de comprendre pleinement comment ces conditions peuvent être vécues par les patients adultes. Dans ce contexte, notre objectif pour cette revue systématique de la littérature scientifique est d'examiner les implications psychosociales d'une maladie génétique rare de la peau (MGRP) sur la vie quotidienne, l'état émotionnel, la perception de soi et la QdV des adultes. Trois principales questions orienteront notre stratégie de recherche : 1) Quel est l'impact d'une MGRP sur la vie quotidienne, l'état émotionnel (anxiété, dépression, bien-être), la perception de soi et la QdV ? 2) Quels sont les principaux prédicteurs de la QdV, de l'état émotionnel (anxiété, dépression, bien-être) et de la perception de soi des patients atteints d'une MGRP ? 3) Quels aspects psychosociaux ces MGRP ont-elles en commun (i.e., prédicteurs, conséquences, fonctionnement) ?

## Méthode et matériel

La présente revue a été menée en conformité avec les recommandations PRISMA (Page et al., 2021) et INESSS (Martin et al., 2013).

### *Critères d'éligibilité (PICOTS)*

**Population** - Nous n'avons sélectionné que des études ayant inclus des personnes adultes (âgés de plus de 18 ans) diagnostiquées d'une maladie génétique rare de la peau (MGRP) affectant l'apparence, en particulier les taches de naissance congénitales (angiomes plans, nevus mélanocytaires congénitaux), l'albinisme (albinisme oculocutané, syndrome de Hermansky-Pudlak), les ichtyoses héréditaires (ichtyose vulgaire, ichtyose lamellaire, ichtyose harlequin, etc.) et la neurofibromatose de type 1 (NF1).

**Intervention** - Nous avons exclusivement centré notre revue sur des études corrélationnelles. Toutes les études interventionnelles ont été exclues. Par souci de cohérence générale, nous n'avons pas inclus d'études psychosociales conduites après un traitement spécifique (par exemple, le laser à colorant pulsé pour les angiomes plans), visant à déterminer l'effet de l'intervention sur l'état général des patient·e·s.

**Comparaison** - Toutes les études, avec ou sans un ou plusieurs groupes comparateurs, ont été incluses. Ainsi, toutes les études comparant les personnes ayant une MGRP à la population générale, aux populations atteintes de maladies chroniques, ou à d'autres populations ayant une affection modifiant l'apparence ont été considérées dans cette revue.

**Résultats** - Les types de résultats considérés dans cette revue étaient :

- Les données rendant compte de l'impact des MGRP sur la QdV, l'état émotionnel ou la perception de soi (quantitatif).

- Les facteurs psychosociaux pouvant être associés à la QdV, à l'état émotionnel ou à la perception de soi chez les patients ayant un MGRP (quantitatif).
- Les aspects de la vie quotidienne étant particulièrement affectés par les MGRP (qualitatif).

**Temporalité** - Ce critère n'est pas contraint. Les *designs* d'étude transversaux et longitudinaux ont été considérés avec le même intérêt.

**Cadre d'étude** - Les études utilisant des méthodes qualitatives (basées sur des entretiens semi-dirigés ou des *focus group*) et des méthodes quantitatives (basées sur des scores obtenus via des questionnaires et des échelles) ont été prises en compte. Elles pouvaient être menées dans le cadre d'une collecte de données effectuée au sein de la structure de soins (entretiens en face-à-face, questionnaires complétés sur place) ou à distance (entretiens téléphoniques, enquêtes en ligne).

Notre recherche s'est limitée aux études publiées dans des revues indexées avec comité de relecture. Les articles devaient être rédigés en anglais ou en français pour être retenus. Les résumés de conférences, les revues de littérature, les dissertations académiques et les études de cas ont été exclus. Aucune date d'inclusion n'a été définie car, considérant les autres critères établis, nous ne voulions pas risquer d'omettre des résultats intéressants en nous limitant à des dates de publication arbitrairement définies.

### ***Sources d'information***

Nous avons interrogé les bases de données en ligne suivantes : Medline (via PubMed), Scopus, PsycArticle, Psychinfo, Psychology and Behavioral Sciences Collection, et SOCindex (via EBSCO). La recherche a débuté en février 2020 et la dernière mise à jour a eu lieu en mai 2022.

## ***Stratégie de recherche***

Les mots-clés utilisés successivement dans toutes les bases de données étaient :

"skin genetic disorders" OR "port-wine-stains" OR "giant congenital melanocytic nevus" OR albinism OR "Hermansky-Pudlak" OR "Chédiak-Higashi" OR "neurofibromatosis type I" OR "Von Recklinghausen" OR Ichthyosis OR "ichthyosis vulgaris" OR "lamellar ichthyosis" OR "ichthyosis bullosa of siemens" OR "X-linked ichthyosis"

AND

Affect\* OR Adjustment OR Adaptation OR Acceptance OR Satisfaction OR Happ\* OR Optimis\* OR Well-being OR Depress\* OR Anxi\* OR Mood OR Distress OR (Social AND Fuctioning) OR "Quality of life" OR QoL OR Appearance OR Disfigurement OR (Patient AND Satisfaction) OR Factors OR Expect\* OR Impact OR (Disease AND Related AND Disability) OR (Quality AND Care) OR Psycho\* OR Emotion\* OR (Psychological AND Distress) OR (Psychological AND Stress) OR (Psychosocial AND Need) OR (Common AND Mental AND Disorder) OR (Stress AND Disorder\*)

La syntaxe de la stratégie de recherche décrite ci-dessus était ajustée dans deux cas de figure : (a) lorsque le nombre de résultats obtenus était trop faible, suggérant ainsi que certaines publications pertinentes auraient pu être omises ; ou (b) lorsque le nombre de résultats était trop élevé, amenant à un screening trop chronophage. Le premier auteur a effectué toutes les recherches dans les bases de données.

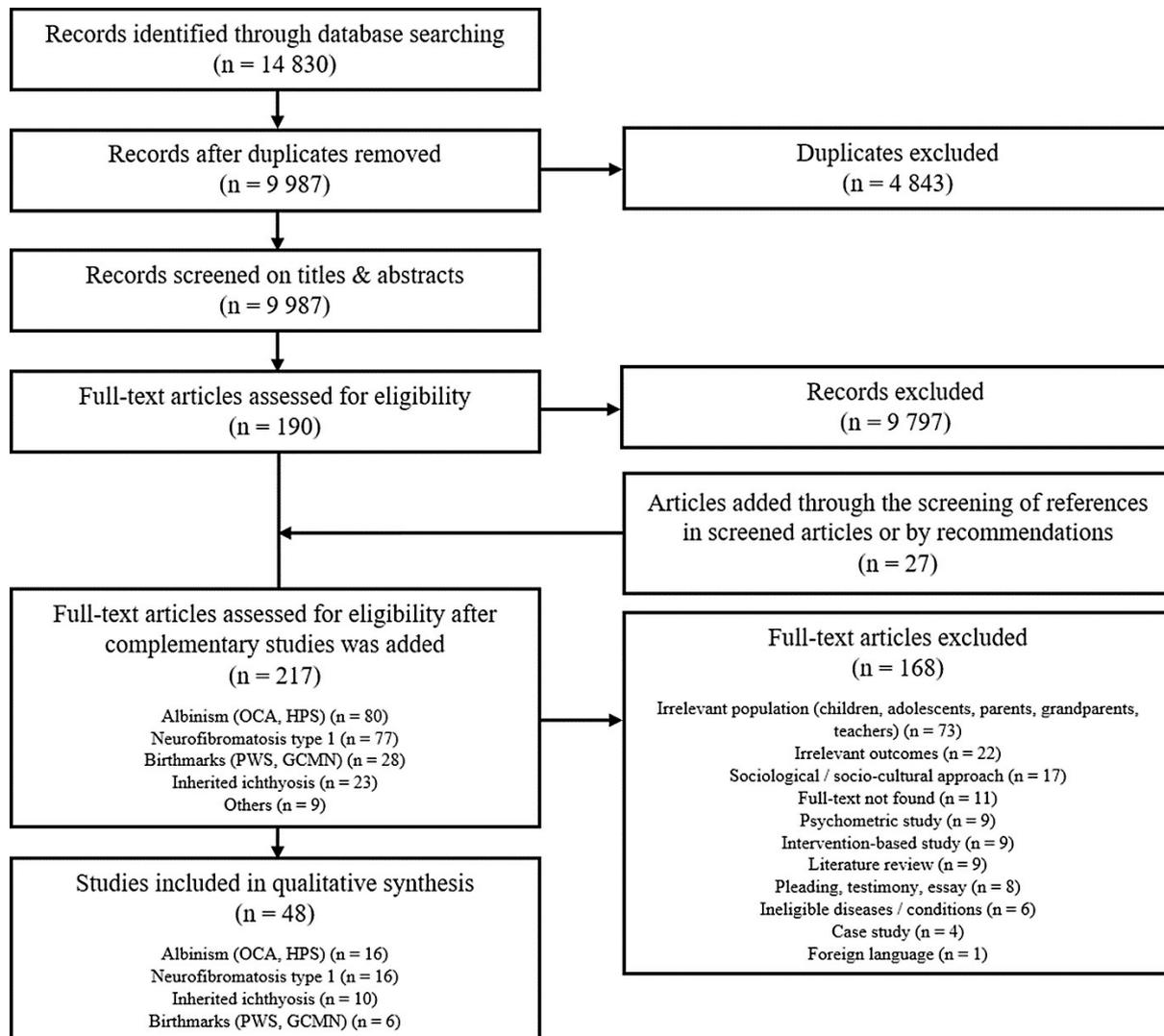
## ***Sélection des études***

Les titres et résumés (sauvegardés sur Zotero) ont été systématiquement examinés afin de déterminer leur éligibilité potentielle pour la revue. Nous avons retenu pour une analyse plus approfondie tous les résumés qui abordaient l'une des maladies d'intérêt en lien avec la QdV, l'état émotionnel (anxiété, dépression, bien-être), l'apparence (image du corps) et la perception de soi (estime de soi). Une étude était alors définitivement incluse dans notre revue si, après

lecture complète de l'article, elle répondait aux critères d'éligibilité déterminés : concerner la bonne population, avoir une approche et un *design* d'étude adéquat, et présenter des résultats répondant aux critères définis précédemment. Les études étaient exclues si elles ne se focalisaient pas sur la bonne population (e.g., moins de 18 ans, membres de la famille des personnes atteintes de maladie, etc.), se basaient sur une approche sociologique ou socioculturelle, ou si les résultats présentés n'étaient pas pertinents (e.g., paramètres biomédicaux, performance cognitive ou intellectuelle, etc.) (pour plus de détails, voir le diagramme de flux ci-après — Figure 6).

**Figure 6**

*Diagramme de flux décrivant le processus d'inclusion des études dans la revue*



***Données recueillies et procédure de collecte***

L'extraction des données issues des études sélectionnées était basée sur les recommandations de l'INESSS (2013). Pour chaque article, il fallait systématiquement noter des informations sur le *design*, les caractéristiques des participants (taille de l'échantillon, tranche d'âge, genre, type de maladie, etc.), les lieux (zones géographiques), les méthodes utilisées (stratégie de contrôle, outil de mesure, analyses des données), les résultats significatifs

et les limites. Ces données étaient identifiées manuellement dans chaque étude et notées dans un tableau. Le premier auteur (HF) a aléatoirement sélectionné un tiers des articles inclus pour l'étape du texte intégral et les a confiés au second auteur (NC) afin de réaliser une sélection, une inclusion et une extraction des données de manière indépendantes. En plus des données mentionnées ci-dessus, chacun des deux chercheurs devait indiquer sa décision concernant l'inclusion de chaque article, en exposant ses arguments pour et contre. Tous les articles pour lesquels les chercheurs avaient des doutes concernant leur inclusion étaient placés dans une catégorie "à discuter collectivement". Ensuite, HF et NC ont regroupé leurs résultats et discuté avec les autres auteurs afin de valider les études qui avaient été incluses individuellement et de parvenir à un consensus sur les articles incertains.

### ***Synthèse des données et des résultats***

Des statistiques descriptives et une analyse qualitative du contenu de chaque étude ont été réalisées. Comme nos études présentaient une très grande hétérogénéité en termes de population (taille de l'échantillon, type de maladies, lieux), de *design* d'étude, de méthodes (outils de mesure, stratégie de contrôle) et de résultats, il nous a semblé impossible d'élever notre revue en méta-analyse. Nous avons synthétisé les informations principales relatives à chaque étude dans des tableaux construits à partir de ceux proposés par l'Agence de la santé publique du Canada (2014), les directives de l'INESS (2013) et Calcagni et al. (2019). Une synthèse narrative analytique a été conduite pour développer une compréhension approfondie des implications psychosociales communes et spécifiques à chaque maladie identifiée.

## ***Risques de biais***

La *Control Guidelines Critical Appraisal Tool Kit* (développée par l'Agence de la santé publique du Canada, 2014) a été utilisée pour évaluer indépendamment la qualité de chaque étude quantitative et attribuer une note spécifique. Pour les études qualitatives, nous avons élaboré notre propre grille d'évaluation, s'inspirant de celle de l'Agence de la santé publique du Canada (2014) et des travaux de Santiago-Delefosse (2004) et Stenfors, Kajamaa & Bennett (2020) (cf. Annexe 4). Ainsi, les grilles étaient adaptées et les critères d'évaluation pondérés en fonction du *design* de chaque étude. Puisque certains critères dépendaient en partie de l'appréciation subjective du premier auteur, les scores ont été convertis en niveaux d'appréciation correspondant à des intervalles de pourcentages : Élevé (100–75 %), Modéré (74–40 %), Faible (40–0 %). Les études étaient évaluées sur la base de deux indicateurs : l'un basé exclusivement sur le niveau de preuve inhérent au *design* de l'étude, l'autre sur la qualité globale de l'article (e.g., contrôle des biais, éthique, etc.). Pour maximiser l'inclusion d'études, nous avons choisi de ne pas fixer de seuil minimal de score pour l'inclusion.

## **Résultats**

### ***Description de l'inclusion des études***

Un total de 14 830 références a été trouvé, incluant 7019 références trouvées via PubMed, 6971 via Scopus, 731 via PsycINFO, 59 via Psychology and Behavioral Sciences Collection, 35 via Socindex et 15 via PsychArticle. Toutes les citations ont été exportées vers le logiciel de gestion bibliographique Zotero afin de faciliter le traitement de toutes ces références. Après l'élimination des doublons ( $n = 4843$ ), 9987 références ont été examinées (titres et résumés), conduisant à l'exclusion de 9797 études. En outre, 27 articles ont été ajoutés par le biais d'autres ressources ou par recommandations. Ainsi, 217 articles ont été évalués

entièrement, parmi lesquels 168 ont été exclus, laissant un total de 48 études. (cf. Figure 6 pour plus d'explications).

Avant d'aller plus loin, il est essentiel de souligner que nous avons recensé trois revues de la littérature récemment publiées se consacrant spécifiquement à l'ichtyose héréditaire (Troiano & Lazzeri, 2020) et aux angiomes plans (Wanitphakdeedecha et al., 2021ab) ; elles comprenaient des études portant sur les enfants et les adolescents et examinaient également des études basées sur des interventions psychosociales. Comme nous ne pouvons pas inclure ces articles dans notre revue actuelle, nous prendrons en compte leurs résultats dans la discussion et vérifierons si leurs découvertes sont en accord avec les nôtres.

### ***Observations d'ensemble (toutes maladies confondues)***

Un total de 3703 participant·e·s a été inclus dans l'ensemble des études. Comme les études retenues sont basées sur deux cadres méthodologiques très différents, nous allons séparer les résultats des études exploratoires qualitatives des résultats des études quantitatives dans la section suivante (cf. Tableau 1).

Un total de 3265 personnes a été inclus dans les recherches quantitatives (moyenne = 121,89) ; en revanche, 415 ont été inclus dans les études qualitatives (moyenne = 21,32). Seules deux études étaient construites sur un *design* mixte et incluait un total de 23 participant·e·s. Plus de la moitié des études incluses ont été menées dans des pays à revenu élevé (pays européens, n = 18 ; USA, n = 9 ; Australie, n = 2), à l'exception de celles concernant l'albinisme, dont 3/4 ont été menées dans des pays africains (n = 11). Sur les 48 études sélectionnées, 11 incluait également des personnes ayant moins de 18 ans dans leurs échantillons (22,92%). Pour cette revue, nous nous sommes uniquement intéressés aux résultats concernant les adultes (qui sont souvent comparés aux résultats observés chez les enfants et les adolescents).

**Tableau 1**

*Synthèse des données des articles examinés, toutes maladies confondues, en fonction de leur nombre, du design de l'étude, des caractéristiques principales des échantillons (i.e., nombre total de sujets, taille moyenne des échantillons, localisation), des stratégies de comparaison et des principaux résultats.*

N	Design (n)	Echantillon			Comparateur.s (n)	Principaux résultats (n)
		Total	M (ET)	Etendue		
48	Quantif (27)	3265	121,89 (66,67)	26 – 244	Extractions de bases de données (15) : - Non-malades (8) - Autres maladies (3) - Les deux (4) Echantillon recruté (5) : - Non-malades (3) - Autres maladies (2) N/A (9)	Qualité de vie altérée (globale, liée à la santé, spécifique à la peau) (14) État émotionnel détérioré (anxiété, dépression, bien-être) (7) Impact de la sévérité de la maladie (6) Impact de la visibilité de la maladie (5) Conscience de l'apparence / Image corporelle ou attitudes connexes (4) Estime de soi (2) Comorbidités psychiatriques (2)
		Mixte (2)	23	11,5	10 – 23	Non-malades (1) N/A (1)
16	Qualif (19)	415	21,32 (16,15)	3 – 62	Echantillon recruté (1): - Non-malades (1) N/A (18)	État émotionnel détérioré (anxiété, dépression, bien-être) (3) Comorbidités psychiatriques (1) Qualité de vie altérée (1) Soutien social (1) Stigmatisation (1)
		Mixte (6)	430	75,83 (27,05)	38 – 105	Echantillon recruté (4): - Non-malades (2) - Autres maladies (2) N/A (2)
199	Qualif (10)	199	19,9 (17,18)	3 – 62	Echantillon recruté (1): - Non-malades (1) N/A (9)	Attitudes des autres / discrimination, stigmatisation (7) Lacunes dans les soins de santé (4) Importance du soutien social (famille, associations) (4) Superstitions et croyances (4) Connaissance sur l'albinisme (3)
		Mixte (6)	430	75,83 (27,05)	38 – 105	Echantillon recruté (4): - Non-malades (2) - Autres maladies (2) N/A (2)

<b>Neurofibromatose 1</b>		16	Quantif (8)	1009	126,13 (61,38)	37 – 228	Europe (5) Amérique du Nord (3)	Extractions de bases de données (6) : - Non-malades (4) - Autres maladies (0) - Les deux (2) Echantillon recruté (3): - Non-malades (2) - Autres maladies (1) N/A (1)	Qualité de vie altérée (liée à la santé, spécifique à la peau) (5) Impact de la visibilité de la maladie (4) Estime de soi (2) État émotionnel détérioré (2) Conscience de l'apparence / Image corporelle altérée (2) Déresse psychologique (1) Solitude (1) Impact de la sévérité de la maladie (1)
	Mixte (1)	13	-	-	-	-	Amérique du Sud (1)	Non-malades (1)	Conscience de l'apparence / Image corporelle altérée (6)
	Quali (7)	158	22,57 (18,21)	6 – 60			Europe (3) Amérique du Nord (2) Moyen-Orient (1) Australie (1)	N/A (7)	Aspirations, estime de soi et confiance en soi impactées (5) Fonctionnement social (5) Évolution imprévisible de la maladie (5) Douleur (4) Connaissances sur la NFI (4)
<b>10</b>	<b>Quantif (8)</b>	<b>1193</b> (incluant environ 270 sujets <18 ans)	<b>149,13 (71,73)</b>	<b>26 – 241</b>			Europe (5) Amérique du Nord (3)	Extractions de bases de données (2) : - Non-malades (1) - Autres maladies (0) - Les deux (1) Echantillon recruté (1): - Non-malades (1) N/A (5)	Qualité de vie altérée (5) Impact de la sévérité de la maladie (4) État émotionnel détérioré (2) Fardeau pour la famille (1)
	Mixte (1)	10	-	-	-	-	Europe (1)	N/A (1)	Inconfort corporel (2)
	Quali (1)	25	-	-	-	-	Europe (1)	N/A (1)	Soins de la peau chronophages (2)
<b>6</b>	<b>Quantif (5)</b>	<b>634</b> (incluant environ 10 adolescents)	<b>126,8 (87,46)</b>	<b>52 – 244</b>			Europe (2) Amérique du Nord (1) Asie Orientale (1) Australie (1)	Extractions de bases de données (3) - Non-malades (1) - Autres maladies (1) - Les deux (1) Echantillon recruté (1): - Autres maladies (1) N/A (1)	Qualité de vie altérée (3) Image / attitudes corporelle altérée (2) Comorbidités psychiatriques et médicales (1) Soutien social (1) Impact de la sévérité de la maladie (1) Impact de la visibilité de la maladie (1) État émotionnel détérioré (bien-être) (1)
	Quali (1)	23	-	-	-	-	Europe (1)	N/A (1)	

Il convient de noter que les études quantitatives ont une plus grande tendance à mélanger les groupes d'âge au sein de leurs échantillons que les études qualitatives que nous avons sélectionnées (quanti., n = 9 vs quali., n = 2), notamment dans les recherches sur les ichtyoses héréditaires (n = 5). De plus, deux études qualitatives ont inclus des proches en plus des personnes affectées. Sur les 27 études quantitatives incluses, 20 utilisaient des comparateurs (ainsi qu'une étude mixte), que ce soit en recrutant des participant·e·s non affecté·e·s, en créant des groupes de patient·e·s ayant une autre maladie, ou en extrayant des données de recherches antérieures.

En ce qui concerne les résultats quantitatifs, un impact significatif des MGRP sur la QdV a été observé dans 14 des 18 études mesurant cette variable (QdV globale, liée à la santé, ou spécifique à la peau). La NF1 et l'ichtyose sont les maladies les plus documentées à cet égard (pour chacune, n = 5), suivies des angiomes (n = 3) et enfin de l'albinisme (n = 1). De plus, la QdV était souvent associée au niveau de sévérité et/ou de visibilité des symptômes cutanés (n = 9, études sur l'albinisme exclues).

Du côté qualitatif, une gamme étendue de résultats a pu être observée. La plupart de ces études sont basées sur des entretiens individuels plus ou moins structurés (n = 16, +2 incluant les études mixtes), un était basé sur des *focus group*, un autre sur des entretiens et des *focus group*, et le dernier sur la rédaction d'un essai.

En ce qui concerne la qualité des études, la première observation qui peut être faite est la grande hétérogénéité des méthodes et des *designs* d'étude. Parmi les 19 études qualitatives, 11 ont été évaluée de bonne qualité, quatre de qualité modérée, et quatre de basse qualité. Sur les 27 études quantitatives, huit étaient de bonne qualité, 18 de qualité modérée, et une seule de basse qualité. La solidité des *designs* était globalement faible car nous n'avons pas inclus

d'études expérimentales ou interventionnelles (considérées comme des *designs* pouvant fournir un plus haut niveau de preuves).

Concernant les résultats, même s'il existe des thèmes communs entre les quatre maladies d'intérêt, il existe toutefois des spécificités significatives, selon la maladie elle-même, mais aussi selon le contexte dans lequel vivent les personnes. Dans les sections suivantes, nous expliquerons ces résultats, affection par affection, et enfin, nous proposerons une synthèse sur les expériences vécues par les personnes ayant une MGRP.

### ***Recherches sur l'Albinisme : n = 16***

Un total de 654 participant·e·s a été inclus dans les études sur l'albinisme. Comme mentionné précédemment, la plupart des études ont été menées sur le continent africain (Nigéria, n = 5 ; Botswana, n = 2 ; Afrique du Sud, n = 2 ; Malawi, n = 1 ; Cameroun, n = 1 ; Ghana, n = 1) car cette affection génétique est plus répandue en Afrique qu'en Europe ou en Amérique du Nord (UE & NA = 1/20 000 contre AF = 1/5000-15 000) et les répercussions psychosociales qu'elle entraîne sont beaucoup plus graves, comme nous le verrons plus loin dans cette section. Les autres recherches ont été menées à Taïwan (n = 1), au Brésil (n = 1) et à Porto Rico (n = 2). Soixante-neuf pour cent des études ont inclus principalement des participantes féminines (6% uniquement des participantes féminines, 63% plus de la moitié de participants féminins). Le *sex ratio* est équilibré dans quatre études qualitatives ([Estrada-Hernandez, 2018](#) ; [Ezeilo, 1989](#) ; [Phatoli et al., 2015](#) ; [Tambala-Kaliati et al., 2021](#)), les hommes étant plus nombreux que les femmes dans une seule étude ([Ojedokun, 2018](#)). Dans l'ensemble, les femmes représentent 57,65% des personnes incluses dans l'ensemble des échantillons. L'âge moyen n'a pas pu être calculé car cette information était manquante dans deux articles ([Maia et al., 2015](#) ; [Ojedokun, 2018](#)). Deux études ont également inclus des participant·e·s de moins de

18 ans dans leur échantillon (Ajose et al., 2014 ; Ojedokun, 2018). Du côté quantitatif, six études ont été menées impliquant 430 personnes (moyenne = 75,83). Du côté qualitatif, dix études ont été incluses impliquant 199 personnes (moyenne = 19,9). Globalement, elles ont montré que les PAA considèrent leur affection comme une source de problèmes et un désavantage par rapport aux personnes non affectées (cf. Tableau 2).

### *Considérations médicales*

Les observations varient en fonction de la localisation géographique des études. Les études menées en Afrique rapportent généralement un accès compromis aux soins de santé en termes de coût, d'accessibilité, d'adéquation, de disponibilité et d'acceptabilité (Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). L'accès aux soins est inégalement réparti sur les territoires, les zones rurales étant très mal desservies par rapport aux zones urbaines (Tambala-Kaliati et al., 2021). Cependant, à Porto Rico, les observations sont d'un autre ordre. Tout d'abord, dans les premières années, certaines personnes atteintes du syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS) ont expliqué qu'il leur a fallu un certain temps pour découvrir de quoi elles souffraient en raison d'errances diagnostiques (Christensen et al., 2017). Par la suite, les PAA ont rapporté qu'ils étaient souvent discrédités ou peu pris au sérieux par les médecins et les professionnels de la santé (Christensen et al., 2017). En général, les participant·e·s témoignent de la charge d'être expert de leur propre maladie (Christensen et al., 2017 ; Estrada-Hernandez, 2018), et expriment le besoin que le monde médical soit plus averti et plus soutenant vis-à-vis d'eux (Estrada-Hernandez, 2018). Cette dernière observation nous a inévitablement conduit à discuter de la relation que les PAA entretiennent avec les institutions médicosociales. En effet, dans certains pays africains, il n'existe aucune assistance sociale pour les PAA souffrant de graves problématiques de santé (Dapi et al., 2018). Les injustices et difficultés susmentionnées poussent les personnes concernées à faire évoluer les mentalités et

**Tableau 2**

*Détails des études incluses sur l'albinisme, selon la localisation, l'échantillon, le design de l'étude et les résultats significatifs.*

Contexte		Méthode			Résultats			Contrôle des biais	
Références	Localisation	N	Design (niveau de preuve)	Outils	Comparateur (s)	VI(s)	VD(s)		Résultats significatifs
Anshelevich et al., 2021	Botswana	27	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Environnements éducatifs : obstacles d'apprentissage liés à la santé ; difficultés émotionnelles ; discriminations ; ressources limitées vs. changements positifs</li> <li>► Problèmes liés à l'accès aux soins : disponibilité, accessibilité, abordabilité, adéquation et acceptabilité</li> <li>► Impact psychosocial de la stigmatisation et de la discrimination : difficultés dans les interactions sociales ; entraves à l'emploi ; impacts psychologiques sur les émotions et la perception de soi</li> <li>► Mythes et superstitions : croyances sur l'âme / l'humanité des PAA ; contagiosité de l'albinisme ; superstitions de bonne ou de mauvaise fortune</li> </ul>	Élevé
Aborisade, 2021	Nigeria	62	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Préjugés venant de la famille perçus pendant l'enfance ; violence physique liée au handicap ; gravité de la violence et impact sur les relations familiales ; stratégies d'ajustement (consolation spirituelle/grâce de Dieu ; prise de médicaments ; se confier à des amis ; parler dans le miroir ; humour ; retrait/événement social)</li> </ul>	Élevé
Tambala-Kaliati et al., 2021	Malawi	27	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés approfondis ; <i>focus group</i> (n = 2) (API)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Obstacles à l'éducation ; manque de connaissances sur l'albinisme ; superstitions et croyances (l'albinisme provient des mères ; l'albinisme est une malédiction familiale/maternelle ; les PAA sont des êtres surnaturels) ; contraintes financières ; stigmatisation et discrimination (humiliation ; rejet de la société ; menaces de mort) ; difficultés liées aux soins de santé ; problèmes personnels/émotionnels ; familles en détresse (mères abandonnées ; familles terrifiées, isolées)</li> </ul>	Élevé
Chu et al., 2021	Botswana	50	Transversal - quantitatif (modéré)	Questionnaires (OGs)	99 sujets non-malades	Présence d'un albinisme	État de santé, pratiques et accès aux soins de santé ; perceptions de soi ; croyances et attitudes concernant l'albinisme	<ul style="list-style-type: none"> <li>► PAA : très bonne compréhension de la maladie (90%) vs. non-PAA (63%)</li> <li>► La plupart des PAA se sentaient acceptés par leurs amis (88%) et leur famille (94%)</li> <li>► PAA : sentiment d'acceptation par la communauté ; discrimination ; impacts par la stigmatisation dans leurs interactions sociales ; vs. non-PAA</li> <li>► Presque tous les PAA estiment mériter un soutien financier et social supplémentaire (95%)</li> <li>► La moitié estime que l'albinisme devrait être considéré comme un handicap</li> <li>► Discrimination ; aspirations à la normalité ; aspects sexuels et maternels</li> </ul>	Modéré
Huang et al., 2020	Taiwan	10 ♀	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés approfondis (APC)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Le soutien social perçu médie l'effet de la stigmatisation sociale sur le bien-être subjectif : <ul style="list-style-type: none"> <li>► SS↑ indirectement → BES↓ ***.</li> <li>► SS↑ directement → SSP venant des amis ↓ ** et d'autres proches significatifs ↓ ** ;</li> <li>► SSP venant des proches significatifs ↑ → BES↑ *</li> </ul> </li> </ul>	Modéré
Affram et al., 2019	Ghana	105	Cross-sectional - quantitative (faible)	Questionnaires (PWL-A ; ISDL-SS ; MSPSS)	N/A	Soutien Social Perçu (SSP) ; Stigmatisation Sociale (SS)	Bien-être Subjective (BES)	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Discrimination, stigmatisation, rejet ; injustice ; superstition ; maladies cutanées associées (manque de soins et ressources limitées) ; connaissances ++ sur l'albinisme</li> </ul>	Élevé
Dapi et al., 2018	Cameroun	19	Exploratoire - qualitatif (faible)	<i>Focus groups</i> (n = 3) (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Connaissances approfondies sur l'albinisme ; malaise dans les situations sociales ; l'albinisme favorise la résilience ; importance du soutien social ; nécessité d'une meilleure sensibilisation médicale (HPS ++ ) ; principales difficultés = déficience visuelle, vulnérabilité au soleil, manque d'indépendance</li> </ul>	Élevé
Estrada-Hernandez, 2018	Porto-Rico	8	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► SS ↔ Bien-être social* et Bien-être en santé* (confusion : corrélations positives ou négatives ?)</li> </ul>	Faible
Ojedokun et al., 2018	Nigeria	75	Transversal - quantitatif (faible)	Questionnaires (ESPH/WLWA)	N/A	Stigmatisation Sociale (SS)	Bien-être psychologique, social et lié à la santé	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Erance diagnostique ; manque de considération de la part des médecins ; manque de connaissances sur l'affection (avenir incertain) ; fardeau d'être expert de sa situation (coordinateur de ses propres soins) ; soutien communautaire ++ ; stratégies d'ajustement = recherches personnelles sur le HPS, soutien familial, spiritualité</li> </ul>	Élevé
Christensen et al., 2017	Porto-Rico	23	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés approfondis (APC)	N/A	N/A	N/A		Élevé

<b>Attama et al., 2015</b>	Nigeria	100	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaire (GHQ-28) ; entretiens structurés (MINI)	100 patients atteints de lépre	Informations sociodémographiques ; Type de maladie (Lépre vs. Albinisme)	Morbidité psychiatrique ; diagnostic psychiatrique	► Morbidités psychiatriques ↑ pour : ♂ lep vs. ♂ alb* ; lep mariés vs. alb mariés* ; lep ac faible niveau d'éducation vs. alb ac faible niveau d'éducation*** ; lep travaillant dans la vente, les services et l'agriculture vs. idem alb*** ; lep travailleur indépendant vs. alb travailleur indépendant*** ► Morbidités psychiatriques ↑ pour alb célibataires vs. lep célibataires*** ► QdV physique des PAA est inférieure à celle des sujets non-malades***	Élevé
<b>Maia et al., 2015</b>	Brésil	38	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaires (WHOQOL-BREF)	40 sujets non-malades	Présence d'un albinisme	Qualité de Vie (QdV)	► Mythes et stéréotypes sur l'albinisme ; discrimination ; évitement social en raison de l'albinisme	Moderé
<b>Phatoli et al., 2015</b>	Afrique du Sud	5	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	10 sujets non-malades	N/A	N/A	► Mythes et stéréotypes sur l'albinisme ; discrimination ; évitement social en raison de l'albinisme	Moderé
<b>Ajose et al., 2014</b>	Nigeria	87	Transversal – quantitatif (modéré)	Évaluation clinique du dermatologue ; Questionnaire (HADS)	102 patients atteints de vitiligo	Informations médicales ; Type de maladie (Albinisme vs Vitiligo)	Anxiété ; Dépression	► Anxiété & dépression ↑ pour : PAA ac complications cutanées vs. s/***, PAA s/ complications cutanées vs. patients ac vitiligo**, PAA > 50 ans vs. patients ac vitiligo >50 ans** ► Anxiété ↑ pour ♀ PAA vs. ♀ patients ac vitiligo**	Élevé
<b>Pooc-Monyemore et al., 2012</b>	Afrique du Sud	15	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés approfondis (APC)	N/A	N/A	N/A	► Importance du concept de soi ; rôle de la famille dans la perception de soi ; stigmatisation liée à l'apparence, aux mythes et aux superstitions ; rôle du gouvernement, des organisations non gouvernementales, des secteurs privés et des médias dans le développement de la reconnaissance de l'albinisme	Élevé
<b>Ezeilo, 1989</b>	Nigeria	3	Exploratoire - qualitatif (faible)	Rédaction d'essai qualitatif (faible)	N/A	N/A	N/A	► L'albinisme comme un inconvénient : thèmes principaux = couleur de peau intriguante, peau sensible, déficience visuelle, problèmes interpersonnels (romantiques) et attitude négative de la société	Faible

*Note.* Toutes les études ont recueilli des données sociodémographiques (e.g., âge ; genre ; niveau d'éducation ; statut socio-économique ; profession ; etc.).

VI : Variable Indépendante ; DV : Variable Dépendante ; APC : Approche Phénoménologique de Colaizzi ; ACT : Analyse de Contenu Thématique ; API : Analyse

Interprétative Phénoménologique ; PAA : Personne Avec Albinisme ; HPS : Hermansky-Pudlak Syndrome ; OGS : Outils originaux ; alb : albinisme ; lep : lépre

A ↔ B : A est corrélé à B ; A → B : A prédit B ; A ↑ : A est supérieur/plus important ; A ↓ : A est inférieur/moins important ; avec : ac ; sans : s/ ; vs. : comparé à...

Indice de significativité statistique : p < 0,05 \* ; p < 0,01 \*\* ; p < 0,001 \*\*\*

les attitudes envers cette condition. Ce besoin de reconnaissance de l'albinisme dans la société est mis en lumière par leur recours aux institutions gouvernementales, aux organisations non gouvernementales ([Anshelevich et al., 2021](#) ; [Dapi et al., 2018](#) ; [Pooe-Monyemore et al., 2012](#)), au secteur privé et aux médias ([Pooe-Monyemore et al., 2012](#)).

### *Inclusion dans les sphères éducatives et professionnelles*

Les PAA ont rapporté diverses lacunes liées à l'éducation génératrices d'obstacles à leur apprentissage. Elles ont notamment relevé les difficultés liées à leur basse vision, aux ressources éducatives limitée et à la discrimination ([Anshelevich et al., 2021](#) ; [Dapi et al., 2018](#) ; [Tambala-Kaliati et al., 2021](#)). Plusieurs études ont d'ailleurs pu mettre en lumière dans quelle mesure la DV, les représentations sociales sur l'albinisme et la pression parentale limitaient les aspirations académiques, le choix de carrière et l'emploi ([Aborisade, 2021](#) ; [Anshelevich et al., 2021](#) ; [Dapi et al., 2018](#) ; [Estrada-Hernandez, 2018](#) ; [Tambala-Kaliati et al., 2021](#)).

### *Impact sur le fonctionnement familial*

Les études ont montré l'importance du rôle de la famille dans le développement du concept de soi (acceptation de soi, confiance en soi, estime de soi). Tout d'abord, la naissance d'un enfant atteint d'albinisme est souvent vécue comme un bouleversement dans la vie des parents, souvent source de crainte et de détresse. Cependant, le fonctionnement familial diffère radicalement d'une région du monde à une autre et, comme pour le reste de nos résultats, l'Afrique nous offre le plus de détails sur ces questions.

D'une part, en raison des croyances et des pratiques rituelles qui menacent constamment la vie des PAA, les familles sont soumises à un climat oppressant de peur et de stress. Les parents ont alors tendance à devenir très protecteurs envers leurs enfants, un comportement régulièrement

critiqué par les PAA une fois adultes (Christensen et al., 2017 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012).

D'autre part, Aborisade (2021) a mené une étude rétrospective sur le vécu de l'enfance des PAA, dont les résultats ont témoigné d'une forte propension à la violence intrafamiliale au sein des foyers nigériens. Entre les parents qui abandonnent et ceux qui maltraitent, les jeunes PAA étaient souvent victimes de violences physiques (e.g., un tiers des participants avaient des cicatrices) et psychologiques de la part de leurs proches (e.g., railleries, insultes, humiliation, confinement/emprisonnement) (Anshelevich et al., 2021 ; Huang et al., 2020). Cette violence peut être attribuée à des relations familiales empreintes de culpabilité, notamment en lien avec les superstitions locales relative au "sang maudit" des familles concernées ou à une soi-disant punition divine. Ces croyances tendent à incriminer la mère comme étant la seule responsable du destin de l'enfant, faisant de la culpabilité une force motrice dans les interactions familiales.

### *Perception de la maladie et interactions sociales*

La plupart des études se sont penchées sur le fonctionnement social des PAA, en mettant particulièrement l'accent sur les problèmes liés à la stigmatisation et à la discrimination. Elles ont expliqué que la stigmatisation associée à l'albinisme peut être due à l'apparence physique atypique des PAA (i.e., couleur des cheveux et de la peau) (Aborisade, 2021 ; Anshelevich et al., 2021 ; Chu et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012 ; Tambala-Kaliati et al., 2021) ou à divers mythes et superstitions ("*les albinos ne meurent pas, ils disparaissent*"; "*les albinos ont des pouvoirs magiques*"; "*l'albinisme est contagieux*"; "*l'albinisme est la marque d'une malédiction*"; "*les parties du corps des albinos peuvent guérir des maladies*"; "*les albinos sont issus de l'adultère*" etc.) (Anshelevich et al., 2021 ; Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Toutes ces idées préconçues ont amené la société à

rejeter les PAA et à même faire preuve de cruauté, notamment dans les pays africains (Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Phatoli et al., 2015 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). En revanche, à Porto Rico, la société a tendance à assimiler la personne à ses handicaps, leur donnant ainsi le sentiment d'être assignées une "identité handicapée" (Estrada-Hernandez, 2018). Pour étayer ces constats, deux études quantitatives ont souligné l'impact de la stigmatisation sociale perçue sur le bien-être subjectif des PAA (Affram et al., 2019 ; Ojedokun, 2018).

Dans ce contexte, les PAA rapportent être en difficulté et mal à l'aise dans les interactions sociales. De nombreux·se·s participant·e·s ont raconté avoir été victimes de moqueries ou de harcèlement durant leur enfance, notamment à l'école (Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Huang et al., 2020 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Certain·e·s ont même vécu des événements traumatisants en raison des croyances associées à leur condition (e.g., agressions, violences, menaces de mort) (Aborisade, 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). En général, les études montrent que les PAA ont du mal à gérer les réactions des étrangers, notamment l'évitement, le mépris, la peur, le rejet, les railleries, l'humiliation, et dans les cas les plus extrêmes, les agressions (Anshelevich et al., 2021 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Phatoli et al., 2015 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Les chercheur·euse·s ont également noté que ces personnes éprouvaient des difficultés dans leur vie sentimentale et sexuelle, que ce soit pour établir des relations intimes ou se marier (Anshelevich et al., 2021 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Malgré ces obstacles, les participant·e·s ont exprimé le désir de tisser des liens avec autrui et de nouer des amitiés (Anshelevich et al., 2021 ; Pooe-Monyemore et al., 2012). À Porto Rico, par exemple, l'auteur a montré que les PAA entretenaient des relations très positives avec leurs pairs et tissaient des amitiés solides (Estrada-Hernandez, 2018). En revanche, d'autres auteur·rice·s

ont également relevé que certaines PAA, sous la pression sociale, préféraient se retirer pour éviter d'être remarquées (Aborisade, 2021 ; Ezeilo, 1989). De plus, les études ont montré que le soutien social est la stratégie d'adaptation la plus citée par les PAA. Elles ont mis en évidence l'importance de pouvoir compter sur des membres de leur famille, des ami·e·s proches, des voisins et des enseignants pour se sentir intégrées et épaulées (Aborisade, 2021 ; Anshelevich et al., 2021 ; Christensen et al., 2017 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Phatoli et al., 2015). Pour appuyer cette idée, Affram et ses collègues (2019) ont montré que le soutien social des proches médiait partiellement l'effet de la stigmatisation sociale sur le bien-être subjectif. Enfin, les études menées à Porto Rico ont montré que les PAA (principalement touchées par le HPS) considéraient la communauté des patients comme une source essentielle de soutien, un espace où elles pouvaient partager leurs expériences et se sentir comprises (Christensen et al., 2017 ; Estrada-Hernandez, 2018).

### *Impacts sur le fonctionnement physique*

Plusieurs études ont mis en avant comment l'albinisme altère le fonctionnement du corps, en mettant particulièrement en lumière les problèmes de vision et la sensibilité de la peau au soleil (Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Pour appuyer ces constats, une étude menée au Brésil a montré que la dimension physique du WHOQOL<sup>16</sup> était négativement impactée chez les PAA (Maia et al., 2015). Une étude menée à Porto Rico sur des personnes ayant le HPS a également rapporté l'impact d'un tel trouble sur le système sanguin et respiratoire (par exemple, la coagulopathie ; et dans certains cas, la neutropénie ou la fibrose pulmonaire) (Christensen et al., 2017).

---

<sup>16</sup> Outil de mesure de la QdV développé par l'OMS

## *Impacts sur le fonctionnement psychologique*

Au niveau individuel, les perceptions qu'ont les PAA de leur maladie témoignent d'une bonne compréhension de l'albinisme, qu'elles décrivent comme une condition génétique et héréditaire (Ajose et al., 2014 ; Chu et al., 2021 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Phatoli et al., 2015). Cependant, les représentations relatives à l'albinisme semblent varier en fonction du lieu où les études ont été menées. Les PAA en Afrique ont en effet plus tendance à percevoir l'albinisme comme une malédiction (Aborisade, 2021 ; Phatoli et al., 2015 ; Tambala-Kaliati et al., 2021), tandis qu'à Porto Rico, les PAA le perçoivent davantage comme une source de résilience, une opportunité pour s'améliorer (Estrada-Hernandez, 2018). Ensuite, plusieurs études ont révélé un complexe majeur que les PAA ont vis-à-vis de la normalité. Alors que certaines personnes exprimaient le désir d'être considérées comme normales (Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015), d'autres ressentaient une pression sociale pour correspondre aux normes de la société (surtout en termes de performance) (Estrada-Hernandez, 2018). Pour surmonter ce "complexe de normalité", certaines études ont souligné l'importance de l'acceptation de soi : un état d'esprit qui se développe grâce à l'éducation des parents (Pooe-Monyemore et al., 2012), ou à travers des thérapies (Huang et al., 2020). Quoi qu'il en soit, les symptômes de l'albinisme ont un impact permanent sur la vie quotidienne. Par exemple, Estrada-Hernandez (2018) a mis en lumière la frustration des PAA qui ne peuvent pas être complètement autonomes en termes de mobilité : en raison de leur déficience visuelle, les PAA ne peuvent pas conduire de voiture. La nature héréditaire de l'albinisme soulève également une question importante : la culpabilité liée au risque de transmettre son albinisme à ses enfants. De nombreuses mères ayant un albinisme ont été confrontées à ce dilemme et ont dû faire des choix (e.g., décider de ne pas avoir d'enfants, de faire une interruption de grossesse, etc.) (Huang et al., 2020). Enfin, une étude menée auprès de patients ayant le HPS fait état de leur incertitude vis-à-vis de l'avenir en raison de l'évolution imprévisible de la maladie (Christensen et al.,

2017). Dans l'ensemble, les PAA ont appris à développer une grande variété de stratégies d'adaptation (consolation spirituelle/plainte à Dieu, recherche de connaissances scientifiques, soutien social, humour etc.) (Aborisade, 2021 ; Christensen et al., 2017 ; Ezeilo, 1989) liées au développement d'un état d'esprit "combatif" (Estrada-Hernandez, 2018).

Face à tout cela, plusieurs répercussions psychologiques ont pu être rapportées, d'abord au niveau émotionnel : tristesse, peur, anxiété, colère, ressentiment, honte, sentiments de désespoir, d'impuissance, d'inutilité, d'amertume, de solitude et de frustration (Aborisade, 2021 ; Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Tambala-Kaliati et al., 2021) ; puis en termes de schémas de pensées et de comportements : faible estime de soi, manque de confiance en soi, isolement, faible efficacité personnelle, méfiance envers autrui, paranoïa, évitement, déni, culpabilité et auto-mutilation ou auto-reproche (Aborisade, 2021 ; Anshelevich et al., 2021 ; Dapi et al., 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012). Enfin, une étude menée au Nigéria a montré que les PAA avec de graves complications cutanées avaient tendance à être plus anxieuses et déprimées que celles sans complications. Leurs résultats ont également montré que les PAA avec de graves problèmes cutanés étaient aussi anxieuses et déprimées que les personnes ayant un vitiligo (Ajose et al., 2014).

### ***Recherches sur la Neurofibromatose de type 1 : n = 16***

Un total de 1 180 participant·e·s a été inclus dans l'ensemble des études relatives à la NF1. La majorité de ces recherches ont été menées en Europe (Norvège, n = 2 ; Angleterre, n = 2 ; Allemagne, n = 1 ; Italie, n = 1 ; France, n = 1 ; Suède, n = 1) ainsi qu'aux États-Unis (n = 5). D'autres études ont été réalisées en Australie (n = 1), au Brésil (n = 1) et en Iran (n = 1). Notons que 81% des études ont majoritairement inclus des participantes féminines (6 % avec une participation exclusivement féminine, 75 % avec une majorité de participantes féminines). Le *sex ratio* était équilibré uniquement dans deux études qualitatives (Ablon, 1996

; Dheensa & Williams, 2009), et les participants masculins étaient plus nombreux dans une seule étude (Zöller & Rembeck, 1999). Globalement, les femmes représentaient 66,22 % de l'ensemble des participant·e·s considérés dans les échantillons. Parmi les études identifiées, quatre d'entre elles comprenaient également des personnes de moins de 18 ans (Barke et al., 2014 ; Jensen et al., 2019 ; Rosneau et al., 2017 ; Wolkenstein et al., 2001) (cf. Tableau 3).

Concernant les résultats quantitatifs, huit études ont été menées impliquant 1 009 participant·e·s (moyenne = 126,13). L'âge moyen des participant·e·s variait entre 37 et 51 ans (moyenne = 42,65, écart-type = 4,93). Presque toutes les études transversales ont adopté une stratégie comparative en extrayant des données d'autres études (n = 6) ou en constituant un groupe de personnes non affectés (n = 2). En ce qui concerne les résultats qualitatifs, sept études ont été prises en compte, impliquant 158 participant·e·s (moyenne = 22,57). Une seule étude utilisant une méthode mixte a été retenue et incluait 13 participant·e·s (Bicudo et al., 2016).

### *Considérations médicales*

Les études rapportent un manque global d'informations concernant la NF1 (Bicudo & al., 2016 ; Dheensa & Williams, 2009) et une méconnaissance notable de cette maladie au sein de la communauté médicale, notamment chez les médecins généralistes (Barke et al., 2014). Dans ce contexte, la prise en charge médicale proposée s'avère parfois inappropriée. En effet, le diagnostic ne s'accompagne que rarement d'un accompagnement personnalisé et d'une information suffisante susceptible de donner une explication concrète de la nature de la NF1 (Bicudo et al., 2016 ; Dheensa & Williams, 2009). Afin de prévenir le développement des tumeurs (et la crainte associée), les personnes qui ont une NF1 ont un suivi régulier par un spécialiste (Hummelvoll & Antonsen, 2013). Il convient également de souligner que la résection des neurofibromes représente un réel besoin de santé pour de nombreux·se·s

**Tableau 3**

*Détails des études incluses sur la neurofibromatose de type 1, selon la localisation, l'échantillon, le design de l'étude et les résultats significatifs.*

Contexte	Méthode			Résultats			Contrôle des biais		
	Références	Localisation	N	Design (niveau de preuve)	Outils	Comparateur(s)		VD(s)	Résultats significatifs
<b>Foiji et al., 2022</b>	Iran	24	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens à structure évolutive (TA)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Vivre avec une NF1, malgré les échecs et les difficultés à avancer dans la vie ≈ 'une lutte infructueuse pour s'en sortir'</li> <li>► Facteurs environnementaux : apparence déplaisante en raison des taches et des tumeurs ; impossibilité d'avoir des enfants ; difficultés d'apprentissage ; limitations dans les activités de la vie quotidienne ; rejet et isolement social ; faire face aux (micro)agressions d'autrui ; manque de soutien social perçu ; incurabilité de la NF1</li> <li>► Réponses et stratégies de coping : dissimuler la maladie aux autres ; chercher à s'isoler ; se plaindre à Dieu ; refuser les soins ; désespoir ; dans les cas extrêmes : idéation suicidaire, tentatives de suicide</li> </ul>	Élevé
<b>Fjermestad et al., 2018</b>	Norvège	142	Transversal - quantitatif (faible)	Questionnaires (HUNT3 ; OGs)	46393 sujets non-malades (données extraites d'une étude cohorte)	N/A	Satisfaction de Vie	<ul style="list-style-type: none"> <li>► problèmes de QVLS† dans les domaines suivants : satisfaction de vie, santé mentale, sommeil, douleur, problèmes gastro-intestinaux, santé bucco-dentaire, problèmes de mémoire, soutien social (particulièrement les femmes)</li> <li>► [RLM] satisfaction de vie ← santé mentale, sommeil, douleur, problèmes de mémoire, soutien social ***</li> <li>► Seule la santé mentale a été un prédicteur unique significatif***</li> </ul>	Modéré
<b>Jensen et al., 2018</b>	USA	16	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Douleur chronique et épisodes aigus de douleur localisée ; fonctionnement social (participation limitée aux activités et impact sur les relations) ; difficultés liées à la mobilité ; stigmatisation internalisée (plus extrême chez les jeunes)</li> </ul>	Modéré
<b>Rosnau et al., 2017</b>	USA	49	Transversal - quantitatif (faible)	Questionnaires (RSES ; OGs)	Normes issues de la population générale (Sinclair et al., 2010)	N/A	Estime de Soi (ES) ; Connaissances sur la NF1	<ul style="list-style-type: none"> <li>► ¾ des participants avaient une assez bonne connaissance de la NF1</li> <li>► NF1 ES† vs. normes de la pop. générale***</li> <li>► [RLM] ES ← problèmes d'apprentissage, avoir des amis atteints de NF1, participer à un groupe de soutien et avoir un conseil génétique*</li> </ul>	Élevé
<b>Bicudo et al., 2016</b>	Brésil	13	Transversal mixte - qualitatif (modéré)	Échelles hétéro-administrées (Ablon & Riccardi) ; Questionnaires (WHOQOL-100) & Entretiens semi-structurés (ACT)	39 sujets non-malades	N/A	Qualité de Vie (QdV)	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Pas d'impact significatif de la NF1 sur la QdV</li> <li>► Difficultés : douleur ; préoccupations pour l'avenir ; honte ; inconfort ; gêne ; dissimulation du corps ; préoccupations concernant le conseil génétique ; opportunités professionnelles limitées ; la NF1 vue comme une curiosité pour autrui ; confusion d'autrui avec des maladies contagieuses ; préjugés sociaux ; soins inappropriés ; manque d'information</li> <li>► Stratégies d'ajustement : spiritualité/religion/croyances ; relativisation de la NF1 ; soutien social (par ex. famille) ; résection des neurofibromes plexiformes</li> </ul>	Modéré
<b>Crawford et al., 2015</b>	Australie	60	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens à structure évolutive (TA)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Atteinte esthétique vécue comme un fardeau ; malaise et gêne dans les situations sociales ; difficulté à trouver un-e partenaire amoureux-se ; manque de sensibilisation et de connaissance de la NF1 dans la société ; difficultés d'apprentissage et/ou d'attention durant l'enfance ; aspirations personnelles et estime de soi altérées ; préoccupations concernant la transmission génétique ; évolution imprévisible de la maladie ; douleur</li> </ul>	Élevé
<b>Barke et al., 2014</b>	Angleterre	9	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► L'impact de la NF1 varie considérablement (en termes de gravité et de visibilité) ; malaise et gêne dans les situations sociales ; soutien social (famille, amis, groupe de soutien en ligne) ; l'adolescence comme période d'apprentissage et de prise de conscience de la NF1 ; manque de connaissances sur la NF1 de part de la communauté médicale et des médias ; évolution imprévisible de la maladie</li> </ul>	Modéré
<b>Hummelvoll &amp; Antonsen, 2013</b>	Norvège	15	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés (ACT+)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Douleur (engendrant troubles du sommeil et fatigue) ; difficultés liées à la mobilité ; symptômes anxio-dépressifs ; importance du contexte familial et des relations familiales ; rôle des amitiés ; faible confiance en soi ; gestion de la visibilité de la NF1 ; évolution imprévisible de la maladie ; aspects personnels et cognitifs médiant l'impact de la NF1</li> </ul>	Élevé
<b>Smith et al., 2013</b>	USA	127 ♀	Transversal - quantitatif (modéré)	Questionnaires (DASS9 ; RSES ; UCLA Loneliness Scale)	48 NF2 ♀ + normes issues de la population générale et de survivantes du cancer du sein (SCS) (données extraites d'autres études)	N/A	Estime de Soi (ES) ; Solitude	<ul style="list-style-type: none"> <li>► NF1 ♀ ont rapporté plus de raisons psychosociales de ne pas aimer leur apparence vs. NF2 ♀ *</li> <li>► NF1 ♀ conscience de soi sexuelle/corporelle† vs. normes de la pop. générale* et SCS***</li> <li>► NF1 ♀ conscience de soi sociale† vs. normes de la pop. générale et SCS***</li> <li>► NF1 ♀ conscience de soi sexuelle/corporelle† ↔ ES†***</li> <li>► NF1 ♀ conscience de soi sociale de l'apparence† ↔ ES†*** ; solitude†**</li> </ul>	Élevé

Granstrom et al., 2012	Allemagne	228	Transversal – quantitatif (faible)	Échelles hétéro-administrées (Riccardi); Questionnaires (DLQI; Distress Thermometer; FBeK; OGS)	2047 sujets non-malades + 105 patients avec psoriasis (données extraites d'autres études)	Données biomédicales ; Sévérité & visibilité de la NF1 ; Image du Corps	Etat dépressif ; Déresse psychologique ; Qualité de Vie Liée à la Santé (QVLS)	► Visibilité de la NF1 ↑ ↔ état dépressif***, fréquence des diagnostics de dépression au cours de la vie†** ; détresse psychosociale†***, altération de la QdV†*** et vécu vis-à-vis du corps†*** ► Sentiments des personnes NF1 : insécure et mal à l'aise avec leur propre corps†***, sentiment d'être attirant et confiance en soi†*** vs. pop. non-malade ► Visibilité de la NF1 → état dépressif complètement médié par l'expérience corporelle des personnes avec NF1*** ; partiellement sur la détresse psychologique*** et sur l'altération de la QdV**	Élevé
<b>Dheensa &amp; Williams, 2009</b>	Angleterre	6	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens semi-structurés approfondis (API)	N/A	N/A	N/A	► Manque d'informations sur la NF1 (absence d'explications ; perte de confiance vis-à-vis des professionnels médicaux) ; sentiment d'être jugé (conscience sociale de soi ; isolement/solitude) ; comparaisons sociales ; diversité des stratégies de coping ; évolution imprévisible de la maladie ; quelques éléments positifs	Faible
<b>Kodra et al., 2009</b>	Italie	129	Transversal – quantitatif (faible)	Échelles hétéro-administrées (Ablon) & Questionnaires (SF-36 ; Skindex-29)	N/A	Visibilité de la NF1	QdV générale & spécifique à la maladie de peau	► NF1♀ impact émotionnel†** et physique†*** vs. NF1♂ ► Visibilité de la NF1 ↑ ↔ QdV spécifique à la peau dans les dimensions suivantes : émotions†***, physique†* & fonctionnement†***	Moderé
<b>Page et al., 2006</b>	USA	169	Transversal – quantitatif (faible)	Échelles hétéro-administrées (Ablon & Riccardi); Questionnaires (SF-36 ; Skindex-29)	154 sujets non-malades américains (données extraites d'autres études)	Sévérité & visibilité de la NF1	QdV générale & spécifique à la maladie de peau	► Visibilité de la NF1 ↑ → QdV spécifique à la peau dans les dimensions suivantes : émotions (♀ notamment)** ; physique†* & fonctionnement†*** ► Sévérité de la NF1 ↑ → QdV spécifique à la peau dans les dimensions suivantes : physique†* ; fonctionnement†* ► QVLS générale des personnes avec NF1 vs. normes de la pop. générale* ► Sévérité de la NF1 ↑ → QVLS générale (fonctionnement social, rôle physique, symptômes physiques)** vitalité, rôle émotionnel, santé mentale, fonctionnement social, rôle physique, symptômes physiques)**	Moderé
<b>Wolkenstein et al., 2001</b>	France	128	Transversal – quantitatif (faible)	Échelles hétéro-administrées (Ablon & Riccardi); Questionnaires (SF-36 ; Skindex-29)	3656 sujets représentatifs de la population française (données extraites d'autres études)	Sévérité & visibilité de la NF1	QdV générale & spécifique à la maladie de peau	► Impact de la NF1♀ sur les émotions†*** & symptômes physiques†** vs. NF1♂ ► Visibilité de la NF1 ↑ → QdV spécifique à la peau dans les dimensions suivantes : émotions†* ; physique†* & fonctionnement†** ► Tous les aspects de la QVLS générale des personnes avec NF1 vs. normes de la pop. générale ► Sévérité de la NF1 → 4 aspects de la QVLS générale : fonctionnement physique** ; douleur* ; perception de la santé générale** ; vitalité* ► Visibilité de la NF1 → 4 aspects de la QVLS générale : fonctionnement physique** ; fonctionnement social* ; rôle émotionnel* ; santé mentale*	Moderé
<b>Zöller &amp; Rembeck, 1999</b>	Suède	70 (1978) → 37 (1990)	Longitudinal – quantitatif (12 ans de suivi) (modéré)	Entretiens médicaux et psychiatriques (CPRS) ; Questionnaires (KSP ; SES)	27 sujets non-malades	Sévérité de la NF1 (quantité & localisation des neurofibromes)	Informations psychiatriques ; profil de personnalité ; Concept de Soi	► Personnes avec NF1 : troubles de l'humeur (dépression, dysthymie)†*** ; sommeil†* ; phobies sociales†* ; préoccupations futures†*** vs. sujets non-malades ► Personnes avec NF1 s/ trouble psychiatrique : perception de soi†* ; socialisation†* ; agressivité†*** ; irritabilité†** vs. sujets non-malades ► Aucune autre différence entre 1978 et 1990	Moderé
<b>Ablon, 1996</b>	USA	28	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens basés sur une seule question	N/A	Genre	Experiences de vie	► ♀ ≠ ♂ : normes esthétiques internalisées et préoccupations corporelles ; rôles parentaux selon le genre ; craintes de rejet ► ♀ difficultés† : inquiétudes quant à la transmission génétique ; normes esthétiques plus contraignantes ► ♂ difficultés† : virilité compromise ; aspirations et vie professionnelle limitée ; répression des sentiments ; tendance à se retirer de la vie sociale et à éviter les situations romantiques (contrainement aux femmes)	Faible

*Note.* Toutes les études ont recueilli des données sociodémographiques (e.g., âge ; genre ; niveau d'éducation ; statut socio-économique ; profession ; etc.).

VI : Variable Indépendante ; DV : Variable Dépendante ; APC : Approche Phénoménologique de Colaizzi ; ACT : Analyse de Contenu Thématique ; API : Analyse

Interprétative Phénoménologique ; PAA : Personne Avec Albinisme ; HPS : Hermansky-Pudlak Syndrome ; OGS : Outils originaux ; alb : albinisme ; alb : comparé à...

A ↔ B : A est corrélé à B ; A → B : A prédit B ; A ↑ : A est supérieur/plus important ; A ↓ : A est inférieur/moins important ; avec : ac ; sans : s/ ; vs. : comparé à...

Indice de significativité statistique : p < 0,05 \* ; p < 0,01 \*\* ; p < 0,001 \*\*\*

patient·e·s (Bicudo et al., 2016). Pour corroborer ces observations, Rosneau et al. (2017) ont démontré que l'estime de soi des personnes incluses était plus élevée lorsqu'elles bénéficiaient de soins dans une clinique spécialisée dans la NF ou avaient reçu un conseil génétique.

### *Impact sur le fonctionnement familial*

Le fonctionnement familial se retrouve également considérablement impacté par la NF1, engendrant inquiétude ou culpabilité concernant le conjoint, les enfants ou les futures générations. La NF1 est, en quelque sorte, une « affaire familiale », compte tenu de sa nature génétique héréditaire : elle est souvent abordée comme une problématique généalogique bien connue (Barke et al., 2014). Cette question de la transmission génère une « anxiété héréditaire », et est caractérisée par la peur ou la culpabilité de transmettre la NF1 à la descendance (Barke et al., 2014 ; Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Jensen et al., 2019). Cette crainte est la raison pour laquelle certaines mères ont décidé de ne jamais avoir d'enfants (Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022). Dans cette optique, de nombreux couples ont recours à des tests prénataux pour évaluer le risque de transmissibilité de la maladie (Foji et al., 2022). D'autres femmes, cependant, ne se sont pas senties contraintes par ce risque héréditaire. Néanmoins, la naissance d'un enfant atteint de NF1 est souvent vécue comme un grand bouleversement familial (Barke et al., 2014) et suscite de nombreuses inquiétudes quant à l'avenir et au développement de la NF1 chez l'enfant (Bicudo et al., 2016 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013). Ces dernières observations soulignent l'importance de connaître les antécédents génétiques de la famille. En effet, un diagnostic dans une famille non affectée par la NF1 conduit à de nombreux malentendus, errances diagnostiques et peut être source de conflits au sein de la famille (Hummelvoll & Antonsen, 2013).

## *Perception de la maladie et interactions sociales*

La NF1 altère significativement le fonctionnement social. Plusieurs études ont montré que de nombreuses personnes affectées étaient stigmatisées en raison de leur apparence physique, notamment en présence de neurofibromes plexiformes (Jensen et al., 2019). De nombreux·se·s participant·e·s ont identifié l'adolescence comme une période où la stigmatisation émerge comme une préoccupation majeure (Jensen et al., 2019), en particulier parce qu'ils pouvaient être victimes de moqueries ou d'intimidations (Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022). Dans ce contexte, les personnes ayant une NF1 expriment plusieurs difficultés et malaises dans les interactions sociales et plusieurs études ont souligné que les participant·e·s avaient du mal à gérer les réactions des étrangers (Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Jensen et al., 2019). Dans la plupart des situations sociales, les personnes avec une NF1 sont perçues comme une curiosité (Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Jensen et al., 2019) et dans les cas les plus extrêmes, elles ont été rejetées, humiliées, voire agressées (Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022). De plus, deux études ont révélé que certain·e·s participant·e·s avaient des difficultés à former des relations amoureuses malgré le désir d'en établir (Crawford et al., 2015 ; Jensen et al., 2019). Ce type de difficulté a été illustré dans une étude par l'appréhension qu'éprouvaient certain·e·s patient·e·s à l'égard des relations sexuelles (Crawford et al., 2015). Par ailleurs, en Iran, des chercheur·euse·s ont montré que la NF1 constituait un véritable obstacle au mariage (Foji et al., 2022). Cependant, il ne semble pas exister de consensus parmi ces observations, puisqu'une autre étude a indiqué très précisément que la NF1 n'avait jamais été un obstacle au développement de relations amoureuses (Bicudo et al., 2016). Considérant tous ces éléments, les participant·e·s déplorent d'être victimes de préjugés sociaux et d'être traité·e·s différemment des autres, voire parfois comme des personnes stupides (Bicudo et al., 2016 ; Foji et al., 2022 ; Dheensa & Williams, 2009). Dans ce contexte, trois équipes ont rapporté que certaines personnes vivant avec une

NF1 manifestaient un intérêt réduit pour les activités sociales (Dheensa & Williams, 2009 ; Foji et al., 2022 ; Jensen et al., 2019). Pour compenser ces difficultés, les participant·e·s savaient comment chercher de l'aide, essentiellement auprès de leur famille, ami·e·s proches, ou ami·e·s issues d'organisations de patient·e·s ayant une NF1 (Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013). Pour étayer ce point, Rosneau et al. (2017) ont trouvé que l'estime de soi des personnes concernées était plus élevée si elles avaient des ami·e·s également atteint·e·s de NF1 ou participaient à un groupe de soutien pour la NF1. Néanmoins, certain·e·s participant·e·s préféraient le soutien en ligne plutôt que les groupes en face-à-face (Barke et al., 2014). Ces difficultés peuvent être partiellement expliquées par les perceptions sociales de la maladie. Il convient également de noter qu'une fois de plus, il existe un manque important d'informations et de connaissances concernant la NF1 (Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015). De plus, les médias véhiculent des stéréotypes conférant une image négative et pathologisante de la NF1 (par exemple, la maladie de « *Elephant Man* ») (Barke et al., 2014). Une étude a également rapporté certaines idées fausses que les gens avaient à propos de la NF1, notamment qu'il s'agissait d'une maladie contagieuse (Bicudo et al., 2016). En conséquence, pour compenser ce manque de connaissances, de nombreuses personnes affectées ont pris l'initiative d'informer leur entourage sur la NF1 (Hummelvoll & Antonsen, 2013).

### *Impacts sur le fonctionnement physique*

Premièrement, l'un des symptômes les plus notables de la NF1, bien que non exprimé par l'ensemble des personnes affectées, était la présence de douleur (aiguë ou chronique) et/ou de sensations corporelles inconfortables (Bicudo et al., 2016 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Jensen et al., 2019). Ces sensations physiques sont habituellement causées par le développement de neurofibromes plexiformes dans la peau. De plus, celles et ceux qui souffraient de douleurs chroniques ou sévères étaient négativement et significativement

impacté·e·s dans leur santé et leur fonctionnement quotidien (Crawford et al., 2015). D'autres auteur·rice·s ont montré que la douleur perturbait le sommeil et augmentait la fatigue (Fjermestad et al., 2018 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Zöller & Rembeck, 1999). Certaines études ont également découvert que la NF1 provoquait des troubles de mouvement et de mobilité (troubles squelettiques et tumoraux, réduction de la capacité à marcher, vertiges, problèmes de vision et sensibilité au son ou à la lumière) (Foji et al., 2022 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Jensen et al., 2019). Ainsi, plusieurs chercheur·euse·s ont souligné que la gravité de la NF1 était spécifiquement associée à une QdV altérée (Page et al., 2006 ; Wolkenstein et al., 2001). En contraste, une étude quantitative n'a trouvé aucun effet de la NF1 sur la QdV, que ce soit en termes de gravité ou de visibilité (Bicudo et al. 2016). Ce résultat surprenant pourrait être attribué à la petite taille de l'échantillon de cette recherche (n = 13).

### *Impacts sur le fonctionnement psychologique*

Premièrement, des études transversales ont révélé que la NF1 avait un impact négatif sur la QdV (Fjermestad et al., 2018 ; Kodra et al., 2009 ; Page et al., 2006 ; Wolkenstein et al., 2001), l'estime de soi (Rosneau et al., 2017 ; Smith et al., 2013) et l'image corporelle (préoccupations liées à l'apparence) (Granström et al., 2012 ; Smith et al., 2013). De nombreux·se·s participant·e·s ont également rapporté que la NF1 affectait leurs capacités cognitives durant l'enfance, particulièrement en termes d'apprentissage et d'attention (Barke et al., 2014 ; Crawford et al., 2015 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013). Les difformités sur le plan esthétique étaient généralement vécues comme un fardeau provoquant une détresse émotionnelle telle que la honte (Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013), le malaise, la gêne (Bicudo et al., 2016), la conscience excessive de soi, une faible confiance en soi (Crawford et al., 2015) ou du mépris de soi (Hummelvoll & Antonsen, 2013). La visibilité de la NF1 était également associée à une QdV altérée (Granström et al.,

2012 ; Kodra et al., 2009 ; Page et al., 2006 ; Wolkenstein et al., 2001), à un état dépressif, à une détresse psychosociale et à une expérience corporelle négative (Granström et al., 2012). Smith et collègues (2013) ont démontré que l'estime de soi des personnes atteintes de NF1 pouvait être prédite négativement par le degré de conscience qu'elles avaient de leur propre apparence. Pour surmonter cette difficulté, plusieurs participant·e·s ont expliqué cacher les parties du corps particulièrement affectées par la NF1 (Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013). De plus, la NF1 semble affecter leur autonomie, les rendant moins indépendant·e·s dans leur vie personnelle (Bicudo et al., 2016 ; Foji et al., 2022). En conséquence, la stigmatisation perçue et l'autonomie altérée influencent la prise de décisions vocationnelles et découragent les personnes atteintes de NF1 de poursuivre les professions désirées (Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Jensen et al., 2019).

L'évolution imprévisible de la NF1 apparaissait comme l'un des aspects les plus stressants de la maladie (apparition de nouveaux neurofibromes plexiformes ou autres tumeurs, par exemple) (Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Dheensa & Williams, 2009 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013). À la lumière de tous ces éléments, les études ont montré que toutes les personnes affectées avaient développé un large éventail de stratégies de *coping* (Foji et al., 2022 ; Dheensa & Williams, 2009). Parmi elles, on peut trouver deux états d'esprit opposés agissant comme une stratégie de « *coping* cognitif » : l'hypervigilance physique vs. le relativisme existentiel (Hummelvoll & Antonsen, 2013). Ce dernier peut être illustré comme un état d'acceptation et une prise de conscience de la NF1 comme étant un trouble incurable à vie, c'est-à-dire comme une partie d'eux-mêmes qui ne peut être changée (Crawford et al., 2015). D'autre part, d'autres participant·e·s recourent à la spiritualité, à la religion ou à d'autres croyances personnelles pour les aider à vivre avec leur condition et les symptômes associés (Bicudo et al., 2016 ; Foji et al., 2022). Pour d'autres, la recherche d'informations et l'acquisition de connaissances sur la NF1 semblaient essentielles

dans la gestion de leur maladie. À l'adolescence, certaines personnes cherchaient à en savoir plus sur la NF1, à en être plus conscientes et devenaient experts de leur propre condition (Barke et al., 2014).

Pour finir, la NF1 peut affecter la santé mentale des sujets. Par exemple, Crawford et ses collègues ont montré que la douleur était associée à l'anxiété, au stress, à une humeur altérée et à des symptômes dépressifs. Ainsi, les personnes affectées ont une propension à développer des troubles de l'humeur et des symptômes anxio-dépressifs (Fjermestad et al., 2018 ; Zöller & Rembeck, 1999), et à avoir une faible confiance en soi (Hummelvoll & Antonsen, 2013) et une faible estime de soi (Crawford et al., 2015). Enfin, deux études ont montré que la NF1 avait un impact plus important sur les femmes, notamment sur leurs expériences émotionnelles et leur fonctionnement physique (Page et al., 2006 ; Wolkenstein et al., 2001).

### ***Recherches sur les Ichthyoses héréditaires : n = 10***

Au total, 1 228 personnes ont été incluses dans les études relatives à l'ichtyose. La majorité d'entre elles ont été réalisées en Europe (n = 7), notamment en France (n = 3) et en Suède (n = 2). Deux autres études ont été menées aux États-Unis. Des travaux plus récents ont eu lieu au Pays de Galles (n = 1), en Italie (n = 1) et au Mexique (n = 1). La répartition des participant·e·s adultes masculins et féminins ne peut être précisément rapportée, car elle n'est pas clairement indiquée dans deux études (Dreyfus et al., 2015, 2014), mais globalement, dans chaque étude, les femmes sont plus représentées que les hommes. En outre, cinq études comprenaient des participant·e·s de moins de 18 ans, rendant difficile le calcul de l'âge moyen des adultes inclus dans ces 10 études. Environ 230 personnes de moins de 18 ans ont été considérées dans ces échantillons. Huit études ont adopté un *design* transversal quantitatif et ont réuni 1 193 sujets, tandis que les deux études restantes ont utilisé une méthode qualitative

exploratoire (Mazereeuw-Hautier et al., 2012) ou un *design* mixte (Gånemo et al., 2003) (cf. Tableau 4).

### *Considérations médicales*

Cette maladie nécessite un suivi régulier par des médecins (Gånemo et al., 2003). Malheureusement, le monde médical ne semble pas manifester un grand intérêt pour les personnes atteintes d'ichtyose (Mazereeuw-Hautier et al., 2012).

### *Inclusion dans les sphères éducatives et professionnelles*

De nombreuses personnes ayant une NF1 ont expliqué les contraintes rencontrées dans leur orientation professionnelle (Gånemo et al., 2003) et ont partagé les difficultés qu'elles ont eues sur leur lieu de travail (Dreyfus et al., 2015, 2014 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012). Ces difficultés étaient associées à un degré plus élevé d'anxiété (Sun et al., 2020). Les études ont également rapporté que cette affection cutanée les limitait dans certaines activités de plein air, telles que la pratique sportive ou d'autres loisirs (Dreyfus et al., 2015, 2014 ; Gånemo et al., 2003).

### *Impact sur le fonctionnement familial*

Certain·e·s chercheur·euse·s ont souligné l'impact de l'ichtyose sur le fonctionnement familial. La sévérité de la maladie était positivement associée à la charge familiale, et certains types d'ichtyoses (associés à une symptomatologie plus sévère) étaient également reliés à une plus grande charge familiale, en particulier l'ichtyose harlequine et l'ichtyose lamellaire (Abeni et al., 2021 ; Gånemo et al., 2004). Ici encore, la nature héréditaire de la maladie semble être un enjeu central dans le fonctionnement familial (Gånemo et al., 2003).

**Tableau 4**

*Détails des études incluses sur les ichtyoses héréditaires, selon la localisation, l'échantillon, le design de l'étude et les résultats significatifs.*

Contexte		Méthode			Résultats		Contrôle des biais		
Références	Localisation	N	Design (niveau de preuve)	Outils	Comparateur(s)	VI(s)	VD(s)	Résultats significatifs	
<b>Wren et al., 2022</b>	Pays de Galle	371 (54 ILX♂ ; 83 ♀ porteuse-ILX ; 82 IV ; 152 psoriasis)	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaires (CISI, PASI, K10 ; ASRS ; AQ10 ; BITE ; DLQI ; FSQ)	1116 – 18700 étudiants non-affectés ou patients externes (données extraites d'autres études)	Type de pathologie ; Sévérité de la maladie de peau	Caractéristiques humorales et neurologiques ; QdV spécifique à la maladie de peau ; Stigmatisation	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Pour tous les groupes cliniques : détresse psychologique↑ (i.e. dépression↑ ; anxiété↑) vs. sujets non affectés***</li> <li>► Pour tous les groupes cliniques : traits neurodéveloppementaux atypiques↑ (i.e. TSA↑ ; TDA/H↑) vs. sujets non affectés*</li> <li>► IV ♀ : sévérité de l'ichtyose↑ ↔ symptômes récents de troubles de l'humeur↑*</li> <li>► Principaux facteurs influençant l'humeur des ILX &amp; IV : stigmatisation / harcèlement ; malaise en situation sociale ; vie sociale réduite (spé.♂-dépression) ; difficultés à réguler la température corporelle (spé.♀-irritabilité) ; inconfort lié à la peau &amp; difficultés à traiter l'ichtyose (spé.♀-irritabilité &amp; ♂-anxiété)</li> </ul>	Moderé
<b>Abeni et al., 2021</b>	Italie	94 (dont 52 sujets <18 ans)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (DLQI ; FBI)	N/A	Données biomédicales ; Sévérité de l'ichtyose & symptômes	QdV spécifique à la maladie de peau ; Fardeau de la famille	<ul style="list-style-type: none"> <li>► QdV↑ ↔ Sévérité de la maladie↑* (e.g. fissures*, démangeaisons**, infections récurrentes**, problèmes de mobilité**)</li> <li>► Aspects de la QdV impacté = démangeaisons &amp; douleurs*, malaise &amp; complexes*, problèmes de choix vestimentaires*, problèmes dus aux tti*</li> <li>► Fardeau familial↑ ↔ sévérité de la maladie↑* (e.g. épaisse plaques*, fissures*, ou mauvaises odeurs*) + ichtyose harlequin &amp; lamellaire**</li> <li>► La dimension psychologique du fardeau familial était la plus impactée*</li> </ul>	Moderé
<b>Cortés et al., 2020</b>	Mexique	26 (IL)	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaires (CISI ; DBI-II ; DLQI)	26 sujets non-affectés	Sévérité de l'ichtyose	Dépression ; QdV spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Dépression des patients ac IL↑ vs. sujets non affectés***</li> <li>► Pas de corrélation entre la sévérité de l'ichtyose ↔ dépression / QdV</li> </ul>	Moderé
<b>Sun et al., 2020</b>	USA	181 (dont 53 sujets <17 ans)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (DLQI ; PHQ-9 ; GAD-7)	N/A	Données biomédicales (e.g. caractéristiques de l'ichtyose)	QdV spécifique à la maladie de peau ; Dépression ; Anxiété	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Adultes ac ichtyose : QdV altérée (95%) ; dépression+ (34%) ; anxiété+ (27%)</li> <li>► Adultes ac ichtyose : activités de loisir impactées ↔ dépression↑*** ; anxiété↑*</li> <li>► Adultes ac ichtyose : difficultés au travail ↔ anxiété↑*</li> </ul>	Moderé
<b>Dreyfus et al., 2015</b>	France	241 (dont 70 sujets <18 ans)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (VAS ; DLQI)	N/A	Soins médicaux ; Dépenses personnelles ; Activités professionnelles / scolaires / de loisirs ; Sévérité de l'ichtyose	QdV spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Soins médicaux : suivis réguliers par un médecin (90%) ; pas de feedback concernant les tests génétiques (70%)</li> <li>► Impact sur la vie quotidienne : usage quotidien de crèmes hydratantes (94%) ; affecte les choix vestimentaires (71%) ; corvées supplémentaires (47%) ; impact négatif sur le fonctionnement familial et conjugal (25%)</li> <li>► Charge financière : frais médicaux pas complètement couverts (48%) ; dépenses personnelles (86%) ≈ 52€/an</li> <li>► Activités extérieures impactées : discrimination au travail (27%) ; restrictions dans les loisirs et les sports (e.g., à la piscine) (35%)</li> </ul>	Moderé
<b>Dreyfus et al., 2014</b>	France	158 (dont environ 20 sujets <18 ans)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (VAS ; DLQI)	N/A	Sévérité de l'ichtyose	QdV spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Dimensions de la QdV les plus touchées : symptômes &amp; émotions (86%) ; activités quotidiennes (77%) ; traitements (62%) ; travail (59%) ; loisirs (55%) ; relations personnelles (45%)</li> <li>► QdV↑ ↔ sévérité de l'ichtyose↑*** &amp; ♀*</li> </ul>	Moderé
<b>Mazereeuw-Hautier et al., 2012</b>	France	25	Exploratoire - qualitatif (faible)	Focus groups (n = 5) (ACT)	N/A	N/A	N/A	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Santé physique : douleurs, mobilité réduite, démangeaisons, peau malodorante</li> <li>► Vie quotidienne : évitement des activités ou du travail, application quotidiens de crème</li> <li>► Relations avec autrui : faire face aux réactions d'autrui, problèmes dans les relations intimes, manque d'intérêt de la part du personnel médical</li> <li>► Aspects personnels : peur / stress liés à l'avenir, sentiments négatifs</li> </ul>	Élevé

<b>Kamalpour et al., 2011</b>	USA	235 (dont environ 70 sujets <18 ans)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (DLQI ; CSI ; TimeTx ; DermVists)	N/A	Données biomédicales ; Sévérité de l'ichtyose	QdV spécifique à la maladie de peau ; Usage des ressources	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ QdV des adultes ↓ vs. QdV des enfants* + QdV ↓ vs. QdV ↑*</li> <li>▶ QdV ↓ ← sévérité de l'érythème†**, sévérité de l'hyperkératose†**, temps consacré au tt quotidien†**, type d'ichtyose**, âge†* (ce dernier étant un facteur de faible importance)</li> <li>▶ Temps consacré au tt† &amp; nb de consultations dermatologiques† ← sévérité de l'ichtyose†*, âge†* (+ histoire familiale → nb de consultations dermatologiques*)</li> <li>▶ QdV des patients ac ILJ vs. QdV des patients ac ILX*</li> <li>▶ 4 dimensions de la QdV des patients ac ichtyoses ↓ vs. sujets non-affectés*</li> </ul>	Modéré
<b>Gånemo et al., 2004</b>	Suède	122	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (DLQI ; SF-36)	117 sujets non-affectés (données extraites d'autres études)	Données biomédicales (e.g. caractéristiques de l'ichtyose)	QdV générale & spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Enfance : parents très impliqués ; sentiment d'être différent des autres ; harcèlement ; timidité ; misogynie ; orientation professionnelle ; questionnements sur la manière de trouver un e partenaire</li> <li>▶ Adulte : consultations régulières chez le médecin (ou naturopathe, homéopathe) ; amélioration des symptômes ; tt cutanés chronophages ; gêne au niveau de la peau (intolérance à la chaleur) ; préoccupations liées à la transmission génétique</li> </ul>	Élevé
<b>Gånemo et al., 2003</b>	Suède	10	Transversal mixte – qualitatif (faible)	Entretiens semi-dirigés (ACT) & questionnaires (NHP-I & II)	N/A	Données biomédicales ; Sévérité de l'ichtyose	QdV liée à la santé ; difficultés dans la vie quotidienne	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Enfance : parents très impliqués ; sentiment d'être différent des autres ; harcèlement ; timidité ; misogynie ; orientation professionnelle ; questionnements sur la manière de trouver un e partenaire</li> <li>▶ Adulte : consultations régulières chez le médecin (ou naturopathe, homéopathe) ; amélioration des symptômes ; tt cutanés chronophages ; gêne au niveau de la peau (intolérance à la chaleur) ; préoccupations liées à la transmission génétique</li> </ul>	Modéré

*Note.* Toutes les études ont recueilli des données sociodémographiques (e.g., âge ; genre ; niveau d'éducation ; statut socio-économique ; profession ; etc.).

VI : Variable Indépendante ; DV : Variable Dépendante ; APC : Approche Phénoménologique de Colaizzi ; ACT : Analyse de Contenu Thématique ; API : Analyse Interprétative Phénoménologique ; PAA : Personne Avec Albinisme ; HPS : Hermansky-Pudlak Syndrome ; OGS : Outils originaux ; alb : albinisme ; lep : lèpre

A ↔ B : A est corrélé à B ; A → B : A prédit B ; A ↑ : A est supérieur/plus important ; A ↓ : A est inférieur/moins important ; avec : ac ; sans : s/ ; vs. : comparé à...

Indice de significativité statistique : p < 0,05 \* ; p < 0,01 \*\* ; p < 0,001 \*\*\*

### *Perception de la maladie et interactions sociales*

De nombreux·se·s participant·e·s ont rapporté avoir été moqués ou intimidés par certains de leurs pairs durant leur enfance et adolescence (Gånemo et al., 2003 ; Wren et al., 2022). À mesure qu'ils entraient dans l'âge adulte, plusieurs de ces personnes exprimaient un malaise et une gêne lors des interactions sociales, en particulier lorsque d'autres personnes remarquaient ou les questionnaient sur leurs lésions cutanées (Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Wren et al., 2022). De plus, l'affection cutanée peut causer des problèmes dans les relations intimes (Mazereeuw-Hautier et al., 2012), impactant ainsi la vie conjugale de certains patients (Dreyfus et al., 2015).

### *Impacts sur le fonctionnement physique*

Il est d'ores et déjà su que l'ichtyose altère le fonctionnement physique. En effet, elle engendre des douleurs et/ou des sensations corporelles inconfortables telles que des lésions cutanées (e.g., fissures, démangeaisons, prurit, infections), une odeur corporelle ou une intolérance à la chaleur (Abeni et al., 2021 ; Gånemo et al., 2003 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012). En outre, les personnes avec une NF1 ont expliqué que les symptômes physiques pouvaient s'aggraver avec le temps (Gånemo et al., 2003).

### *Impacts sur le fonctionnement psychologique*

Les études quantitatives indiquent que l'ichtyose a un impact négatif sur la QdV (Abeni et al., 2021 ; Dreyfus et al., 2014 ; Gånemo et al., 2004 ; Kamalpour et al., 2011 ; Sun et al., 2020) et provoque des états d'anxiété et de déprime chez les personnes affectées (Cortés et al., 2021 ; Wren et al., 2022).

Dans ces articles, le prédicteur le plus étudié était la gravité de l'ichtyose telle que perçue par les personnes concernées, qui était associée à une altération significative de la QdV ([Abeni et al., 2021](#) ; [Dreyfus et al., 2015, 2014](#) ; [Kamalpour et al., 2011](#)) et à de la détresse émotionnelle ([Wren et al., 2022](#)). Cependant, Cortès et ses collègues n'ont trouvé aucun lien prédictif entre la gravité de l'ichtyose et la QdV. De plus, les adultes semblent subir des altérations de la QdV dues à l'ichtyose plus importantes que les enfants ([Kamalpour et al., 2011](#)).

Certain·e·s auteur·rice·s ont récemment identifié les principaux facteurs influençant l'humeur (en termes d'anxiété, de dépression et d'irritabilité). Nous pouvons citer, par exemple, la stigmatisation, l'intimidation, la gêne dans les situations sociales, la réduction de la vie sociale, l'hyperthermie corporelle, l'inconfort cutané et le traitement ([Wren et al., 2022](#)).

Cela nous amène à discuter de l'impact de l'ichtyose sur la vie quotidienne. Les personnes ont rapporté devoir appliquer très régulièrement de la crème hydratante pour limiter les complications cutanées ([Dreyfus et al., 2015, 2014](#) ; [Gånemo et al., 2003](#) ; [Mazereeuw-Hautier et al., 2012](#)), mais les soins de la peau semblent visiblement chronophages pour certains participant·e·s ([Wren et al., 2022](#)), et le temps consacré au traitement quotidien semble être associé à un impact plus important sur la QdV ([Kamalpour et al., 2011](#)). De plus, les symptômes de l'ichtyose ont un impact sur la mobilité des personnes (e.g., des problèmes de marche), le sommeil et l'habillement ([Dreyfus et al., 2015](#) ; [Gånemo et al., 2003](#) ; [Mazereeuw-Hautier et al., 2012](#)), rendant certaines activités difficiles. Ainsi, les chercheur·euse·s ont observé que les altérations dans les activités de loisirs étaient associées à un état anxio-dépressif plus élevé ([Sun et al., 2020](#)). Enfin, Mazereeuw-Hautier et ses collègues (2012) ont mis en lumière le stress lié à la nature imprévisible de la maladie et à son évolution ([Mazereeuw-Hautier et al., 2012](#)).

### ***Recherches sur les Tâches de naissances congénitales (i.e. angiomes plans) : n = 6***

Au total, 657 personnes porteuses de tâches de naissance ont été incluses dans les six études identifiées. Trois études ont été conduites en Europe (n = 3), une en Chine, une autre en Australie et la plus ancienne aux États-Unis. Globalement, les femmes étaient plus représentées que les hommes (70,17 %). L'âge moyen n'a pu être calculé car cette information manquait dans deux articles (Lanigan & Cotterill, 1989 ; Wang et al., 2017), et deux études incluaient des adolescents dans leurs échantillons (Ben-Tovim & Walker, 1995 ; Lanigan & Cotterill, 1989). Cinq études s'appuyaient sur un *design* transversal quantitatif et incluaient 634 sujets PWS (Ben-Tovim & Walker, 1995 ; Hagen et al., 2017 ; Lanigan & Cotterill, 1989 ; Wang et al., 2017). Presque toutes ces études utilisaient une méthode comparative avec groupe contrôle, à l'exception d'une (Lanigan & Cotterill, 1989). La sixième étude, qui est également la plus ancienne, reposait sur un *design* exploratoire qualitatif et incluait 23 participant·e·s (Malm & Carlberg, 1988). L'unique étude qualitative a montré que plusieurs dimensions de la vie des participant·e·s étaient affectées par leurs tâches de naissance (cf. Tableau 5).

### *Perception de la maladie et interactions sociales*

De nombreuses personnes concernées ont rapporté avoir des difficultés à gérer les réactions des gens (Lanigan & Cotterill, 1989 ; Malm & Carlberg, 1988). Il convient également de noter que l'étude menée par Malm et Carlberg (1988) se centrait sur les différences dans le vécu des personnes ayant un angiome de grande taille et celles ayant un angiome de petite taille. Les personnes ayant un angiome proéminent rapportaient avoir eu des expériences négatives durant leur enfance avec certains de leurs pairs (Malm & Carlberg, 1988), les faisant se sentir différentes des autres enfants (Augustin et al., 1998 ; Lanigan & Cotterill, 1989). Pour surmonter ces problèmes, les personnes concernées ont développé des manières très différentes

**Tableau 5**

*Détails des études examinées sur les tâches de naissance congénitales, selon la localisation, l'échantillon, le design de l'étude et les résultats significatifs.*

Contexte		Méthode			Résultats			Contrôle des biais	
Références	Localisation	N	Design (niveau de preuve)	Outils	Comparateur(s)	VI(s)	VD(s)	Résultats significatifs	
Wang et al., 2017	Chine	197	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaire (DLQI)	196 sujets ac vitiligo	Caractéristiques de l'angioème plan	QdV spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>► QdV des patients ac angioème plan ↓ vs. QdV des patients ac vitiligo (spé. dimension émotionnelle, activités quotidiennes, loisirs, travail/école, tt)***</li> <li>► QdV ↓ ← ♀; hypertrophie ↑; taille de la marque ↑*</li> <li>► Anxiété &amp; dépression le + fréquemment rapportées et liées à un impact sur la QdV ↑***</li> <li>► QdV ↔ dépression**; mouvements du visage restreints**, présence d'autres tb. de la peau*</li> <li>► Etat émotionnel impacté ↓ ↔ patients + âgés**, patients venant de services éducatifs***</li> <li>► Hypertrophie de l'angioème ↔ impact émotionnel ↑* &amp; impact lié aux symptômes ↑***</li> <li>► Entraves fonctionnelles ↓ ↔ amis proches ↑* &amp; engagements sociaux ↑*</li> <li>► Patients ac angioème plan : QdV ↓ vs. sujets non affectés (mais similaire à LCCT, rosacée, alopecie &amp; vitiligo)</li> </ul>	Élevé
Hagen et al., 2017	USA	244	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaire (Skindex-29 ; OGS)	Données extraites d'études antérieures sur 14 autres troubles dermatologiques	Socialisation ac autrui ; comorbidités médicales ; sévérité de l'angioème plan ; traitements	QdV spécifique à la maladie de peau	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Patients ac angioème plan : bien-être émotionnel (sensibilité interpersonnelle***, anxiété**, hostilité**, tb. anxieux phobiques**, idéations paranoïdes**); perception du corps ↓ (attractivité/confiance en soi*); QdV ↓ (relations sociales**) vs. sujets non affectés</li> <li>► Perception du corps &amp; bien-être émotionnel ↔ malaise physique*</li> </ul>	Modéré
Augustin et al., 1998	Allemagne	70	Transversal – quantitatif (faible)	Évaluation clinique du dermatologue ; Questionnaires (SCL-53R ; ALLTAG ; CSDQ ; FKS ; OGS)	1006 sujets non-affectés (données extraites d'une autre étude)	Coping spécifique à la peau ; impact de l'angioème plan ; limitations globales de la QdV	Bien-être émotionnel ; image du corps	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Patients ac TVS : attitudes vis-à-vis du corps impactées (minceur/musculature ↑* ; importance accordée aux poids/forme du corps, ↓*)</li> </ul>	Élevé
Ben-Tovim & Walker, 1995	Australie	52 (dont environ 5 adolescents)	Transversal – quantitatif (modéré)	Questionnaires (BAQ)	Polyarthrite rhumatoïde (n=49) ; eczéma/psoriasis (n=23) ; diabète de type 1 (n=50) ; non affectés (n=174)	Caractéristiques corporelles (taille, poids, IMC)	Attitudes liées au corps	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Pas d'impact significatif de l'angioème plan sur l'état émotionnel ou psychiatrique</li> <li>► Difficultés sociales des patients ac angioème : faire face aux réactions d'autrui ; besoin de dissimuler la marque ; confiance en soi impactée ; sentiment d'être différent des autres ; sentiment d'être peu/pas attirant</li> </ul>	Modéré
Lanigan & Cotterill, 1989	Angleterre	71 (dont environ 5 adolescents)	Transversal – quantitatif (faible)	Questionnaires (GHQ ; HADS ; OGS)	N/A	Caractéristiques de l'angioème plan	État de santé général ; Etat émotionnel ; Attitudes envers l'angioème plan	<ul style="list-style-type: none"> <li>► Patients ac gros angioème : faire face aux réactions d'autrui (émotionnellement couteux) ; famille = source de soutien ; mauvaises expériences dans l'enfance ; diversité de stratégies de coping dans des contextes sociaux (évitement, provocation, humour) ; techniques pour dissimuler la marque (maquillage)</li> <li>► Patients ac petit angioème : techniques pour dissimuler la marque (maquillage) ; faire face aux réactions d'autrui (anxiété, paranoïa relative à l'angioème) ; complexe exagérée à propos de l'angioème</li> </ul>	Faible
Malm & Carlberg, 1988	Suède	23	Exploratoire - qualitatif (faible)	Entretiens dirigés	N/A	N/A	N/A		

*Note.* Toutes les études ont recueilli des données sociodémographiques (e.g., âge ; genre ; niveau d'éducation ; statut socio-économique ; profession ; etc.).

VI : Variable Indépendante ; DV : Variable Dépendante ; APC : Approche Phénoménologique de Colaizzi ; ACT : Analyse de Contenu Thématique ; API : Analyse

Interprétative Phénoménologique ; OGS : Outils originaux

A ↔ B : A est corrélé à B ; A → B : A prédit B ; A ↑ : A est supérieur/plus important ; A ↓ : A est inférieur/moins important ; avec : ac ; sans : s/ ; vs. : comparé à...

Indice de significativité statistique : p < 0,05 \* ; p < 0,01 \*\* ; p < 0,001 \*\*\*

de faire face dans les contextes sociaux, telles que les railleries, l'humour et l'évitement ou le retrait (Augustin et al., 1998 ; Malm & Carlberg, 1988). De plus, elles identifiaient la famille et les ami·e·s comme une grande source de soutien (Malm & Carlberg, 1988).

### *Impacts sur le fonctionnement psychologique*

Tous les éléments mentionnés ci-dessus ont des répercussions sur le fonctionnement individuel et psychologique des personnes porteuses d'angiome. Premièrement, ces études ont montré que, par rapport aux personnes non affectées, les personnes ayant un angiome plan présentent une QdV altérée (Augustin et al., 1998 ; Hagen et al., 2017), un bien-être émotionnel diminué (Augustin et al., 1998) et une image corporelle dégradée (Augustin et al., 1998 ; Ben-Tovim & Walker, 1995). Hagen et ses collègues (2017) ont observé que plus l'angiome est sévère (hypertrophie tissulaire, taille de la tâche), plus l'impact négatif sur la QdV, notamment dans les domaines émotionnels et les symptômes, est grand. Cependant, ce résultat n'est pas consensuel, car Lanigan & Cotterill (1989) n'ont trouvé aucun impact significatif de l'angiome sur l'état émotionnel ou psychiatrique. Concernant l'image corporelle, une étude a montré que les sentiments d'attractivité et la confiance en soi étaient affectés (Augustin et al., 1998). De plus, les attitudes liées au corps étaient altérées chez les personnes porteuses d'angiome, avec une vigilance accrue relative à la force, au poids et à la forme du corps par rapport aux personnes non affectées (Ben-Tovim & Walker, 1995). En conséquence, les études ont rapporté un manque de confiance chez les personnes affectées et le fait qu'elles se sentaient peu attrayantes (Augustin et al., 1998 ; Lanigan & Cotterill, 1989). À cet égard, de nombreux·se·s participant·e·s utilisaient des techniques pour cacher leur tâche de naissance, telles que le maquillage, ou cherchaient un traitement pour réduire la tâche : par exemple, la thérapie au laser (Lanigan & Cotterill, 1989 ; Malm & Carlberg, 1988). De plus, les auteur·rice·s ont constaté que les personnes avec de petits angiomes avaient une conscience de soi exagérée par

rapport à celles ayant une plus grande tâche (Malm & Carlberg, 1988). À cet effet, plusieurs personnes ont rapporté avoir suivi de nombreuses thérapies durant leur enfance pour traiter leur angiome (Augustin et al., 1998).

## **Discussion**

Les principaux objectifs de cette revue systématique de la littérature étaient (1) d'explorer l'impact des MGRP sur la vie quotidienne, l'état émotionnel, la perception de soi et la QdV ; (2) d'identifier les principaux prédicteurs de ces critères de santé ; et (3) de déterminer quelles caractéristiques dans l'expérience psychosociale des personnes concernées sont communes à chacune de ces différentes pathologies. Nous avons donc concentré notre attention sur quatre MGRP dans cette revue : l'albinisme, la NF1, l'ichtyose et les tâches de naissance congénitales. Sur les 9 987 références enregistrées, 48 ont été finalement retenues pour analyse.

Malgré de profondes différences dans les mécanismes biologiques et physiologiques des MGRP que nous avons étudiées, plusieurs éléments communs ont émergé, liés à leur impact psychosocial. Le noyau commun des principaux résultats observés dans cette revue est représenté dans le tableau suivant (Tableau 6).

**Tableau 6**

*Thèmes et enjeux communs dans l'expérience de l'albinisme, de la NF1, des ichthyoses héréditaires et des tâches de naissance congénitales*

Albinisme		NF1	Ichthyoses héréditaires	Tâches de naissance congénitales
AOC	HPS			
Peau sensible / vulnérable				
Discrimination et stigmatisation pendant l'enfance et l'adolescence (taquinerie, harcèlement...)				
Mal à l'aise dans les interactions sociales (e.g., gérer les situations sociales nouvelles)				
QdV et Etat émotionnel négativement impacté				
Importance du soutien social (famille, ami·e·s, associations de patient)				
Sévérité/visibilité de la maladie associées à une QdV réduite et une image du corps altérée				
Culpabilité liée au risque de transmission de la maladie				
Vie quotidienne impactée (e.g., mobilité ; soins de la peau)				
Vie romantique et sexuelle altérée				
Aspirations académiques et professionnelles contraintes				
Manque d'intérêt et de soutien du monde médical				
Forte implication des parents & détresse parentale				
Caractère imprévisible de l'évolution de la maladie				
Large éventail de stratégie de <i>coping</i>				
Rapport ambivalent à la "normalité"				
Méconnaissances et stéréotypes de la société				
Douleur et sensations désagréables				

Premièrement, les résultats de notre étude montrent que chaque MGRP a un impact sur la vie sociale des personnes affectées. L'enfance, et surtout l'adolescence, sont des périodes clés dans le développement d'une personne, durant lesquelles de nombreux changements (physiques, cognitifs et sociaux) se produisent. Les pairs jouent d'ailleurs un rôle prédominant dans le développement social de l'individu, influençant largement la perception qu'il a de lui-même et la construction de son identité (Claes, 2018, 1994). Malheureusement, au vu des

résultats, c'est également la période où les personnes sont le plus exposées à la stigmatisation et aux discriminations. Avoir une maladie cutanée, une différence visible pour les autres à ce stade de la vie, favoriserait donc la construction d'une « identité handicapée » (Goffman, 1963) impactant négativement la perception de soi et le fonctionnement social. Pour illustrer ce point, nous pouvons citer l'étude de Jensen et al. (2018) qui a relevé que l'adolescence est la période de la vie où le stigma perçu et subi progresse vers un stigma plus internalisé.

Une des revues pertinentes menées par Wanitphakdeedecha et ses collègues (2021) visait à explorer l'impact des angiomes plans sur l'auto-stigmatisation. Comme les auteur·rice·s nous le rappellent, l'auto-stigmatisation diffère du stigma social en ce qu'elle est un mécanisme internalisé chez la personne stigmatisée qui anticipe un rejet social. L'auto-stigmatisation se compose de trois dimensions : le stigma perçu, anticipé et subi. D'après leurs résultats, l'impact négatif que peut avoir un angiome sur le fonctionnement psychosocial proviendrait principalement de la stigmatisation subie ou des expériences discriminatoires liées à leur altérité cutanée. D'autre part, la stigmatisation perçue et anticipée variait beaucoup entre les différents groupes d'âge, sachant que la stigmatisation anticipée a tendance à augmenter avec l'âge. L'une des découvertes les plus frappantes est que les parents des personnes porteuses d'angiome sont plus affectés par l'auto-stigmatisation que leurs enfants. Le fardeau psychologique que cela implique peut cependant être régulé par un bon soutien médical et une communication entre les parents et le personnel de santé.

En conséquence, dans toutes les affections que nous avons identifiées, les participant·e·s ont exprimé un malaise dans les interactions sociales, en particulier lorsqu'ils ou elles devaient gérer les réactions d'autrui (Anshelevich et al., 2021 ; Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Foji et al., 2022 ; Jensen et al., 2019 ; Lanigan & Cotterill, 1989 ; Malm & Carlberg, 1988 ; Troiano & Lazzeri, 2020 ; Wren et al., 2022).

Cependant, bien que ces maladies puissent causer des difficultés sociales, celles-ci semblaient être compensées par le soutien que les personnes concernées reçoivent de la famille, des ami·e·s, ou d'autres patient·e·s impliqué·e·s dans les mêmes associations ou organisations (Affram et al., 2019 ; Anshelevich et al., 2021 ; Barke et al., 2014 ; Bicudo et al., 2016 ; Christensen et al., 2017 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Malm & Carlberg, 1988 ; Troiano & Lazzeri, 2020 ; Phatoli et al., 2015 ; Wanitphakdeedecha et al., 2021). En effet, nous avons pu constater que le soutien social ou familial était un facteur qui atténuait les effets négatifs du stress, et ce, dans un large éventail de populations cliniques, par exemple, dans le cas de maladies dermatologiques chroniques (Janowski et al., 2012 ; Picardi et al., 2003) ou dans des problèmes de santé plus graves comme le cancer (Fischer et al., 2020 ; Stulz et al., 2014 ; Thompson et al., 2017 ; Zhou et al., 2010). Cependant, certaines affections, dans un contexte spécifique (dans ce cas, l'albinisme en Afrique), peuvent induire un fonctionnement familial très ambivalent mêlant peur, protection, culpabilité et violence (Aborisade, 2021).

En second lieu, pour chacune des MGRP investiguées, la QdV et l'état émotionnel des personnes étaient affectés. Des déterminants très variés ont été pris en compte, mais la gravité et la visibilité de la maladie étaient les variables le plus souvent considérées par les chercheur·euse·s. De nombreuses études sur la NF1, l'ichtyose et les tâches de naissance congénitales ont pu établir un lien entre la visibilité ou la gravité du trouble et une réduction de la QdV, une augmentation de l'état anxio-dépressif, et une image corporelle altérée. Ces résultats font écho à d'autres recherches menées sur des personnes atteintes de maladies dermatologiques chroniques telles que la dermatite atopique (Cheng & Silverberg, 2019 ; Mikołajczyk et al., 2017 ; Silverberg et al., 2018), le psoriasis (Dowlatshahi et al., 2014 ; Khoury et al., 2013 ; Kimball et al., 2005 ; Kurd et al., 2010 ; Nicholas & Gooderham, 2017 ;

WHO, 2016) ou le vitiligo (Amer & Gao, 2016 ; Kostopoulou et al., 2009 ; Lai et al., 2017 ; Nazar et al., 2021 ; Ongenae et al., 2005). D'autres études, menées auprès de personnes "défigurées", résonnent également avec nos résultats (Rumsey et al., 2004) : nous pouvons citer les conditions crâniofaciales, comme la fente labio-palatine (Crerand et al., 2017 ; Stock & Feragen, 2016), ou encore les cas de brûlures sévères (Cleary et al., 2020 ; van Loey et al., 2012). Cependant, on peut supposer qu'il existe des différences dans l'impact que ces différentes maladies ont sur l'image corporelle. Ben-Tovim & Walker (1995 ; angiomes plans et autres maladies chroniques) suggèrent que les femmes atteintes de maladies visibles dès la naissance ou l'enfance seraient moins enclines à développer des attitudes négatives envers leur propre corps que celles acquérant des maladies visibles pendant l'adolescence ou à l'âge adulte.

Afin de faire face à la nature visible de leur condition, les personnes ayant une NF1, une ichtyose ou un angiome ont tenté de camoufler les parties de leur corps les plus affectées (e.g., vêtements, maquillage, tatouages) (Bicudo et al., 2016 ; Crawford et al., 2015 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Lanigan & Cotterill, 1989 ; Malm & Carlberg, 1988 ; Salsberg et al., 2016). Ces techniques de dissimulation ont montré leurs bienfaits sur la QdV dans d'autres conditions visibles telles que le vitiligo (Ongenae et al., 2005b ; Tanioka et al., 2010), les brûlures (Martin et al., 2008 ; Maskell et al., 2014), les troubles cutanés faciaux (e.g., acné, dermatite atopique, psoriasis) (Peuvrel et al., 2012 ; Seité et al., 2012), les hémangiomes infantiles (Quintard et al., 2013) et dans le traitement post-chirurgical du cancer (Chen et al., 2017 ; Huang & Liu, 2008 ; Nicoletti et al., 2014), ce qui démontre à nouveau l'impact de ces conditions sur l'image corporelle (Chen et al., 2017 ; Huang & Liu, 2008). De plus, dans le cas des angiomes plans, avoir bénéficié d'un traitement précoce de résorption de la tâche (e.g., laser à colorant pulsé) a un effet positif sur la QdV (Wanitphakdeedecha et al., 2021a). Bien que de nombreuses études aient montré le bénéfice de la dissimulation chez personnes ayant une maladie de peau ou une malformation (Kornhaber et al., 2018), une autre recherche a suggéré que cacher tout type

d'identité stigmatisante pourrait avoir un impact négatif sur la QdV physique et psychologique (Quinn et al., 2017). La peau est un organe hautement investi symboliquement (Anzieu, 1985) et de telles altérités génétiques, comme toute maladie visible, semblent induire une stigmatisation et un isolement social, sources d'anxiété, de troubles dépressifs, de détresse émotionnelle, d'altération de la QdV et de repli sur soi (Rumsey & Harcourt, 2004).

De manière surprenante, l'albinisme est, dans cette étude, la seule condition génétique pour laquelle l'image corporelle, la visibilité et la gravité de la maladie n'ont pas été évaluées. Chez les PAA, la basse vision et la QdV étaient les problèmes sur lesquels les chercheur·euse·s occidentaux·ales se sont le plus concentré·e·s (Kutzbach et al., 2009 ; Morice-Picard et al., 2018). En net contraste avec le continent africain, les études se sont davantage concentrées sur les problèmes de discrimination liés aux croyances et superstitions locales (Brocco, 2016, 2015 ; Tanner, 2010 ; Uromi, 2014). De nombreux articles ont fait état de la violence subie par les jeunes PAA qui étaient traquées, agressées, voire tuées pour leurs attributs physiques (e.g., cheveux, os, etc.), notamment en Tanzanie et au Malawi. De plus, la population africaine ayant presque unanimement la peau foncée, l'albinisme est particulièrement visible et donc stigmatisant dans cet environnement social. Comme nous pouvons le voir, le contexte géographique et culturel est un facteur décisif dans la compréhension de cette condition ; les problèmes de santé sont drastiquement plus élevés en Afrique qu'ailleurs dans le monde.

Considérant cela, on peut également noter que l'albinisme, la NF1 et l'ichtyose présentent des similitudes sur plusieurs autres aspects, incluant l'impact de la maladie sur la vie quotidienne (Crawford et al., 2015 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Gånemo et al., 2003 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Troiano & Lazzeri, 2020), sur la vie amoureuse et la sexualité (Anshelevich et al., 2021 ; Crawford et al., 2015 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ;

Jensen et al., 2019 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Wanitphakdeedecha et al., 2021b), sur les aspirations académiques et professionnelles (Anshelevich et al., 2021 ; Crawford et al., 2015 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Gånemo et al., 2003 ; Jensen et al., 2019), et enfin sur le manque de connaissances et d'intérêt de la part de la communauté médicale (Bicudo et al., 2016 ; Christensen et al., 2017 ; Dheensa & Williams, 2009 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012).

Premièrement, nous pouvons observer que l'impact sur la vie quotidienne varie considérablement en fonction de la maladie et de la sévérité des symptômes associés. Dans l'albinisme, la basse vision semble restreindre la mobilité des personnes car elles ne sont pas autorisées à conduire une voiture (Estrada-Hernandez, 2018), tandis que dans l'ichtyose et la NF1, les sensations corporelles désagréables et la douleur perturbent le sommeil et la marche (Gånemo et al., 2003 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Troiano & Lazzeri, 2020). Ainsi, même si ces maladies rares entrent dans la même catégorie taxonomique, la complexité de leurs particularités nous invite à les distinguer selon les spécificités de leur impact psychosocial. Les problèmes de mobilité sont également une difficulté largement identifiée dans les déficiences visuelles telles que le glaucome (Aspinall et al., 2008 ; Ramulu, 2009), la dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) (Mitchell & Bradley, 2006 ; Xu et al., 2018) et la rétinopathie diabétique (Coyne et al., 2004 ; Lamoureux, 2004). Par conséquent, en termes de fonctionnement quotidien, l'albinisme est également comparable aux troubles ophtalmologiques. Cependant, il existe un aspect sur lequel toutes ces conditions convergent : l'importance de prendre soin de sa peau pour éviter les désagréments et les complications. Ce traitement préventif à long terme semble peser dans la vie quotidienne des personnes affectées.

Ces trois maladies génétiques semblent également avoir un impact négatif sur la vie amoureuse et sexuelle des participants (Anshelevich et al., 2021 ; Crawford et al., 2015 ;

Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Jensen et al., 2019 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012 ; Wanitphakdeedecha et al., 2021b). Des études sur d'autres conditions visibles ont observé des résultats similaires tels que le vitiligo (Porter et al., 1990), ou dans le cas de brûlures graves (Connell et al., 2013). La peau est un vecteur indéniable d'intimité et de sexualité ; lorsqu'elle est altérée, l'image corporelle est perturbée, et les préoccupations concernant l'apparence et le toucher peuvent rendre les relations intimes difficiles.

L'albinisme et la NF1 partagent également d'autres thématiques communes. La recherche a montré une grande variété de stratégies de *coping* utilisées par les personnes affectées : faire preuve de répartie et d'humour dans des situations sociales gênantes, rechercher des informations et des connaissances scientifiques, développer un « esprit combatif », se tourner vers la spiritualité, s'impliquer dans la communauté de patients, maintenir une hypervigilance vis-à-vis de son corps, etc. (Christensen et al., 2017 ; Foji et al., 2022 ; Dheensa & Williams, 2009 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Ezeilo, 1989 ; Hummelvoll & Antonsen, 2013 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Ces stratégies de *coping* sont directement liées au fait que les personnes doivent constamment s'adapter aux normes sociétales pour être considérés comme « normales ». Certaines personnes ont même dit qu'elles semblaient éprouver un « complexe d'anormalité » lorsqu'elles se comparaient aux autres, tant en termes de capacités que d'apprentissage (Bicudo et al., 2016 ; Dheensa & Williams, 2009 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015). Pour certain·e·s, il existe un besoin impérieux de se conformer à la norme, même si cela signifie se forcer à prétendre ne pas avoir de handicap (e.g., un enfant faisant semblant de pouvoir lire au tableau alors qu'il ne le peut pas). Ce type de comportement requiert un effort considérable de la part de la personne qui, donc, s'épuise progressivement et s'affaiblit. D'autres études ont révélé des résultats similaires chez les personnes atteintes de déficiences intellectuelles (Ali et al., 2012 ; Monteleone & Forrester-

Jones, 2017) et de déficiences visuelles (Partow et al., 2021). En effet, selon le degré de leur handicap, léger ou sévère, les personnes atteintes de déficiences physiques ou sensorielles peuvent essayer de surmonter leurs difficultés afin d'être considérées comme « normales » (Goffman, 1963).

Enfin, la recherche a souligné la détresse vécue par certains parents d'enfants atteints de NF1 ou d'albinisme. À cet égard, le stress parental et le fonctionnement familial ont été largement étudiés chez les parents d'enfants atteints de handicaps développementaux ou intellectuels (Dervishaliaj et al., 2013) et de déficiences sensorielles ou physiques (Meadow-Orlans et al., 2002). Cependant, dans le contexte des MGRP, la détresse parentale a été complétée par un autre concept. Pour toutes ces affections (à l'exception des angiomes plans), la prééminence de la culpabilité dans la transmission de la maladie génétique est également notable. Cette notion a déjà été discutée par Chaumet en 2006, dont les travaux montrent que bien que la maladie génétique puisse renforcer un sentiment d'appartenance familiale, elle rend également le(s) parent(s) coupable(s) d'avoir donné à l'enfant une vie difficile et/ou exigeante. Ainsi, choisir d'avoir un enfant ou non lorsqu'on est affecté par l'une de ces conditions génétiques devient une véritable question individuelle et familiale.

### ***Limites***

Une des principales limites de cette revue réside dans la tentative même de synthétiser des enjeux communs alors que les conditions génétiques couvrent une large gamme de symptômes différents. Même si la peau rassemble ces maladies au sein de la même catégorie, elle n'est pas affectée de la même manière dans le cas de l'albinisme (hypopigmentation, photosensibilité) ou de la NF1 (tâches café-au-lait, neurofibromes). De plus, certaines de ces conditions sont divisées en sous-catégories selon les spécificités phénotypiques ou

génotypiques de chacune. Par exemple, l'albinisme peut être oculaire, oculocutané ou syndromique, et les problématiques psychosociales associées peuvent varier d'une forme à l'autre. Une des principales différences identifiées dans cette revue concerne l'AOC et le HPS ; des formes syndromiques d'albinisme qui causent des perturbations physiologiques (coagulopathie, risque accru de neutropénie, fibrose pulmonaire ou maladie de Crohn) qui ne se retrouvent pas dans les formes non syndromiques (Gahl & Huizing, 2010). Cet aspect de la maladie représente une préoccupation supplémentaire pour les personnes avec un HPS, qui s'inquiètent parfois de la nature imprévisible de l'évolution de la maladie (Christensen et al., 2017).

De plus, les contraintes méthodologiques inhérentes au domaine des maladies rares rendent la généralisation de ces résultats presque impossible. Le fait que ces maladies génétiques soient très peu représentées dans la population générale rend difficile le recrutement de participants volontaires. Les tailles d'échantillons sont souvent trop petites et souffrent d'un biais de représentativité. Même si certaines de ces études montrent des résultats significatifs, la grande majorité ne peut pas généraliser ses observations. Cela résulte d'une grande hétérogénéité dans les conceptions d'études, l'échantillonnage et les données recueillies, ce qui rend difficile l'harmonisation de nos résultats. Il convient également de noter que le contexte géographique dans lequel ces études ont été réalisées a une influence majeure sur les résultats, particulièrement dans le cas de l'albinisme, et rend la synthèse des connaissances encore plus complexe.

### ***Perspectives***

Un des thèmes récurrents que nous n'avons pas détaillés ci-dessus concerne le manque d'intérêt et de connaissances des médecins concernant les MGRP (Bicudo et al., 2016 ; Christensen et al., 2017 ; Dheensa & Williams, 2009 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Mazereeuw-

Hautier et al., 2012). À cet égard, il est important de noter que les maladies rares n'ont jamais suscité autant d'intérêt dans le monde qu'aujourd'hui. Ces 20 dernières années, les découvertes médicales en génétique ont progressé de manière constante, ont amélioré les techniques de diagnostic et approfondi notre compréhension du fonctionnement de nombreuses maladies. Cependant, il y a encore d'importantes zones d'ombre, et les priorités institutionnelles et cliniques restent très largement focalisées sur les maladies plus communes ou plus graves (e.g., cancer, diabète, maladies cardiovasculaires, démence, etc.). Comme mentionné dans notre introduction, aujourd'hui, 6000 à 8000 maladies rares ont été identifiées dans le monde, chacune ayant un fonctionnement très particulier, plus ou moins complexe selon le cas. Il est donc presque impossible d'être un expert de toutes ces maladies et de savoir comment prendre en charge ces patient·e·s. Cette problématique peut être illustrée par le fait qu'en France, plusieurs personnes porteuses d'une maladie rare expérimentent un errance diagnostique significative, pouvant durer jusqu'à six ans après l'apparition des premiers symptômes (Heuyer et al., 2017). Si les médecins sont en difficulté parce qu'ils ont une connaissance limitée de ces conditions, pourraient-ils peut-être manifester un manque d'intérêt afin de se dédouaner de la responsabilité de leur suivi médical ?

Au niveau médical, les maladies génétiques soulèvent une question éthique épineuse concernant le diagnostic prénatal. Lorsque les parents savent qu'ils sont porteurs d'une anomalie génétique potentiellement transmissible, dans des contextes particuliers, ils peuvent recourir au diagnostic prénatal et même à l'interruption sélective de grossesse si le fœtus est affecté. Clarke (2013) a abordé cette question dans des familles concernées par la dysplasie ectodermique hypohidrotique<sup>17</sup> et a montré que les opinions étaient partagées parmi les participant·e·s ; certain·e·s étaient en faveur de l'utilisation de ces techniques médicales, d'autres contre. Cette

---

<sup>17</sup> La dysplasie ectodermique hypohidrotique est une maladie génétique héréditaire caractérisée par des malformations des structures ectodermiques telles que la peau, les cheveux, les dents et les glandes sudoripares.

divergence d'opinion peut alors devenir une question centrale pour le couple parental qui devra prendre une décision cruciale pour leur avenir. Ces questions éthiques et légales ont déjà été soulevées dans le contexte de la trisomie 21, notamment en ce qui concerne la proximité que certaines pratiques ont avec l'eugénisme (Baumann, 2018 ; Frydman, 2003 ; Ganache et al., 2008).

De plus, afin d'optimiser les soins de santé, nous pourrions imaginer développer un plan de soins qui débiterait dès que la personne est diagnostiquée. En effet, mettre en place un dispositif de soutien aux soins de santé dès le diagnostic initial fournirait aux patients des informations importantes sur leur condition, et leur permettrait d'être orientés dans le meilleur parcours de soins. Ces dispositifs de soutien ont déjà montré leurs avantages lorsqu'une maladie grave, comme le cancer, est diagnostiquée (e.g., temps d'accompagnement soignant) (Pourcel & Bousquet, 2012). Dans cette optique, une équipe française et une équipe coréenne ont récemment développé des recommandations pour aider les praticien·ne·s dans le diagnostic et la prise en charge de l'albinisme (Moreno-Artero et al., 2012) et de la NF1 (Kang et al., 2021). De plus, les professionnels de santé pourraient également offrir aux patient·e·s l'opportunité de participer à des sessions d'éducation thérapeutique (ETP) pour apprendre à gérer leurs symptômes et développer des stratégies de *coping* utiles dans leur vie quotidienne. Certains hôpitaux ont déjà commencé à mettre en place un programme de ce type. Par exemple, une autre équipe française a également développé un protocole d'ETP pour les enfants et adolescent·e·s ayant un albinisme ainsi que leurs parents (Dufresne et al., 2020).

Ce dernier élément souligne clairement la nécessité d'offrir aux patients un soutien biopsychosocial basé sur une approche systémique. Au vu des principaux résultats de cette revue, toute la famille doit être prise en compte dans le suivi des patient·e·s, tant au niveau génétique (e.g., modèle de transmission génétique) qu'au niveau psychosocial (e.g., psychoéducation, culpabilité de transmission, gestion du stigma). Comme le disait Chaumet en

2006, "les maladies génétiques sont des affaires de famille". De plus, prendre soin des personnes atteintes de maladies génétiques est une tâche complexe et chronophage qui nécessite une approche holistique et un soutien interdisciplinaire (e.g., liens entre les généticiens, les spécialistes des organes affectés [comme la peau] et les médecins généralistes). Afin de mieux comprendre les MGRP, le modèle écosystémique de Bronfenbrenner (1979) offre, selon nous, l'approche la plus appropriée pour comprendre et soutenir de telles maladies. Bronfenbrenner (1979) soutient que le développement d'une personne doit être compris au sein d'un système environnemental complexe dans lequel chaque système est conçu comme une unité communiquant avec un système plus large et plus organisé. Comprendre le fonctionnement de ces différents systèmes permettrait donc de mieux comprendre la situation d'un·e patient·e et ainsi promouvoir son bien-être. En parlant d'approche systémique, des chercheur·euse·s ont déjà proposé un cadre global et transversal pour la stigmatisation et la discrimination en santé. Basé sur la théorie, la recherche et la pratique, ce cadre démontre son application à une gamme variée de conditions de santé, y compris la lèpre, l'épilepsie, les troubles mentaux, le cancer, le VIH et l'obésité/surpoids (Stangl et al., 2019). Il serait donc très intéressant de le tester dans de futures recherches sur des maladies dermatologiques rares, ou de proposer des interventions psychosociales basées sur leurs observations. Concernant l'albinisme, certaines structures françaises spécialisées dans les handicaps sensoriels semblent déjà fournir un soutien interdisciplinaire de qualité aux jeunes PAA. Par exemple, les Services d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation (SAAAS) et les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) travaillent avec un grand nombre d'acteur·rice·s afin d'aider les familles concernées par l'albinisme (ou toute autre maladie génétique ophtalmologique). Les professionnels de la santé y sont de plus en plus formés aux approches systémiques et tendent à aborder les soins dans une transdisciplinarité (Laurent et al., 2021 ; Legere, 2021). Il serait judicieux de voir dans

quelle mesure les établissements médicaux, éducatifs et sociaux connexes (Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile) pourraient soutenir les familles concernées par les MGRP.

Enfin, il reste essentiel de continuer à enquêter sur le vécu de ces populations, étant donné le manque de données sur ces problèmes de santé dans de nombreux pays. Afin de compenser les problèmes de taille d'échantillon et d'avoir des *designs* d'études plus robustes, il serait judicieux de mettre en place des études longitudinales sur vie entière pour voir plus précisément les voies de développement possibles dans ces maladies, et quels facteurs favoriseraient une voie ou une autre. De plus, des recherches-actions ou des études basées sur des interventions pourraient également être envisagées (e.g., prévention dans les écoles, consultation/thérapie pour les parents, etc.) et permettre la mise en place d'interventions directes et bénéfiques pour les patient·e·s et leurs familles.

## **Conclusion**

Malgré l'hétérogénéité et les faiblesses méthodologiques des études que nous avons examinées, cette revue a apporté un éclairage utile sur les conséquences psychosociales des MGRP sur les personnes affectées et leurs familles. De plus, le parcours de soins reste complexe et fastidieux, et les professionnels impliqués sont peu nombreux. Bien que de nouveaux dispositifs de soins soient progressivement mis en place dans certains centres, l'accès à un suivi adapté demeure limité et inégalement réparti à travers les pays. Il serait donc pertinent de mobiliser les politiques publiques afin de donner davantage de ressources aux associations et aux centres médico-socio-éducatifs qui soutiennent déjà les familles concernées. Comme nous l'avons vu ci-dessus, une approche systémique du patient, prenant en compte tous les aspects de sa vie et de son environnement (famille, école, travail, activités de la vie quotidienne, etc.), serait la manière la plus optimale de traiter ces conditions.

## **Informations complémentaires**

La version numérique de cet article contient des documents supplémentaires disponibles sur : <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>

## ***Remerciements***

Nous tenons à remercier Victoria Andrews pour son aide précieuse dans la finalisation de l'article en anglais. Nous souhaitons également exprimer notre gratitude à Diana Arshakyan pour son assistance dans le traitement de certaines données de l'article après la phase de *screening*.

## ***Contributions des auteurs***

Le premier auteur, HF, a agi en tant que chercheur principal de cette revue : il a défini la question initiale, la méthodologie, recueilli les données essentielles, et a rédigé et révisé le manuscrit. Le dernier auteur, BQ, a supervisé, conseillé et révisé le travail de HF tout au long du processus de revue. Le deuxième auteur, NC, a passé en revue un tiers des articles sélectionnés après avoir filtré les titres et les résumés. La troisième autrice et généticienne médicale, FMP, a aidé à identifier les maladies génétiques concernées par la revue. Enfin, tous·tes les auteur·rice·s se sont réuni·e·s à chaque étape de la recherche afin que chaque donnée puisse être vérifiée de manière croisée et chaque décision de revue prise collectivement. Tous·tes les auteur·rice·s ont lu et approuvé le manuscrit final.

### ***Financement***

Le travail de revue et la rédaction de cet article ont été financés par la Fondation des Maladies Rares. Les frais de publication ont été intégralement couverts par les fonds professionnels de BQ.

### ***Disponibilité des données et matériaux***

Non applicable.

### **Déclarations**

#### ***Accords éthiques et consentement à participer***

Aucune nouvelle donnée humaine n'est utilisée dans cette revue, donc aucun accord éthique n'est applicable.

#### ***Consentement pour la publication***

Non applicable puisque seules les données issues des articles sélectionnés ont été utilisées dans cet article. Les auteurs déclarent ne pas avoir eu accès à des données personnelles pour cette revue.

#### ***Conflits d'intérêts***

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts.

## Détails des auteurs

<sup>1</sup>Laboratoire de Psychologie (LabPsy) EA4139, Univ. Bordeaux, 3 ter Place de la Victoire, Bâtiment A - 1er étage, 33000 Bordeaux, France.

<sup>2</sup>CHU Bordeaux, 33404 Bordeaux, France.

Reçu : 29 juillet 2022 ; Accepté : 6 février 2023

Publié en ligne : 23 février 2023

## Bibliographie

1. Aaron D. (2022). MSD manual consumer version | port-wine stains. <https://www.msmanuals.com/home/skin-disorders/noncancerous-skin-growths/port-wine-stains>
2. Abeni, D., Rotunno, R., Diociaiuti, A., Giancristoforo, S., Bonamonte, D., Schepis, C., Neri, I., Castiglia, D., Zambruno, G., & El Hachem, M. (2021). A multicenter study on quality of life of the "greater patient" in congenital ichthyoses. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 440. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02085-9>
3. Ablon J. (1996). Gender response to neurofibromatosis 1. *Social Science & Medicine* (1982), 42(1), 99–109. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(95\)00076-3](https://doi.org/10.1016/0277-9536(95)00076-3)
4. Aborisade, R. A. (2021). "Why always me?": Childhood experiences of family violence and prejudicial treatment against people living with albinism in Nigeria. *Journal of Family Violence*, 36(8), 1081–1094. <https://doi.org/10.1007/s10896-021-00264-7>
5. Affram, A. A., Teye-Kwadjo, E., & Gyasi-Gyamerah, A. A. (2019). Influence of social stigma on subjective well-being of persons with albinism in Ghana. *Journal of Community & Applied Social Psychology*, 29(4), 323–335. <https://doi.org/10.1002/casp.2403>
6. Ajose, F. O. A., Parker, R. A., Merrall, E. L. C., Adewuya, A. O., & Zachariah, M. P. (2014). Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: a 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 28(7), 925–932. <https://doi.org/10.1111/jdv.12216>
7. Akre, C., Polvinen, J., Ullrich, N. J., & Rich, M. (2018). Children's at Home: Pilot Study Assessing Dedicated Social Media for Parents of Adolescents with Neurofibromatosis Type 1. *Journal of Genetic Counseling*, 27(2), 505–517. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0213-0>
8. Ali, A., Hassiotis, A., Strydom, A., & King, M. (2012). Self-stigma in people with intellectual disabilities and courtesy stigma in family carers: a systematic review. *Research in Developmental Disabilities*, 33(6), 2122–2140. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.06.013>
9. Amer, A. A., & Gao, X. H. (2016). Quality of life in patients with vitiligo: an analysis of the dermatology life quality index outcome over the past two decades. *International Journal of Dermatology*, 55(6), 608–614. <https://doi.org/10.1111/ijd.13198>

10. Anshelevich, E. E., Mosojane, K. I., Kenosi, L., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Factors affecting quality of life for people living with albinism in Botswana. *Dermatologic Clinics*, 39(1), 129–145. <https://doi.org/10.1016/j.det.2020.08.012>
11. Anzieu, D. (1985). *Le moi-peau*. Dunod.
12. Ashley, J. R., & Cates, D. L. (1992). Albinism: educational techniques for parents and teachers. *Review for Rehabilitation & Education of the Blind Visually Impaired*, 24(3), 127–132.
13. Aspinall, P. A., Johnson, Z. K., Azuara-Blanco, A., Montarzano, A., Brice, R., & Vickers, A. (2008). Evaluation of quality of life and priorities of patients with glaucoma. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 49(5), 1907. <https://doi.org/10.1167/iops.07-0559>
14. Association Ichtyose France | L'ichtyose – Présentation. <https://www.ichtyose.fr/page/248746-presentation>
15. Attama, C. M., Uwakwe, R., Onyema, G. M., & Igwe, M. N. (2015). Psychiatric Morbidity among Subjects with Leprosy and Albinism in South East Nigeria: A Comparative Study. *Annals of Medical and Health Sciences Research*, 5(3), 197–204. <https://doi.org/10.4103/2141-9248.157503>
16. Augustin, M., Zschocke, I., Wiek, K., Peschen, M., & Vanscheidt, W. (1998). Psychosocial stress of patients with port wine stains and expectations of dye laser treatment. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 197(4), 353–360. <https://doi.org/10.1159/000018031>
17. Austin, C. L. (2018). Steps toward acceptance: my journey as a woman with albinism and implications for practice. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 112(6), 713–715. <https://doi.org/10.1177/0145482X1811200606>
18. Barbosa, M. D., Barrat, F. J., Tchernev, V. T., Nguyen, Q. A., Mishra, V. S., Colman, S. D., Pastural, E., Dufourcq-Lagelouse, R., Fischer, A., Holcombe, R. F., Wallace, M. R., Brandt, S. J., de Saint Basile, G., & Kingsmore, S. F. (1997). Identification of mutations in two major mRNA isoforms of the Chediak-Higashi syndrome gene in human and mouse. *Human molecular genetics*, 6(7), 1091–1098. <https://doi.org/10.1093/hmg/6.7.1091>
19. Barke, J., Coad, J., & Harcourt, D. (2016). Parents' experiences of caring for a young person with neurofibromatosis type 1 (NF1): a qualitative study. *Journal of Community Genetics*, 7(1), 33–39. <https://doi.org/10.1007/s12687-015-0247-z>
20. Barke, J., Harcourt, D., & Coad, J. (2014). 'It's like a bag of pick and mix--you don't know what you are going to get': young people's experience of neurofibromatosis Type 1. *Journal of Advanced Nursing*, 70(7), 1594–1603. <https://doi.org/10.1111/jan.12319>
21. Barton, B., & North, K. (2004). Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 46(08). <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2004.tb01014.x>
22. Barton, B., & North, K. (2007). The self-concept of children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Child: Care, Health and Development*, 33(4), 401–408. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00717.x>
23. Baumann, S. (2018). *Enjeux éthiques posés par le diagnostic anténatal dans le cadre des maladies génétiques à révélation tardive*. Caen, France : Université Normandie. <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-02396372/document>
24. Ben-Tovim, D. I., & Walker, M. K. (1995). Body image, disfigurement and disability. *Journal of Psychosomatic Research*, 39(3), 283–291. [https://doi.org/10.1016/0022-3999\(94\)00143-s](https://doi.org/10.1016/0022-3999(94)00143-s)

25. Bicudo, N. P., de Menezes Neto, B. F., da Silva de Avó, L. R., Germano, C. M., & Melo, D. G. (2016). Quality of Life in Adults with Neurofibromatosis 1 in Brazil. *Journal of Genetic Counseling*, 25(5), 1063–1074. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9939-8>
26. Bilder, D. A., Bakian, A. V., Stevenson, D. A., Carbone, P. S., Cunniff, C., Goodman, A. B., McMahon, W. M., Fisher, N. P., & Viskochil, D. (2016). Brief Report: The Prevalence of Neurofibromatosis Type 1 among Children with Autism Spectrum Disorder Identified by the Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(10), 3369–3376. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2877-3>
27. Boissy, R. E., Zhao, H., Oetting, W. S., Austin, L. M., Wildenberg, S. C., Boissy, Y. L., Zhao, Y., Sturm, R. A., Hearing, V. J., King, R. A., & Nordlund, J. J. (1996). Mutation in and lack of expression of tyrosinase-related protein-1 (TRP-1) in melanocytes from an individual with brown oculocutaneous albinism: a new subtype of albinism classified as "OCA3". *American journal of human genetics*, 58(6), 1145–1156.
28. Boucand, M.H. (2018). *Une approche éthique des maladies rares génétiques : enjeux de reconnaissance et de compétence*. Eres.
29. Brei, N. G., Klein-Tasman, B. P., Schwarz, G. N., & Casnar, C. L. (2014). Language in young children with neurofibromatosis-1: relations to functional communication, attention, and social functioning. *Research in Developmental Disabilities*, 35(10), 2495–2504. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.06.016>
30. Brightman, L. A., Geronemus, R. G., & Reddy, K. K. (2015). Laser treatment of port-wine stains. *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology*, 8, 27–33. <https://doi.org/10.2147/CCID.S53118>
31. Bronfenbrenner, U. (1979). *Ecology of Human Development - Experiments by Nature & Design*. Reprint edition. Harvard University Press.
32. Calcagni, N., Gana, K., & Quintard, B. (2019). A systematic review of complementary and alternative medicine in oncology: Psychological and physical effects of manipulative and body-based practices. *PloS One*, 14(10), e0223564. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0223564>
33. Christensen, S., Wagner, L., Coleman, M. M., & Appell, D. (2017). The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome. *Chronic Illness*, 13(1), 62–72. <https://doi.org/10.1177/1742395316655854>
34. Chen, S. C., Huang, B. S., Lin, C. Y., Fan, K. H., Chang, J. T., Wu, S. C., & Lai, Y. H. (2017). Psychosocial effects of a skin camouflage program in female survivors with head and neck cancer: A randomized controlled trial. *Psycho-Oncology*, 26(9), 1376–1383. <https://doi.org/10.1002/pon.4308>
35. Cheng, B. T., & Silverberg, J. I. (2019). Depression and psychological distress in US adults with atopic dermatitis. *Annals of Allergy, Asthma & Immunology: Official Publication of the American College of Allergy, Asthma, & Immunology*, 123(2), 179–185. <https://doi.org/10.1016/j.anai.2019.06.002>
36. Chu, B., Maranga, A., Mosojane, K. I., Allen-Taylor, L., Ralethaka, M., Ngubula, J. C., Shifa, J. Z., Jereni, B. H., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Sociodemographic features of a cohort of people living with albinism in Botswana. *JAAD International*, 2, 153–163. <https://doi.org/10.1016/j.jdin.2020.12.002>
37. Claes, M. (1983). *L'expérience adolescente*. Bruxelles : P. Mardaga.
38. Claes, M. (2003). 1. Les relations interpersonnelles et le développement à l'adolescence. Dans : *L'univers social des adolescents* (p. 13-26). Presses de l'Université de Montréal. <https://doi.org/10.4000/books.pum.13735>
39. Clarke, A. (2013). Stigma, self-esteem and reproduction: Talking with men about life with hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Sociology*, 47(5), 887–905. <https://doi.org/10.1177/0038038513493536>

40. Cleary, M., Kornhaber, R., Thapa, D. K., West, S., & Visentin, D. (2020). A quantitative systematic review assessing the impact of burn injuries on body image. *Body Image*, 33, 47–65. <https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2020.02.008>
41. Connell, K. M., Coates, R., & Wood, F. M. (2013). Sexuality following burn injuries: A preliminary study. *Journal of Burn Care & Research: Official Publication of the American Burn Association*, 34(5), e282–e289. <https://doi.org/10.1097/bcr.0b013e31827819bf>
42. Corn, A. L., & Lusk, K. E. (2018). An analysis of parents' reports on educational services for their children with albinism. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 112(6), 667–682. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200603>
43. Corn, A. L., & Lusk, K. E. (2018). Reports from parents about medical and low vision services for their children with albinism: an analysis. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 112(6), 655–666. <https://doi.org/10.1177/0145482X1811200602>
44. Cortés, H., Rojas-Márquez, M., Reyes-Hernández, O. D., Morales-Morfin, J. C., Guapillo-Vargas, M. R. B., Varela-Cardoso, M., Magaña, J. J., Leyva-Gómez, G., & González-Del Carmen, M. (2021). Increased risk of depression and impairment in quality of life in patients with lamellar ichthyosis. *Dermatologic Therapy*, 34(1), e14628. <https://doi.org/10.1111/dth.14628>
45. Coyne, K. S., Margolis, M. K., Kennedy-Martin, T., Baker, T. M., Klein, R., Paul, M. D., & Revicki, D. A. (2004). The impact of diabetic retinopathy: perspectives from patient focus groups. *Family Practice*, 21(4), 447–453. <https://doi.org/10.1093/fampra/cmh417>
46. Crawford, H. A., Barton, B., Wilson, M. J., Berman, Y., McKelvey-Martin, V. J., Morrison, P. J., & North, K. N. (2015). The Impact of Neurofibromatosis Type 1 on the Health and Wellbeing of Australian Adults. *Journal of Genetic Counseling*, 24(6), 931–944. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9829-5>
47. Crerand, C. E., Sarwer, D. B., Kazak, A. E., Clarke, A., & Rumsey, N. (2017). Body Image and Quality of Life in Adolescents With Craniofacial Conditions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 54(1), 2–12. <https://doi.org/10.1597/15-167>
48. Cutting, L. E., Clements, A. M., Lightman, A. D., Yerby-Hammack, P. D., & Denckla, M. B. (2004). Cognitive Profile of Neurofibromatosis Type 1: Rethinking Nonverbal Learning Disabilities. *Learning Disabilities Research & Practice*, 19(3), 155-165. <https://doi.org/10.1111/j.1540-5826.2004.00099.x>
49. Dapi, L. N., Tambe, B. A., & Monebenimp, F. (2018). Myths surrounding albinism and struggles of persons with albinism to achieve human rights in Yaoundé, Cameroon. *Journal of Human Rights and Social Work*, 3(1), 11–16. <https://www.researchgate.net/publication/322791942/>
50. De Groot, T., Meurs, P., & Jacquet, W. (2019). The effect of contact interventions on the stigma of people with albinism in Tanzania. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 113(5), 464–469. <https://doi.org/10.1177/0145482X19874188>
51. Dervishalij, E. (2013). Parental stress in families of children with disabilities: A literature review. *Journal of Educational and Social Research*. <https://doi.org/10.5901/jesr.2013.v3n7p579>
52. Dheensa, S., & Williams, G. A. (2009). 'I have NF. NF does not have me': an interpretive phenomenological analysis of coping with neurofibromatosis type 1. *Health Psychology Update*, 18(1), 3–7. <https://urlz.fr/gevQ>
53. Dowlatshahi, E. A., Wakkee, M., Arends, L. R., & Nijsten, T. (2014). The prevalence and odds of depressive symptoms and clinical depression in psoriasis patients: a systematic review and meta-analysis. *The Journal of Investigative Dermatology*, 134(6), 1542–1551. <https://doi.org/10.1038/jid.2013.508>

54. Dreyfus, I., Bourrat, E., Maruani, A., Bessis, D., Chiavérini, C., Vabres, P., Ezzedine, K., & Mazereeuw-Hautier, J. (2014). Factors associated with impaired quality of life in adult patients suffering from ichthyosis. *Acta Dermato-Venereologica*, 94(3), 344–346. <https://doi.org/10.2340/00015555-1710>
55. Dreyfus, I., Pauwels, C., Bourrat, E., Bursztejn, A. C., Maruani, A., Chiaverini, C., Maza, A., Mallet, S., Bessis, D., Barbarot, S., Ezzedine, K., Vabres, P., & Mazereeuw-Hautier, J. (2015). Burden of inherited ichthyosis: a French national survey. *Acta Dermato-Venereologica*, 95(3), 326–328. <https://doi.org/10.2340/00015555-1955>
56. Dufresne, H., Compain, S., de Longcamp, A., Morice-Picard, F., Deladrière, E., Bekel, L., Godot, C., Rateaux, M., Godeau, M., Jouanne, B., Bodemer, C., Bremond-Gignac, D., Robert, M., & Hadj-Rabia, S. (2020). Co-construction d'un programme d'éducation thérapeutique dédié à l'albinisme. *Annales de Dermatologie et de Venereologie*, 147(12), A272–A273. <https://doi.org/10.1016/j.annder.2020.09.389>
57. Eijk, S., Mous, S. E., Dieleman, G. C., Dierckx, B., Rietman, A. B., de Nijs, P. F. A., Ten Hoopen, L. W., van Minkelen, R., Elgersma, Y., Catsman-Berrevoets, C. E., Oostenbrink, R., & Legerstee, J. S. (2018). Autism Spectrum Disorder in an Unselected Cohort of Children with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(7), 2278–2285. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3478-0>
58. Esposito, M., Marotta, R., Roccella, M., Gallai, B., Parisi, L., Lavano, S. M., & Carotenuto, M. (2014). Pediatric neurofibromatosis 1 and parental stress: a multicenter study. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 10, 141–146. <https://doi.org/10.2147/NDT.S55518>
59. Estrada-Hernandez, N. (2018). Psychosocial aspects of physical difference: The experiences of eight adults with albinism in Puerto Rico. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 701–712. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200605>
60. Ezeilo B. N. (1989). Psychological aspects of albinism: an exploratory study with Nigerian (Igbo) albino subjects. *Social Science & Medicine* (1982), 29(9), 1129–1131. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(89\)90026-9](https://doi.org/10.1016/0277-9536(89)90026-9)
61. Fischer, G. N., Tarquinio, C., & Dodeler, V. (2020). Soutien social, santé et maladie. Dans : *Les bases de la psychologie de la santé : Concepts, applications et perspectives* (pp. 173–200). Paris: Dunod.
62. Fjermestad, K. W., Nyhus, L., Kanavin, Ø. J., Heiberg, A., & Hoxmark, L. B. (2018). Health Survey of Adults with Neurofibromatosis 1 Compared to Population Study Controls. *Journal of Genetic Counseling*, 27(5), 1102–1110. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0229-5>
63. Foji, S., Mohammadi, E., Sanagoo, A., & Jouybari, L. (2022). How do people with neurofibromatosis type 1 (the forgotten victims) live? A grounded theory study. *Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, 25(2), 659–666. <https://doi.org/10.1111/hex.13413>
64. Frydman, R. (2003). *Dieu, la médecine et l'embryon*. Paris : Odile Jacob
65. Gahl, W., & Huizing, M. (2010). Orphanet: the portal for rare diseases and orphan drugs | Hermansky Pudlak Syndrome. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=en&Expert=79430](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79430).
66. Ganache, I., Bélanger, S., Fortin, J. S., & De Langavant, C. (2008). Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du syndrome de Down. Dans : Commissaire à la Santé et au Bien-Être. [https://www.csbe.gouv.qc.ca/fileadmin/www/2008/Trisomie/CSBE\\_RevueDocumentationSDown\\_Mai2008.pdf](https://www.csbe.gouv.qc.ca/fileadmin/www/2008/Trisomie/CSBE_RevueDocumentationSDown_Mai2008.pdf).
67. Gånemo, A., Lindholm, C., Lindberg, M., Sjöden, P. O., & Vahlquist, A. (2003). Quality of life in adults with congenital ichthyosis. *Journal of Advanced Nursing*, 44(4), 412–419. <https://doi.org/10.1046/j.0309-2402.2003.02820.x>
68. Gånemo, A., Sjöden, P. O., Johansson, E., Vahlquist, A., & Lindberg, M. (2004). Health-related quality of life among patients with ichthyosis. *European Journal of Dermatology: EJD*, 14(1), 61–66.

69. Garg, S., Heuvelman, H., Huson, S., Tobin, H., Green, J., & Northern UK NF1 Research Network (2016). Sex bias in autism spectrum disorder in neurofibromatosis type 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 8, 26. <https://doi.org/10.1186/s11689-016-9159-4>
70. Garg, S., Lehtonen, A., Huson, S. M., Emsley, R., Trump, D., Evans, D. G., & Green, J. (2013). Autism and other psychiatric comorbidity in neurofibromatosis type 1: evidence from a population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 55(2), 139–145. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12043>
71. Garg, S., Plasschaert, E., Descheemaeker, M. J., Huson, S., Borghgraef, M., Vogels, A., Evans, D. G., Legius, E., & Green, J. (2015). Autism spectrum disorder profile in neurofibromatosis type I. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(6), 1649–1657. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2321-5>
72. Garwood, M. M., Bernacki, J. M., Fine, K. M., Hainsworth, K. R., Davies, W. H., & Klein-Tasman, B. P. (2012). Physical, cognitive, and psychosocial predictors of functional disability and health-related quality of life in adolescents with neurofibromatosis-1. *Pain Research and Treatment*, 2012, 975364. <https://doi.org/10.1155/2012/975364>
73. Goffman, E. (1963). *Stigma: notes on the management of spoiled identity*. Englewood Cliffs.
74. Gold, M. E., & He, H. (2018). A journey of success: an african american woman with oculocutaneous albinism. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 112(6), 772–776. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200613>
75. Graf, A., Landolt, M. A., Mori, A. C., & Boltshauser, E. (2006). Quality of life and psychological adjustment in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *The Journal of Pediatrics*, 149(3), 348–353. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2006.04.025>
76. Granström, S., Langenbruch, A., Augustin, M., & Mautner, V. F. (2012). Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 224(2), 160–167. <https://doi.org/10.1159/000337548>
77. Grønskov, K., Dooley, C. M., Østergaard, E., Kelsh, R. N., Hansen, L., Levesque, M. P., Vilhelmsen, K., Møllgård, K., Stemple, D. L., & Rosenberg, T. (2013). Mutations in C10orf11, a melanocyte-differentiation gene, cause autosomal-recessive albinism. *The American Journal of Human Genetics*, 92(3), 415–421. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2013.01.006>
78. Hagen, S. L., Grey, K. R., Korta, D. Z., & Kelly, K. M. (2017). Quality of life in adults with facial port-wine stains. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 76(4), 695–702. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2016.10.039>
79. Heuyer, T., Pavan, S., & Vicard, C. (2017). The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Related Outcome Measures*, 8, 97–110. <https://doi.org/10.2147/prom.s131033>
80. Holland, A. A., Stavinoha, P. L., Swearer, S. M., Solesbee, C., Patel, S., & Klesse, L. J. (2019). Rate and frequency of bullying victimization in school-age children with neurofibromatosis type 1 (NF1). *School Psychology (Washington, D.C.)*, 34(6), 687–694. <https://doi.org/10.1037/spq0000333>
81. Huang, M. Z., Chen, L. L., Hung, S. L., & Puthussery, S. (2022). Women's experiences of living with albinism in Taiwan and perspectives on reproductive decision making: A qualitative study. *Disability & Society*, 37(6), 916–932. <https://doi.org/10.1080/09687599.2020.1867071>
82. Huang, S., & Liu, H. E. (2008). Effectiveness of cosmetic rehabilitation on the body image of oral cancer patients in Taiwan. *Supportive Care in Cancer: Official Journal of the Multinational Association of Supportive Care in Cancer*, 16(9), 981–986. <https://doi.org/10.1007/s00520-008-0417-1>

83. Huijbregts, S. C. J., & De Sonnevile, L. M. J. (2011). Does cognitive impairment explain behavioral and social problems of children with neurofibromatosis type 1?. *Behavior Genetics*, 41(3), 430–436. <https://doi.org/10.1007/s10519-010-9430-5>
84. Huijbregts, S., Jahja, R., De Sonnevile, L., de Breij, S., & Swaab-Barneveld, H. (2010). Social information processing in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 52(7), 620–625. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03639.x>
85. Hummelvoll, G., & Antonsen, K. M. (2013). Young adults' experience of living with neurofibromatosis type 1. *Journal of Genetic Counseling*, 22(2), 188–199. <https://doi.org/10.1007/s10897-012-9527-5>
86. Imafidon, E. (2017). Dealing with the other between the ethical and the moral: albinism on the African continent. *Theoretical Medicine & Bioethics*, 38(2), 163–177.
87. Janowski, K., Steuden, S., Pietrzak, A., Krasowska, D., Kaczmarek, L., Gradus, I., & Chodorowska, G. (2012). Social support and adaptation to the disease in men and women with psoriasis. *Archives of Dermatological Research*, 304(6), 421–432. <https://doi.org/10.1007/s00403-012-1235-3>
88. Jensen, S. E., Patel, Z. S., Listernick, R., Charrow, J., & Lai, J. S. (2019). Lifespan Development: Symptoms Experienced by Individuals with Neurofibromatosis Type 1 Associated Plexiform Neurofibromas from Childhood into Adulthood. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 26(3), 259–270. <https://doi.org/10.1007/s10880-018-9584-5>
89. Johnson, H., Wiggs, L., Stores, G., & Huson, S. M. (2005). Psychological disturbance and sleep disorders in children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47(4), 237–242. <https://doi.org/10.1017/s0012162205000460>
90. Kajiru, I., & Nyimbi, I. (2020). The impact of myths, superstition and harmful cultural beliefs against albinism in Tanzania: a human rights perspective. *Potchefstroom Electronic Law Journal*, 23(1), 1–27. <https://www.researchgate.net/publication/343947114/>
91. Kamalpour, L., Gammon, B., Chen, K. H., Veledar, E., Pavlis, M., Rice, Z. P., & Chen, S. C. (2011). Resource utilization and quality of life associated with congenital ichthyoses. *Pediatric Dermatology*, 28(5), 512–518. <https://doi.org/10.1111/j.1525-1470.2011.01432.x>
92. Kang, E., Yoon, H. M., & Lee, B. H. (2021). Neurofibromatosis type I: points to be considered by general pediatricians. *Clinical and Experimental Pediatrics*, 64(4), 149–156. <https://doi.org/10.3345/cep.2020.00871>
93. Katugampola, G. A., & Lanigan, S. W. (1997). Five years' experience of treating port wine stains with the flashlamp-pumped pulsed dye laser. *The British Journal of Dermatology*, 137(5), 750–754.
94. Khoury, L. R., Danielsen, P. L., & Skiveren, J. (2014). Body image altered by psoriasis. A study based on individual interviews and a model for body image. *Journal of Dermatological Treatment*, 25(1), 2–7. <https://doi.org/10.3109/09546634.2012.739278>
95. Kimball, A. B., Jacobson, C., Weiss, S., Vreeland, M. G., & Wu, Y. (2005). The psychosocial burden of psoriasis. *American Journal of Clinical Dermatology*, 6(6), 383–392. <https://doi.org/10.2165/00128071-200506060-00005>
96. King, R. A., & Witkop, C. J., Jr (1976). Hairbulb tyrosinase activity in oculocutaneous albinism. *Nature*, 263(5572), 69–71. <https://doi.org/10.1038/263069a0>
97. Klein-Tasman, B. P., Janke, K. M., Luo, W., Casnar, C. L., Hunter, S. J., Tongsgard, J., Trapane, P., van der Fluit, F., & Kais, L. A. (2014). Cognitive and psychosocial phenotype of young children with neurofibromatosis-1. *Journal of the International Neuropsychological Society: JINS*, 20(1), 88–98. <https://doi.org/10.1017/S1355617713001227>

98. Kodra, Y., Giustini, S., Divona, L., Porciello, R., Calvieri, S., Wolkenstein, P., & Taruscio, D. (2009). Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 218(3), 215–220. <https://doi.org/10.1159/000187594>
99. Kole, A., & Faurisson, F. (2009). *The voice of 12,000 patients: experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*.
100. Kornhaber, R., Visentin, D., Thapa, D. K., West, S., McKittrick, A., Haik, J., & Cleary, M. (2018). Cosmetic camouflage improves quality of life among patients with skin disfigurement: A systematic review. *Body Image*, 27, 98–108. <https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2018.08.004>
101. Kostopoulou, P., Jouary, T., Quintard, B., Ezzedine, K., Marques, S., Boutchnei, S., & Taieb, A. (2009). Objective vs. subjective factors in the psychological impact of vitiligo: the experience from a French referral centre. *The British Journal of Dermatology*, 161(1), 128–133. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2009.09077.x>
102. Koth, C. W., Cutting, L. E., & Denckla, M. B. (2000). The association of neurofibromatosis type 1 and attention deficit hyperactivity disorder. *Child Neuropsychology: A Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence*, 6(3), 185–194. <https://doi.org/10.1076/chin.6.3.185.3155>
103. Krab, L. C., Oostenbrink, R., de Goede-Bolder, A., Aarsen, F. K., Elgersma, Y., & Moll, H. A. (2009). Health-related quality of life in children with neurofibromatosis type 1: Contribution of demographic factors, disease-related factors, and behavior. *The Journal of Pediatrics*, 154(3), 420–425. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.08.045>
104. Kurd, S. K., Troxel, A. B., Crits-Christoph, P., & Gelfand, J. M. (2010). The risk of depression, anxiety, and suicidality in patients with psoriasis: a population-based cohort study. *Archives of Dermatology*, 146(8), 891–895. <https://doi.org/10.1001/archdermatol.2010.186>
105. Kutzbach, B. R., Merrill, K. S., Hogue, K. M., Downes, S. J., Holleschau, A. M., MacDonald, J. T., & Summers, C. G. (2009). Evaluation of vision-specific quality-of-life in albinism. *Journal of AAPOS: the Official Publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 13(2), 191–195. <https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2008.10.008>
106. Lai, Y. C., Yew, Y. W., Kennedy, C., & Schwartz, R. A. (2017). Vitiligo and depression: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *The British Journal of Dermatology*, 177(3), 708–718. <https://doi.org/10.1111/bjd.15199>
107. Lamoureux, E. L. (2004). The impact of diabetic retinopathy on participation in daily living. *Archives of Ophthalmology*, 122(1), 84. <https://doi.org/10.1001/archophth.122.1.84>
108. Lanigan, S. W., & Cotterill, J. A. (1989). Psychological disabilities amongst patients with port wine stains. *The British Journal of Dermatology*, 121(2), 209–215. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.1989.tb01800.x>
109. Laurent, K., Daviau, L., & Leuret, C. (2021, 7-9 mai). *Interculturalité/familles migrantes/transmissions en lien avec la déficience visuelle et les pathologies génétiques*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.
110. Legere, D. (2021, 7-9 mai). *Comment la génétique vient bousculer la famille et questionne le transgénérationnel : la place de la culpabilité dans un système familial*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.
111. Lehtonen, A., Howie, E., Trump, D., & Huson, S. M. (2013). Behaviour in children with neurofibromatosis type 1: cognition, executive function, attention, emotion, and social competence. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 55(2), 111–125. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04399.x>
112. Lund, P. M. (2001). Health and education of children with albinism in Zimbabwe. *Health Education Research*, 16(1), 1–7. <https://doi.org/10.1093/her/16.1.1>

113. Lund, P. M., & Gaigher, R. (2002). A health intervention programme for children with albinism at a special school in South Africa. *Health Education Research*, 17(3):365–72. <https://doi.org/10.1093/her/17.3.365>
114. Maia, M., Volpini, B. M., dos Santos, G. A., & Rujula, M. J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4), 513–517. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20153498>
115. Malm, M., & Carlberg, M. (1988). Port-wine stain--a surgical and psychological problem. *Annals of Plastic Surgery*, 20(6), 512–516. <https://doi.org/10.1097/00000637-198806000-00002>
116. Martin, V., Renaud, J., & Dagenais, P. (2013). *Les normes de production des revues systématiques*. Montréal, Quebec: Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). <http://www.santecom.qc.ca/bibliothequevirtuelle/INESSS/9782550675525.pdf>
117. Martin, G., Swannell, S., Mill, J., Mott, J., Evans, J., Frederiksen, N., Hilder, M., & Kimble, R. (2008). Spray on skin improves psychosocial functioning in pediatric burns patients: a randomized controlled trial. *Burns: Journal of the International Society for Burn Injuries*, 34(4), 498–504. <https://doi.org/10.1016/j.burns.2007.08.004>
118. Martin, S., Wolters, P. L., Baldwin, A., Roderick, M. C., Toledo-Tamula, M. A., Gillespie, A., & Widemann, B. (2014). Attitudes about internet support groups among adolescents and young adults with neurofibromatosis type 1 and their parents. *Journal of Genetic Counseling*, 23(5), 796–804. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9688-5>
119. Marukian, N. V., & Choate, K. A. (2016). Recent advances in understanding ichthyosis pathogenesis. *F1000Research*, 5, F1000 Faculty Rev-1497. <https://doi.org/10.12688/f1000research.8584.1>
120. Maskell, J., Newcombe, P., Martin, G., & Kimble, R. (2014). Psychological and psychosocial functioning of children with burn scarring using cosmetic camouflage: a multi-centre prospective randomised controlled trial. *Burns: Journal of the International Society for Burn Injuries*, 40(1), 135–149. <https://doi.org/10.1016/j.burns.2013.04.025>
121. Mazereeuw-Hautier, J., Dreyfus, I., Barbarot, S., Serrentino, L., Bourdon-Lanoy, E., Ezzedine, K., Maza, A., Aujoulat, I., & Le Rhun, A. (2012). Factors influencing quality of life in patients with inherited ichthyosis: a qualitative study in adults using focus groups. *The British Journal of Dermatology*, 166(3), 646–648. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2011.10701.x>
122. Meadow-Orlans, K. P. (2002). *Parenting with a sensory or physical disability*. Dans : *Handbook of parenting: Social conditions and applied parenting*. Lawrence Erlbaum Associates Publishers.
123. Michaud, P. A., Suris, J. C., & Viner, R. (2004). The adolescent with a chronic condition. Part II: healthcare provision. *Archives of Disease in Childhood*, 89(10), 943–949. <https://doi.org/10.1136/adc.2003.045377>
124. Mikołajczyk, J., Rzepa, T., Król, J., & Żaba, R. (2017). Body image assessment and quality of life in patients with atopic dermatitis. *Przegląd Dermatologiczny*, 2, 92–102. <https://doi.org/10.5114/dr.2017.67383>
125. Mitchell, J., & Bradley, C. (2006). Quality of life in age-related macular degeneration: a review of the literature. *Health and Quality of Life Outcomes*, 4, 97. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-4-97>
126. Monteleone, R., & Forrester-Jones, R. (2017). 'Disability Means, um, Dysfunctioning People': A Qualitative Analysis of the Meaning and Experience of Disability among Adults with Intellectual Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities: JARID*, 30(2), 301–315. <https://doi.org/10.1111/jar.12240>
127. Montoliu, L., Grønskov, K., Wei, A.-H., Martínez-García, M., Fernández, A., Arveiler, B., Morice-Picard, F., Riazuddin, S., Suzuki, T., Ahmed, Z. M., Rosenberg, T., & Li, W. (2014). Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment Cell & Melanoma Research*, 27(1), 11–18. <https://doi.org/10.1111/pcmr.12167>

128. Morice-Picard, F., Taïeb, C., Marti, A., Gliksohn, A., Bennani, M., Bodemer, C., Ezzedine, K., & Filière Maladies Rares en Dermatologie: FIMARAD (2018). Burden of albinism: development and validation of a burden assessment tool. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 162. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0894-3>
129. Moreno-Artero, E., Morice-Picard, F., Bremond-Gignac, D., Drumare-Bouvet, I., Duncombe-Poulet, C., Leclerc-Mercier, S., Dufresne, H., Kaplan, J., Jouanne, B., Arveiler, B., Taieb, A., & Hadj-Rabia, S. (2021). Management of albinism: French guidelines for diagnosis and care. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 35(7), 1449–1459. <https://doi.org/10.1111/jdv.17275>
130. Morotti, H., Mastel, S., Keller, K., Barnard, R. A., Hall, T., O'Roak, B. J., & Fombonne, E. (2021). Autism and attention-deficit/hyperactivity disorders and symptoms in children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 63(2), 226–232. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14558>
131. Morris, S. M., Acosta, M. T., Garg, S., Green, J., Huson, S., Legius, E., North, K. N., Payne, J. M., Plasschaert, E., Frazier, T. W., Weiss, L. A., Zhang, Y., Gutmann, D. H., & Constantino, J. N. (2016). Disease Burden and Symptom Structure of Autism in Neurofibromatosis Type 1: A Study of the International NF1-ASD Consortium Team (INFACT). *JAMA Psychiatry*, 73(12), 1276–1284. <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2016.2600>
132. Mswela, M. (2018). Does albinism fit within the legal definition of disability in the employment context? A comparative analysis of the judicial interpretation of disability under the SA and the US non-discrimination laws. *Potchefstroom Electronic Law Journal*, 21(1), 1–37. <https://doi.org/10.17159/1727-3781/2018/v21i0a3222>
133. Nazar, I., Kamran, F., & Masood, A. (2021). Psychosocial predictors of quality of life in patients with Vitiligo. *Pakistan Journal of Psychological Research*, 36(1), 19–36. <https://doi.org/10.33824/pjpr.2021.36.1.02>
134. Ndlovu, I. (2018). Writing in and about prison, childhood albinism and human temporality in the book of memory. *Journal of Literary Studies*, 34(4), 33–47. <https://doi.org/10.1080/02564718.2018.1538077>
135. Newton, J. M., Cohen-Barak, O., Hagiwara, N., Gardner, J. M., Davisson, M. T., King, R. A., & Brilliant, M. H. (2001). Mutations in the human orthologue of the mouse underwhite gene (uw) underlie a new form of oculocutaneous albinism, OCA4. *The American Journal of Human Genetics*, 69(5), 981–988. <https://doi.org/10.1086/324340>
136. Nicholas, M. N., & Gooderham, M. (2017). Psoriasis, Depression, and Suicidality. *Skin Therapy Letter*, 22(3), 1–4. <https://www.skintherapyletter.com/psoriasis/depression-suicidality/>
137. Nicoletti, G., Sasso, A., Malovini, A., Ponchio, L., Scevola, S., Faga, A., & Pontone, A. (2014). The role of rehabilitative camouflage after cervicofacial reconstructive surgery: a preliminary study. *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology*, 7, 43–49. <https://doi.org/10.2147/CCID.S55296>
138. Noll, R. B., Reiter-Purtill, J., Moore, B. D., Schorry, E. K., Lovell, A. M., Vannatta, K., & Gerhardt, C. A. (2007). Social, emotional, and behavioral functioning of children with NF1. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 143A(19), 2261–2273. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31923>
139. Oh, J., Bailin, T., Fukai, K., Feng, G. H., Ho, L., Mao, J. I., Frenk, E., Tamura, N., & Spritz, R. A. (1996). Positional cloning of a gene for Hermansky-Pudlak syndrome, a disorder of cytoplasmic organelles. *Nature genetics*, 14(3), 300–306. <https://doi.org/10.1038/ng1196-300>
140. Ojedokun, I. M. (2018). Effects of stigmatisation on psychosocial and health well-being of people living with albinism in south-west Nigeria. *African Journal of Social Work*, 8(1), 31–38. <https://www.ajol.info/index.php/ajsw/article/view/172907/162318>

141. Ongenae, K., Dierckxsens, L., Brochez, L., van Geel, N., & Naeyaert, J. M. (2005). Quality of life and stigmatization profile in a cohort of vitiligo patients and effect of the use of camouflage. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 210(4), 279–285. <https://doi.org/10.1159/000084751>
142. Ongenae, K., Van Geel, N., De Schepper, S., & Naeyaert, J. M. (2005). Effect of vitiligo on self-reported health-related quality of life. *The British Journal of Dermatology*, 152(6), 1165–1172. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2005.06456.x>
143. Oostenbrink, R., Spong, K., de Goede-Bolder, A., Landgraf, J. M., Raat, H., & Moll, H. A. (2007). Parental reports of health-related quality of life in young children with neurofibromatosis type 1: influence of condition specific determinants. *The Journal of Pediatrics*, 151(2), 182–186.e1862. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2007.03.005>
144. Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., Shamseer, L., Tetzlaff, J. M., Akl, E. A., Brennan, S. E., Chou, R., Glanville, J., Grimshaw, J. M., Hróbjartsson, A., Lalu, M. M., Li, T., Loder, E. W., Mayo-Wilson, E., McDonald, S., McGuinness, L. A., ... Moher, D. (2021). The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ (Clinical research ed.)*, 372, n71. <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>
145. Page, P. Z., Page, G. P., Ecosse, E., Korf, B. R., Leplege, A., & Wolkenstein, P. (2006). Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: A cross-sectional study of 176 American cases. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 140A(18), 1893–1898. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31422>
146. Palmer, C. (2007). Myths, stereotypes and self-perception: the impact of albinism on self-esteem. *The British Journal of Visual Impairment*, 25(2), 144–154. <https://doi.org/10.1177/0264619607075998>
147. Partow, S., Cook, R., & McDonald, R. (2021). Coping with stigmatization and discrimination related to blindness and low vision. *Rehabilitation Psychology*, 66(4), 576–588. <https://doi.org/10.1037/rep0000391>
148. Pasini, A., Lo-Castro, A., Di Carlo, L., Pitzianti, M., Siracusano, M., Rosa, C., & Galasso, C. (2012). Detecting anxiety symptoms in children and youths with neurofibromatosis type I. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics: The Official Publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 159B(7), 869–873. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32095>
149. Payne, J. M., Walsh, K. S., Pride, N. A., Haebich, K. M., Maier, A., Chisholm, A., Glad, D. M., Casnar, C. L., Rouel, M., Lorenzo, J., Del Castillo, A., North, K. N., & Klein-Tasman, B. (2020). Social skills and autism spectrum disorder symptoms in children with neurofibromatosis type 1: evidence for clinical trial outcomes. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 62(7), 813–819. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14517>
150. Peuvrel, L., Quéreux, G., Brocard, A., Saint-Jean, M., Vallet, C., Mère, A., Labetoulle, G., Le Fol, C., & Dréno, B. (2012). Evaluation of quality of life after a medical corrective make-up lesson in patients with various dermatoses. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 224(4), 374–380. <https://doi.org/10.1159/000339478>
151. Phatoli, R., Bila, N., & Ross, E. (2015). Being black in a white skin: Beliefs and stereotypes around albinism at a South African university. *African Journal of Disability*, 4(1), 106. <https://doi.org/10.4102/ajod.v4i1.106>
152. Picardi, A., Pasquini, P., Cattaruzza, M. S., Gaetano, P., Melchi, C. F., Baliva, G., Camaioni, D., Tiago, A., Abeni, D., & Biondi, M. (2003). Stressful life events, social support, attachment security and alexithymia in vitiligo. A case-control study. *Psychotherapy and Psychosomatics*, 72(3), 150–158. <https://doi.org/10.1159/000069731>
153. Plasschaert, E., Van Eylen, L., Descheemaeker, M. J., Noens, I., Legius, E., & Steyaert, J. (2016). Executive functioning deficits in children with neurofibromatosis type 1: The influence of intellectual and social functioning. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics: the Official Publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 171B(3), 348–362. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32414>

154. Plasschaert, E., Descheemaeker, M. J., Van Eylen, L., Noens, I., Steyaert, J., & Legius, E. (2015). Prevalence of Autism Spectrum Disorder symptoms in children with neurofibromatosis type 1. *American Journal of Medical Genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics : the Official Publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 168B(1), 72–80. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32280>
155. Poee-Monyemore, M. B. J., Mavundla, T. R., & Christianson, A. (2012). The experience of people with oculocutaneous albinism. *Health SA Gesondheid*, 17(1). <https://doi.org/10.4102/hsag.v17i1.592>
156. Porter, J. R., Beuf, A. H., Lerner, A. B., & Nordlund, J. J. (1990). The effect of vitiligo on sexual relationships. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 22(2 Pt 1), 221–222. [https://doi.org/10.1016/0190-9622\(90\)70028-g](https://doi.org/10.1016/0190-9622(90)70028-g)
157. Pourcel, G., & Bousquet, P. J. (2012). ©Étude sur l'annonce du diagnostic de cancer et le ressenti des malades en 2011. Institut National du Cancer (INCa). <https://www.e-cancer.fr/Expertises-et-publications/Catalogue-des-publications/Etude-sur-l-annonce-du-diagnostic-de-cancer-et-le-ressenti-des-malades-en-2011>.
158. Prior, J., & O'Dell, L. (2009). 'Coping quite well with a few difficult bits': living with disfigurement in early adolescence. *Journal of Health Psychology*, 14(6), 731–740. <https://doi.org/10.1177/1359105309338972>
159. Public Health Agency of Canada. (2014). *Infection prevention and control guidelines critical appraisal tool kit*. Ottawa. <https://www.picnet.ca/wp-content/uploads/PHAC-CA-Toolkit-2015-03.pdf>
160. Quinn, D. M., Weisz, B. M., & Lawner, E. K. (2017). Impact of active concealment of stigmatized identities on physical and psychological quality of life. *Social Science & Medicine (1982)*, 192, 14–17. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.09.024>
161. Quintard, B., Gana, K., Constant, A., Quintric, C., Taïeb, A., & Léauté-Labrèze, C. (2013). Social isolation in parents of children with hemangiomas: effects of coping styles and emotional distress. *Psychology, Health & Medicine*, 18(6), 698–704. <https://doi.org/10.1080/13548506.2013.766351>
162. Ramulu P. (2009). Glaucoma and disability: which tasks are affected, and at what stage of disease?. *Current Opinion in Ophthalmology*, 20(2), 92–98. <https://doi.org/10.1097/ICU.0b013e32832401a9>
163. Reiter-Purtill, J., Schorry, E. K., Lovell, A. M., Vannatta, K., Gerhardt, C. A., & Noll, R. B. (2008). Parental distress, family functioning, and social support in families with and without a child with neurofibromatosis 1. *Journal of Pediatric Psychology*, 33(4), 422–434. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsm077>
164. Rietman, A. B., van der Vaart, T., Plasschaert, E., Nicholson, B. A., Oostenbrink, R., Krab, L. C., Descheemaeker, M. J., Wit, M. Y., Moll, H. A., Legius, E., & Nijs, P. F. A. (2018). Emotional and behavioral problems in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric Genetics: the Official Publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, 177(3), 319–328. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32612>
165. Rosnau, K., Hashmi, S. S., Northrup, H., Slopis, J., Noblin, S., & Ashfaq, M. (2017). Knowledge and Self-Esteem of Individuals with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). *Journal of Genetic Counseling*, 26(3), 620–627. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0036-9>
166. Rumsey, N., Clarke, A., White, P., Wyn-Williams, M., & Garlick, W. (2004). Altered body image: appearance-related concerns of people with visible disfigurement. *Journal of Advanced Nursing*, 48(5), 443–453. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2004.03227.x>
167. Rumsey, N., & Harcourt, D. (2004). Body image and disfigurement: issues and interventions. *Body Image*, 1(1), 83–97. [https://doi.org/10.1016/S1740-1445\(03\)00005-6](https://doi.org/10.1016/S1740-1445(03)00005-6)

168. Salsberg, J. M., Weinstein, M., Shear, N., Lee, M., & Pope, E. (2016). Impact of Cosmetic Camouflage on the Quality of Life of Children With Skin Disease and Their Families. *Journal of Cutaneous Medicine and Surgery*, 20(3), 211–215. <https://doi.org/10.1177/1203475415595175>
169. Santiago-Delefosse, M. (2004). Évaluer la qualité des publications. *Pratiques Psychologiques*, 10(3), 243–254. <https://doi.org/10.1016/j.prps.2004.07.010>
170. Sebold, C. D., Lovell, A., Hopkin, R., Noll, R., & Schorry, E. (2004). Perception of disease severity in adolescents diagnosed with neurofibromatosis type 1. *The Journal of Adolescent Health: Official Publication of the Society for Adolescent Medicine*, 35(4), 297–302. <https://doi.org/10.1016/j.jadohealth.2003.10.003>
171. Seité, S., Deshayes, P., Dréno, B., Misery, L., Reygagne, P., Saiag, P., Stengel, F., Roguedas-Contios, A., & Rougier, A. (2012). Interest of corrective makeup in the management of patients in dermatology. *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology*, 5, 123–128. <https://doi.org/10.2147/CCID.S33172>
172. Silverberg, J. I., Gelfand, J. M., Margolis, D. J., Boguniewicz, M., Fonacier, L., Grayson, M. H., Simpson, E. L., Ong, P. Y., & Chiesa Fuxench, Z. C. (2018). Patient burden and quality of life in atopic dermatitis in US adults: A population-based cross-sectional study. *Annals of Allergy, Asthma & Immunology: Official Publication of the American College of Allergy, Asthma, & Immunology*, 121(3), 340–347. <https://doi.org/10.1016/j.anai.2018.07.006>
173. Stangl, A. L., Earnshaw, V. A., Logie, C. H., van Brakel, W., C Simbayi, L., Barré, I., & Dovidio, J. F. (2019). The Health Stigma and Discrimination Framework: a global, crosscutting framework to inform research, intervention development, and policy on health-related stigmas. *BMC Medicine*, 17(1), 31. <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1271-3>
174. Stenfors, T., Kajamaa, A., & Bennett, D. (2020). How to ... assess the quality of qualitative research. *The Clinical Teacher*, 17(6), 596–599. <https://doi.org/10.1111/tct.13242>
175. Stock, N. M., & Feragen, K. B. (2016). Psychological adjustment to cleft lip and/or palate: A narrative review of the literature. *Psychology & Health*, 31(7), 777–813. <https://doi.org/10.1080/08870446.2016.1143944>
176. Stulz, A., Boinon, D., Dauchy, S., Delalogue, S., & Brédart, A. (2014). Ajustement psychologique des couples confrontés à un cancer du sein: perceptions des comportements de soutien du conjoint [Psychological adjustment in couples facing woman's breast cancer: perceptions of spousal support]. *Bulletin du Cancer*, 101(7-8), 690–697. <https://doi.org/10.1684/bdc.2014.1951>
177. Sun, Q., Ren, I., Zaki, T., Maciejewski, K., & Choate, K. (2020). Ichthyosis affects mental health in adults and children: A cross-sectional study. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 83(3), 951–954. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2020.01.052>
178. Tambala-Kaliati, T., Adomako, E. B., & Frimpong-Manso, K. (2021). Living with albinism in an African community: exploring the challenges of persons with albinism in Lilongwe District, Malawi. *Heliyon*, 7(5), e07034. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2021.e07034>
179. Tanioka, M., Yamamoto, Y., Kato, M., & Miyachi, Y. (2010). Camouflage for patients with vitiligo vulgaris improved their quality of life. *Journal of Cosmetic Dermatology*, 9(1), 72–75. <https://doi.org/10.1111/j.1473-2165.2010.00479.x>
180. Thompson, T., Pérez, M., Kreuter, M., Margenthaler, J., Colditz, G., & Jeffe, D. B. (2017). Perceived social support in African American breast cancer patients: Predictors and effects. *Social Science & Medicine (1982)*, 192, 134–142. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.09.035>
181. Troiano, G., & Lazzeri, G. (2020). A review of quality of life of patients suffering from ichthyosis. *Journal of Preventive Medicine and Hygiene*, 61(3), 374–378. <https://doi.org/10.15167/2421-4248/jpmh2020.61.3.1450>

182. Vander Kolk C. J., & Bright, B. C. (1983). Albinism: a survey of attitudes and behavior. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 77(2), 49–51. <https://doi.org/10.1177/0145482x8307700201>
183. van Loey, N. E., van Beeck, E. F., Faber, B. W., van de Schoot, R., & Bremer, M. (2012). Health-related quality of life after burns: a prospective multicenter cohort study with 18 months follow-up. *The Journal of Trauma and Acute Care Surgery*, 72(2), 513–520. <https://doi.org/10.1097/ta.0b013e3182199072>
184. Varni, J. W., Nutakki, K., & Swigonski, N. L. (2019). Speech difficulties and patient health communication mediating effects on worry and health-related quality of life in children, adolescents, and young adults with Neurofibromatosis Type 1. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 179(8), 1476–1482. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61197>
185. Wang, Z. M., Zhang, S. C., & Teng, X. (2017). Esophageal diverticulum serves as a unique cause of bronchoesophageal fistula in children: A case report. *Medicine*, 96(51), e9492. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000009492>
186. Wanitphakdeedecha, R., Ng, J. N. C., Yan, C., Manuskiatti, W., Sudhipongpracha, T., & Jantarakolica, T. (2021a). Quality of Life and Psychological Effects of Port-Wine Stain: A Review of Literature. *Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology*, 14, 681–690. <https://doi.org/10.2147/CCID.S315804>
187. Wanitphakdeedecha, R., Sudhipongpracha, T., Ng, J. N. C., Yan, C., & Jantarakolica, T. (2021b). Self-stigma and psychosocial burden of patients with port-wine stain: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Cosmetic Dermatology*, 20(7), 2203–2210. <https://doi.org/10.1111/jocd.14199>
188. Wei, A. H., Zang, D. J., Zhang, Z., Liu, X. Z., He, X., Yang, L., Wang, Y., Zhou, Z. Y., Zhang, M. R., Dai, L. L., Yang, X. M., Li, W. (2013). Exome sequencing identifies SLC24A5 as a candidate gene for nonsyndromic oculocutaneous albinism. *The Journal of Investigative Dermatology*, 133(7), 1834–1840. <https://doi.org/10.1038/jid.2013.49>
189. [World Health Organization. \(2016\). Global report on psoriasis. World Health Organization. https://iris.who.int/handle/10665/204417](https://iris.who.int/handle/10665/204417)
190. Wiener, L., Battles, H., Bedoya, S. Z., Baldwin, A., Widemann, B. C., & Pao, M. (2018). Identifying Symptoms of Distress in Youth Living with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). *Journal of Genetic Counseling*, 27(1), 115–123. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0128-1>
191. Williamson, H., Harcourt, D., Halliwell, E., Frith, H., & Wallace, M. (2010). Adolescents' and parents' experiences of managing the psychosocial impact of appearance change during cancer treatment. *Journal of Pediatric Oncology Nursing: Official Journal of the Association of Pediatric Oncology Nurses*, 27(3), 168–175. <https://doi.org/10.1177/1043454209357923>
192. Wolkenstein, P., Rodriguez, D., Ferkal, S., Gravier, H., Buret, V., Algans, N., Simeoni, M. C., & Bastuji-Garin, S. (2009). Impact of neurofibromatosis 1 upon quality of life in childhood: a cross-sectional study of 79 cases. *The British Journal of Dermatology*, 160(4), 844–848. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2008.08949.x>
193. Wolkenstein, P., Zeller, J., Revuz, J., Ecosse, E., & Leplège, A. (2001). Quality-of-life impairment in neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study of 128 cases. *Archives of Dermatology*, 137(11), 1421–1425. <https://doi.org/10.1001/archderm.137.11.1421>
194. Wren, G. H., Humby, T., Thompson, A. R., & Davies, W. (2022). Mood symptoms, neurodevelopmental traits, and their contributory factors in X-linked ichthyosis, ichthyosis vulgaris and psoriasis. *Clinical and Experimental Dermatology*, 47(6), 1097–1108. <https://doi.org/10.1111/ced.15116>
195. Xu, K., Gupta, V., Bae, S., & Sharma, S. (2018). Metamorphopsia and vision-related quality of life among patients with age-related macular degeneration. *Canadian Journal of Ophthalmology - Journal Canadien d'Ophthalmologie*, 53(2), 168–172. <https://doi.org/10.1016/j.cjco.2017.08.006>

196. Zhou, E. S., Penedo, F. J., Bustillo, N. E., Benedict, C., Rasheed, M., Lechner, S., Soloway, M., Kava, B. R., Schneiderman, N., & Antoni, M. H. (2010). Longitudinal effects of social support and adaptive coping on the emotional well-being of survivors of localized prostate cancer. *The Journal of Supportive Oncology*, 8(5), 196–201. <https://doi.org/10.1016/j.suonc.2010.09.004>
197. Zöller, M. E., & Rembeck, B. (1999). A psychiatric 12-year follow-up of adult patients with neurofibromatosis type 1. *Journal of Psychiatric Research*, 33(1), 63–68. [https://doi.org/10.1016/s0022-3956\(98\)00052-1](https://doi.org/10.1016/s0022-3956(98)00052-1)

## CHAPITRE 4

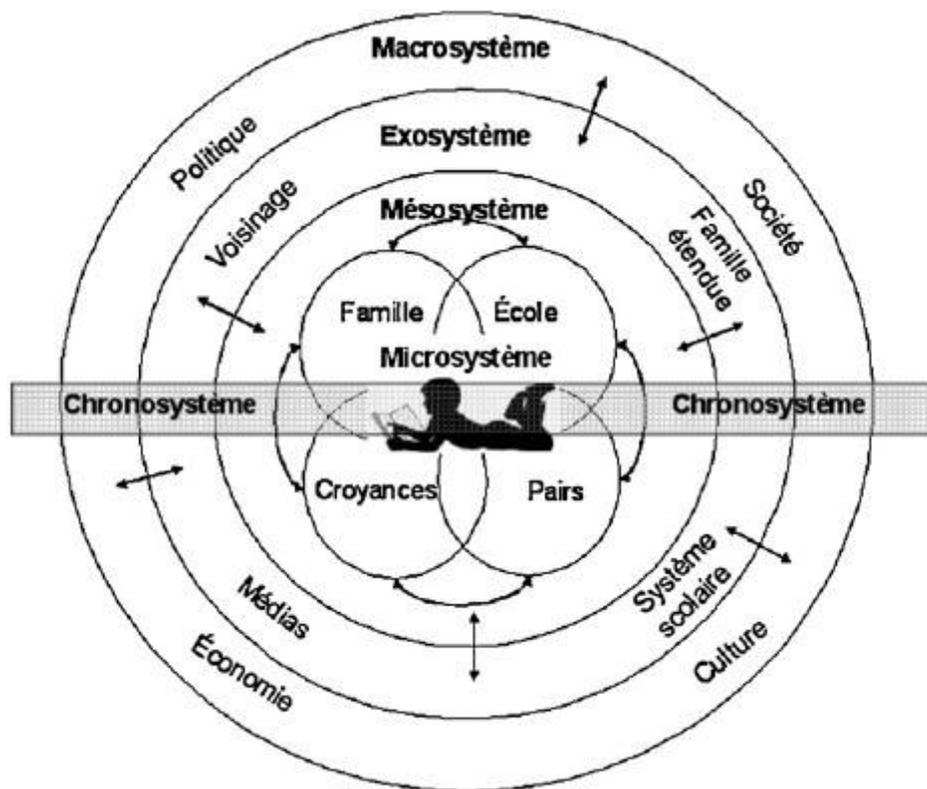
### L'albinisme, une affaire de famille

---

Comprendre les maladies rares et les personnes qui en sont porteuses, c'est tenir compte de la part importante que l'environnement physique et social prend dans l'expression du trouble. Adopter une approche systémique et donc essentielle pour saisir les enjeux inhérents à la problématique de santé dans sa globalité. Cette approche considère l'individu non pas comme une entité isolée, mais plutôt comme faisant partie intégrante d'un système plus large, englobant des dimensions familiales, sociales et culturelles. Cette perspective s'intéresse aux interactions et aux dynamiques au sein de ces systèmes (et leurs sous-systèmes) pour comprendre comment elles influencent le vécu et les comportements de la personne. L'un des modèles théoriques les plus reconnus pour illustrer cette approche est le modèle écosystémique de Bronfenbrenner (1979, 1986) qui définit cinq strates d'environnement imbriquées, allant du niveau le plus large, le macrosystème (e.g., valeurs sociétales, croyances religieuses, contexte économique) au plus resserré, l'ontosystème (e.g., l'individu dans toutes ses facettes). Un cinquième système traverse simultanément toutes ces sphères : le chronosystème, la dimension temporelle du modèle, indiquant que les influences personnelles et environnementales sont dynamiques et changent au fil du temps (cf. Figure 7 ci-après).

Figure 7

Modèle éco-systémique de Bronfenbrenner (1986)



Dans les deux prochaines sections, nous nous focaliserons principalement sur le microsystème (i.e., famille, ami·e·s, école, travail) et le mésosystème (i.e., liens et interactions entre deux ou plusieurs microsystèmes). Nous aborderons, d'une part, les implications de la maladie rare et de l'albinisme dans la famille et l'entourage proche ; puis d'autre part, nous verrons comment la notion de *coping* s'est étendue de l'individu à la dyade (familiale et conjugale), soit à l'exploration de la façon dont deux personnes font face ensemble à un défi commun... ou pas.

#### 4.1. Maladie rare et albinisme : quels enjeux pour la famille et l'entourage ?

La recherche internationale en santé a depuis longtemps établi les implications profondes d'une maladie ou d'un handicap survenant pendant l'enfance sur le système familial, impactant aussi bien les parents (Baxter et al., 2000 ; Hayden & Goldman, 1996 ; Neely-Barnes & Dia, 2008 ; Stein & Jessop, 1989), les grands-parents (Dellmann-Jenkins et al., 2002 ; Fuller-Thomson & Minkler, 2000 ; Neely-Barnes & Dia, 2008 ; Kelley et al., 2001), que les fratries (Long et al., 2018 ; Parker et al., 2020 ; Pinguart, 2023 ; Schamong et al., 2022 ; Tregidgo & Elander, 2019), et, plus tard, le conjoint ou partenaire de vie (Adelman et al., 2014 ; Hodges et al., 2005 ; Mitchell et al., 2013).

Récemment, Atkins & Padgett (2024) ont publié une revue systématique de la littérature portant sur l'impact psychosocial des maladies rares sur les parents et les autres membres de la famille, partenaire de vie compris. Les principaux résultats indiquaient que le fait d'avoir un membre de la famille touché par une maladie rare (surtout si l'on en est le parent) augmentait significativement la détresse émotionnelle et psychologique (Schadewald et al., 2018 ; Yoo et al., 2019), incluant des symptômes de dépression (Berrocoso et al., 2020 ; Kim et al., 2010 ; Stewart et al., 2018), d'anxiété (Boettcher et al., 2020 ; Kolemen et al., 2021 ; Lagae et al., 2019), de stress (Hiremath et al., 2018 ; Miodrag & Peters, 2015 ; Moretti et al., 2021) et de somatisation (Li et al., 2021). Les émotions principalement éprouvées au sein d'une famille ayant un de ses membres affecté par une maladie rare sont l'inquiétude et la peur vis-à-vis de l'avenir (Lagae et al., 2019 ; Save et al., 2013 ; Silibello et al., 2016), la frustration, voire, la colère (Khair & Pelentsov, 2019 ; Pelentsov et al., 2016), la tristesse (Khair & Pelentsov, 2019), l'incertitude (Pelentsov et al., 2016 ; Yoo et al., 2019) ainsi que le sentiment de vulnérabilité ou d'impuissance (Pelentsov et al., 2016).

Concernant la QdV, des études indiquent une altération significative de celle-ci ([Berrocoso et al., 2020](#) ; [Li et al., 2021](#) ; [Xu et al., 2021](#)), plus particulièrement dans les dimensions de bien-être émotionnel et de santé mentale ([Mori et al., 2017](#) ; [Qi et al., 2021](#) ; [Witt et al., 2019](#)). Pour appuyer ce constat, Kim et ses collaborateurs (2018) ont noté que le fait d'avoir un enfant avec une maladie rare entraînait une baisse plus importante de la QdV par rapport au fait d'avoir un enfant avec une maladie chronique.

Au niveau de l'activité, la présence d'une maladie rare au sein de la famille peut avoir un impact négatif, induisant souvent des modifications substantielles au niveau professionnel : réduction ou réarrangement des heures de travail ([Berrocoso et al., 2020](#) ; [De Stefano et al., 2020](#) ; [Rodríguez et al., 2021](#)), congés imprévus ou interruptions d'emploi ([Duncan et al., 2020](#) ; [Lagae et al., 2019](#)), et parfois un changement complet, voire un arrêt de l'activité professionnelle ([Lagae et al., 2019](#) ; [Save et al., 2013](#)). Les études menées sur le fardeau ressenti des aidants ont révélé des résultats mitigés : certains aidants familiaux rapportant un fardeau plutôt élevé ([Qi et al., 2021](#)), d'autres ne se sentant pas particulièrement surchargés ([Berrocoso et al., 2020](#)).

De manière non surprenante, les parents d'enfants ayant une maladie rare particulièrement invalidante rapportent un fardeau significativement plus lourd ([De Stefano et al., 2020](#)). Bien qu'ils soient les membres de la famille les plus impactés, il convient de souligner une différence marquante entre le vécu des mères et celui des pères. En effet, les mères présentent des niveaux de stress et de détresse psychologique significativement plus élevés que ceux des pères ([Boettcher et al., 2020](#) ; [Dellve et al., 2006](#)), ainsi qu'une QdV globalement réduite ([Boettcher et al., 2020](#)). Elles ont également tendance à ressentir un fardeau

plus lourd (Kim et al., 2010) et sont plus susceptibles de modifier leur vie professionnelle en raison de la maladie de leur enfant (Save et al., 2013).

Enfin, d'autres recherches ont exploré l'impact qu'un membre de la famille avec une maladie rare a sur les relations familiales, conjugales et sociales. Ces études ont principalement révélé des répercussions négatives, notamment une diminution des interactions avec la famille et les ami·e·s (Anderson et al., 2013) ; une réduction du réseau social et du nombre d'ami·e·s (Pelentsov et al., 2016 ; Save et al., 2013) ; des difficultés à parler de la maladie de l'enfant à son entourage (Lagae et al., 2019) ; et un temps davantage restreint pour les activités sociales et de loisirs (Lagae et al., 2019 ; Save et al., 2013). Tous ces éléments considérés ensemble peuvent ainsi contribuer au sentiment de solitude et d'isolement social qu'éprouvent parfois certains parents, et frères et sœurs (Khair & Pelentsov, 2019 ; Pelentsov et al., 2016 ; Save et al., 2013). Une étude a également rapporté une augmentation des conflits dans la sphère conjugale, et quelques participants ont même signalé que la maladie de l'enfant avait conduit à une séparation (Save et al., 2013). Toutefois, ces résultats sont à nuancer puisque d'autres études ont révélé des mouvements contradictoires. En effet, plusieurs parents ont rapporté que cette épreuve les avait rapprochés et avait amélioré leur relation avec leur famille (Anderson et al., 2013 ; Save et al., 2013). D'autres n'ont observé aucun impact négatif sur leur relation de couple, voire une amélioration de la communication avec leur partenaire (Save et al., 2013). Ces derniers constats soulignent bien la complexité et la diversité des réponses familiales et interpersonnelles face à la maladie rare d'un proche.

Quelques années auparavant, Waldboth et al., (2016) publiaient une revue de la littérature portant sur les expériences familiales lorsque l'un des enfants est affecté. En se concentrant principalement sur des pathologies évolutives telles que les maladies

neuromusculaires, la mucoviscidose, l'hémophilie et la drépanocytose<sup>18</sup>, les auteurs ont dégagé les thèmes principaux du jeune porteur ou de la jeune porteuse de la maladie, de ses parents, ainsi que de ses frères et sœurs. Les jeunes affecté·e·s, par exemple, signalaient un rapport ambivalent au soutien procuré par les parents (Atkin & Ahmad, 2001 ; Bregnballe et al., 2011 ; Erskine, 2012) ou encore une autonomisation complexe dans le suivi médical (Al-Yateem, 2012 ; Porter et al., 2014 ; Telfair et al., 1994, 2004 ; Tuchman et al., 2008). Du côté des parents, ces derniers étaient activement impliqués dans la vie et les soins apportés à leur enfant (Antle et al., 2008 ; Dupuis et al., 2011). Cependant, la transition vers l'âge adulte impliquait des changements dans les rôles parentaux, changements parfois difficiles à appréhender. À mesure que l'enfant grandissait, ses besoins évoluaient, confrontant ainsi certains parents à la difficulté de se mettre en retrait et de lui permettre d'acquérir son indépendance (Bregnballe et al., 2011 ; Hauser & Dorn, 1999 ; van Staa et al., 2011). Cette réticence à donner plus de liberté à son enfant afin qu'il s'autonomise serait étroitement corrélée à l'inquiétude profonde qu'ils éprouvent concernant l'avenir de ce dernier (Antle et al., 2008 ; Cappelli et al., 1989 ; Dupuis et al., 2011 ; Gjengedal et al., 2003 ; Moola & Norman, 2011). Ces comportements de protection, voire de surprotection sont néanmoins couramment observés chez les parents d'enfants ayant une maladie chronique comme le diabète ou l'asthme, mais aussi et surtout lorsque l'enfant a une maladie grave comme un cancer (Hullmann et al., 2010).

Du côté des frères et sœurs en revanche, très peu d'études donnent des informations à ce sujet. À l'instar des inquiétudes parentales, ils et elles étaient principalement soucieux·se des capacités de leur frère ou sœur affecté·e à prendre soin d'eux ou d'elles-mêmes dans le futur (Porter et al., 2014). Ce manque de connaissance concernant le vécu et le point de vue des frères

---

<sup>18</sup> La drépanocytose est une maladie génétique héréditaire où les globules rouges prennent une forme anormale de faucille, pouvant obstruer les vaisseaux sanguins et provoquer des douleurs, des infections et des dommages aux organes. Elle est causée par une mutation dans le gène de l'hémoglobine, qui affecte la capacité des globules rouges à transporter l'oxygène efficacement.

et sœurs se retrouve également dans de multiples maladies chroniques (Knecht et al., 2015), soulignant à nouveau l'une des zones aveugles du système familial qu'il reste à investiguer dans le champ de la santé.

Concernant l'albinisme, l'on connaît peu de choses quant à ses implications dans les familles occidentales, européennes ou françaises. Les seules connaissances disponibles à ce jour reposent principalement sur des études de cas, des témoignages ou des récits de vie relatifs à la situation africaine (Archer, 2004 ; Fajgenbaum, 2015). Rappelons qu'en Afrique, les PAA reçoivent un traitement nettement moins favorable (e.g., violences, discriminations) (Under The Same Sun, s.d.) et les implications d'un phénomène socio-culturel si impactant a motivé les investigations sur les dynamiques intra-familiales et le rapport aux autres (Aborisade, 2021 ; Affram et al., 2019 ; Braathen & Ingstad, 2006 ; Brocco, 2016, 2015). Au final, tous ces constats soulignent bien la complexité et la diversité des réponses familiales et interpersonnelles face à la maladie rare d'un proche, ces réactions étant grandement influencées par le contexte socioculturel. C'est pourquoi il est désormais urgent d'explorer en France l'impact de l'albinisme sur le système familial afin de mieux en appréhender ses spécificités.

Toutefois, comme nous l'avons vu plus tôt dans ce manuscrit, la famille constitue la principale source de soutien et le premier lieu de résilience (Delage & Cyrulnik, 2010 ; Masten, 2014 ; Walsh, 2015). En effet, l'importance du soutien social provenant de la famille, des partenaires de vie et des ami·e·s a été documentée dans le contexte des maladies rares (Diesen et al., 2015 ; Dures et al., 2011 ; Huyard, 2009 ; Limperg et al., 2016), ainsi que dans le cadre de l'albinisme (cf. Article 1 ; Fournier et al., 2023).

Depuis de nombreuses années, cette ressource est intégrée aux modèles de *coping* sous la forme d'une stratégie d'ajustement à part entière : la recherche de soutien social (Lazarus &

Folkman, 1984b). Cette stratégie proactive englobe tous les efforts déployés par une personne pour solliciter de l'aide ou du soutien auprès des autres. Bien qu'elle puisse être assimilée à du *coping* centré sur l'émotion (Carver et al., 1989), d'autres chercheur·euse·s ont étendu ce concept à la relation elle-même (Kramer, 1993 ; O'Brien & DeLongis, 1991). L'idée d'une interaction continue des processus psychologiques (pensées, émotions, comportements) entre partenaires dans des situations stressantes a conduit à la conceptualisation progressive de la notion d'interdépendance. Celle-ci implique la mobilisation des ressources des deux individus afin de maintenir ou rétablir l'homéostasie, tant au niveau individuel qu'au niveau relationnel. C'est ainsi que les bases du *coping* dyadique se sont progressivement posées.

#### **4.2. *Coping* dyadique : définitions et modèles de référence**

Le concept de *coping* dyadique naît véritablement avec les travaux de Bodenmann (1995, 1997) qui le définit comme l'« ensemble des efforts d'un ou des deux partenaires destinés à gérer les événements stressants, ainsi que les tensions éprouvées par l'un (stress individuel) ou par les deux partenaires (stress dyadique) ». Bien que Rolland (1994) ait développé un modèle systémique de santé quelques années auparavant, c'est celui proposé par Bodenmann (1995, 2005) qui défrichera minutieusement pour la première fois la mécanique interne de l'ajustement dyadique. Aussi appelé modèle transactionnel-systémique du *coping* dyadique des couples, cet auteur explique que l'ajustement dyadique repose sur trois facteurs, trois étapes, impliquant une interaction entre les partenaires. Premièrement, il y a transmission du stress d'un partenaire à l'autre, sous la forme de communication verbale ou non verbale. Deuxièmement, l'autre partenaire tente de décoder ces signaux de stress en adoptant des stratégies qui peuvent être passives (e.g., observer l'autre personne), actives (e.g., poser des questions sur la situation stressante) ou interactives (e.g., communiquer avec l'autre personne). Troisièmement, le partenaire réagit à ces signaux de stress en développant des stratégies de *coping* dyadique plus

ou moins adaptatives (Bodenmann, 1995, 2005). Le *coping* dyadique adaptatif se décompose en trois types distincts :

- le *coping* dyadique de soutien, soit un partenaire aidant l'autre par des conseils pratiques ou en faisant preuve d'empathie ;
- le *coping* dyadique de « délégation », soit un partenaire prenant la responsabilité de certaines tâches pour alléger la charge de l'autre ;
- le *coping* dyadique commun, soit deux partenaires partageant les mêmes stratégies (e.g., résolution de problèmes, relaxation).

Ces formes de *coping* contribuent essentiellement à réduire le stress des deux partenaires et à améliorer la qualité de la relation. À l'inverse, un *coping* dyadique non adaptatif peut également se dégager (Rottmann et al., 2015) :

- le *coping* dyadique hostile, impliquant dénigrement, distance, sarcasme et/ou minimisation ;
- le *coping* dyadique ambivalent, impliquant des réactions (émotionnelles ou comportementales) souvent contradictoires ;
- le *coping* dyadique superficiel, se traduisant par un soutien peu sincère ou apporté à contrecoeur.

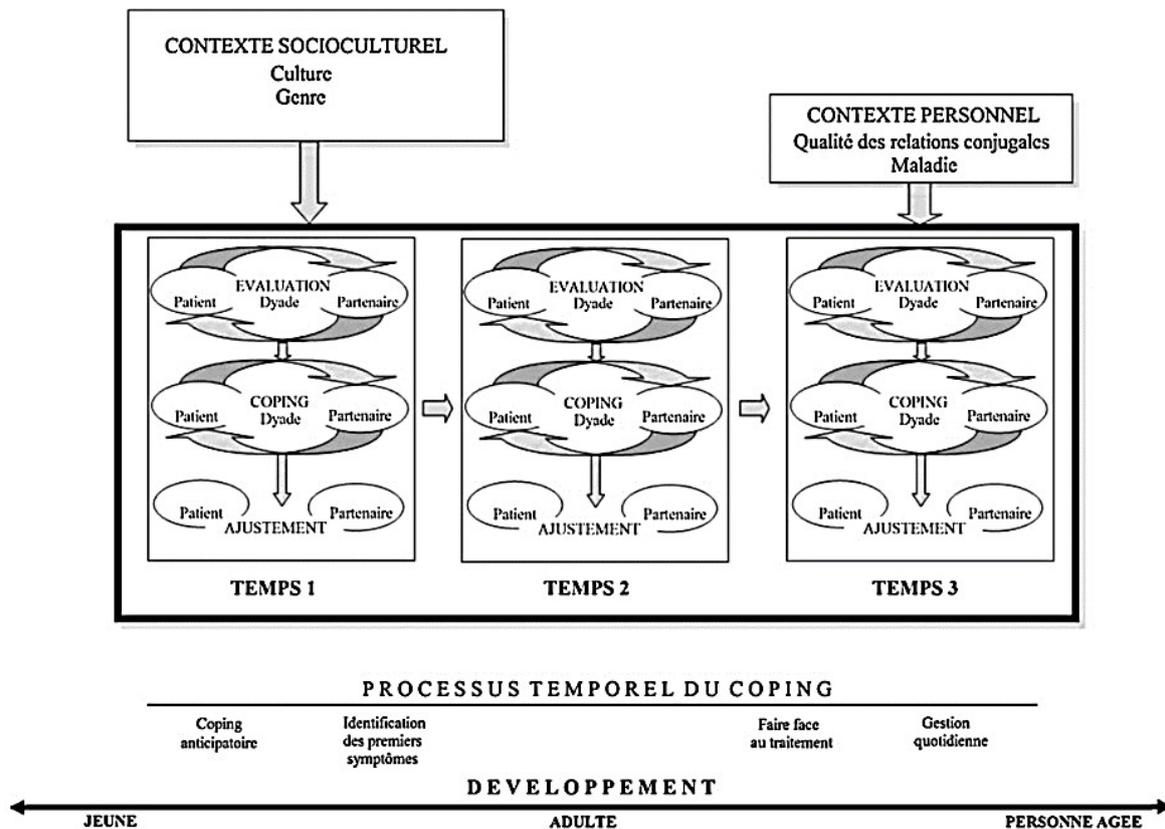
Au final, l'ensemble du modèle s'articule autour de trois phases successives : 1) la communication autour du stress ; 2) le *coping* dyadique ; 3) l'évaluation rétroactive (ou *feedback*). Afin d'évaluer le *coping* dyadique en se basant sur ce modèle, le *Dyadic Coping Inventory* (DCI) a été construit et validé par Bodenmann (2008), puis adapté et validé en France par Ledermann et ses collaborateurs (2010). C'est d'ailleurs cet instrument de mesure que nous avons retenu dans le cadre de notre étude (pour plus de détails, voir section 'Outils' dans l'Article 3).

Par la suite, Berg et Upchurch (2007) ont développé un modèle de l'ajustement du couple face à la maladie, inspiré du modèle transactionnel, qui inclut pour chaque partenaire une phase d'évaluation, une phase de *coping*, et une phase de réajustement (cf. Figure 8). Ce modèle enrichit la perspective de Bodenmann (1995, 2005) en y ajoutant des processus communs (i.e., évaluation dyadique, *coping* dyadique et réajustement dyadique). Contrairement à Bodenmann, qui envisage le *coping* dyadique comme un recours lorsque les stratégies individuelles sont épuisées, le *coping* dyadique se positionne ici en première ligne (Untas et al., 2012). D'ailleurs les types de *coping* circonscrits diffèrent également des conceptions de Bodenmann. Certes, on y retrouve le *coping* de soutien, mais s'y ajoutent :

- le *coping* collaboratif, qui implique l'engagement mutuel dans la résolution des problèmes ;
- le *coping* non-impliqué, soit l'absence de soutien apporté et perçu ;
- Le *contrôle* social, qui implique une attitude dominante/infantilisante voulant prendre tout en charge.

**Figure 8**

*Modèle de l'ajustement du couple face à la maladie de Berg & Upchurch (2007)*



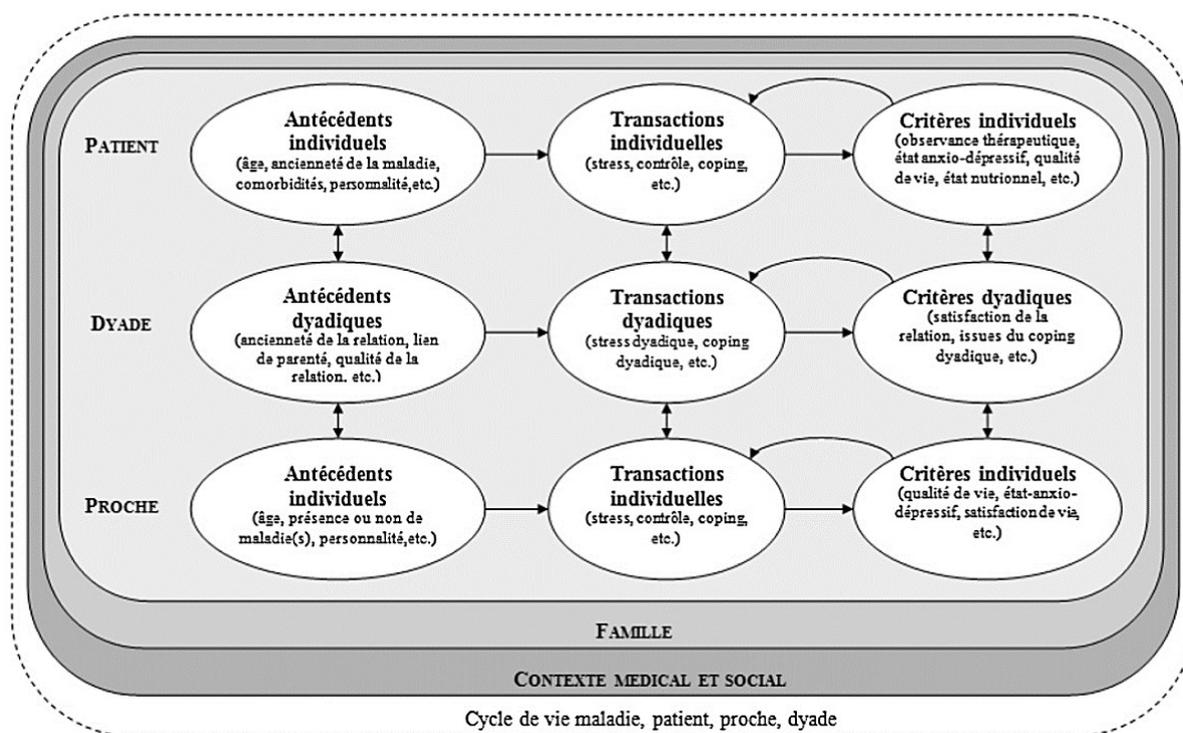
Ce modèle dyadique du *coping* s'inscrit aussi dans une perspective temporelle et développementale et intègre en son sein le contexte personnel et les facteurs socio-culturels. Berg et Upchurch décrivent des stratégies de *coping* qui varient selon les phases de l'ajustement dyadique à une maladie (e.g., *coping* anticipatoire ; identification des premiers symptômes ; gestion du traitement ; gestion quotidienne).

Enfin, Untas et ses collaborateur·rice·s (2009, 2012) ont élaboré un modèle systémique et transactionnel des dyades en psychologie de la santé. A l'instar du modèle TIM, les auteur·rice·s de cette modélisation souhaitaient ainsi élargir et intégrer les approches

précédentes en vue de le rendre plus intégratif (Figure 9). Premièrement, comme pour Berg et Upchurch (2007), le modèle place la maladie (et par extension, le handicap) comme centre névralgique de l'ajustement. Deuxièmement, le modèle s'étend à d'autres types de dyades que les couples : les relations père-fille, frère-sœurs ou même d'amitié peuvent ainsi être considérées. Trois unités se dégagent alors : le patient, le proche et la dyade, distinguant clairement les caractéristiques et transactions propres à chaque individu et celles qui relèvent de la dyade.

**Figure 9**

*Modèle systémique et transactionnel de dyades en psychologie de la santé de Untas (2009)*



Cette approche permettrait donc de mieux comprendre les liens entre les antécédents, les transactions, et les issues de santé d'une part, individuelles et, d'autres part, dyadiques. Enfin, outre le fait d'intégrer la maladie et ses spécificités, le modèle de Untas (2009) considère également d'autres variables dispositionnelles comme le contexte familial, médical et social,

ainsi que la qualité relationnelle entre les membres de la dyade. Cependant, éprouver des modèles de fonctionnement psychosocial d'une telle complexité requiert l'emploi de méthodes statistiques robustes et spécifiquement adaptées. Dans la section suivante, nous présenterons les récentes avancées en statistiques qui ont permis de mettre les modèles dyadiques à l'épreuve de données empiriques.

### **4.3. Modèles statistiques dyadiques novateurs**

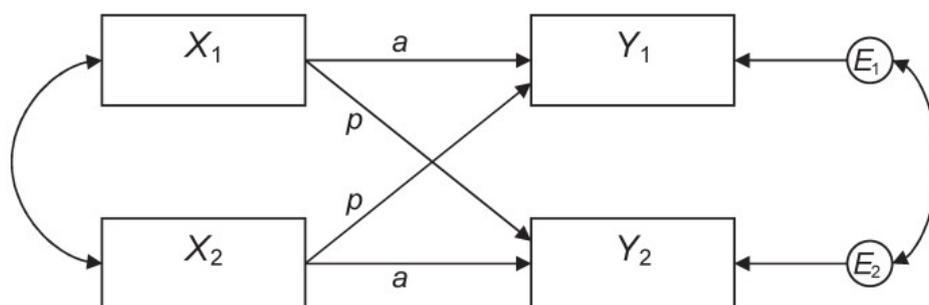
Dans les années 1970, David A. Kenny, éminent psychologue social américain, centre ses travaux sur la psychologie des relations interpersonnelles. Déjà à l'époque, il soulignait l'importance de développer des modèles statistiques pour comprendre les jeux d'influence réciproques ayant cours dans les interactions entre deux personnes. Dans les années 1990, les méthodes statistiques générales s'étant particulièrement développées (e.g., analyses en piste causales, modèles mixtes...), Kenny publie ses premiers travaux sur les analyses dyadiques et établit dès lors sa réputation de pionnier dans ce domaine. En 2006, il a co-écrit avec Deborah A. Kashy et William L. Cook un ouvrage de référence intitulé "*Dyadic Data Analysis*", dans lequel il présente des techniques avancées d'analyse dyadique basés notamment sur des modèles d'effets mixtes, des modèles de croissance, et des modèles d'interdépendance. L'ouvrage est structuré pour guider les chercheurs pas-à-pas à travers les étapes complexes de la planification des études, la collecte de données dyadiques, le choix de tests statistiques appropriées, et l'interprétation des résultats. Il inclut aussi des discussions sur la manière de traiter les problèmes comme la non-indépendance des observations, un enjeu clé dans les données dyadiques.

Parmi les modèles issus de cet ouvrage, l'un des plus renommés et utilisés en psychologie aujourd'hui est le *Actor Partner Interdependence Model* (APIM). Ce modèle

statistique repose sur le postulat communément reconnu par les théories de l'équité (Messick & Crook, 1983 ; Walster et al., 1978), de l'engagement (Rusbult, 1980), de la confiance (Rempel et al., 1985), de l'interdépendance (Kelley & Thibaut, 1978 ; Thibaut & Kelley, 1959) et de l'attachement (Bowlby, 1969, 1973, 1980), postulat selon lequel les attributs et les comportements d'un partenaire peuvent influencer le fonctionnement de l'autre partenaire (et vice versa). Deux composantes clés sont au cœur de la structure du modèle : l'acteur et le partenaire. De ces deux unités découlent ainsi des effets dits "acteurs" (i.e., effet direct d'une variable X sur une variable Y chez la même personne au sein de la dyade) et des effets dits "partenaires" (i.e., effet croisé d'une variable X d'un partenaire sur une variable Y chez l'autre partenaire de la dyade). Le schéma ci-dessous illustre la forme classique du modèle APIM (cf. Figure 10).

**Figure 10**

*Illustration du modèle APIM où  $a$  est l'effet acteur et  $p$  l'effet partenaire*



Bien que son origine soit liée aux grandes théories sur les relations amoureuses, il est désormais établi que ce phénomène d'interdépendance se retrouve aussi dans d'autres types de relations dyadiques, comme les amitiés et les relations professionnelles (Kenny et al., 2006).

Une adaptation de ce modèle a été proposée par Kenny et Ledermann (2010) pour tester plus finement les variables dyadiques et leurs effets. Effectivement, des configurations d'effets combinés avaient été mise en lumière par Kenny et Cook (1999), et se sont avérées particulièrement pertinentes pour l'étude des couples. Quatre patterns d'effets ont alors été identifiés :

- modèle relationnel **orienté vers l'acteur** : effet acteur  $\neq 0$  ; effet partenaire = 0 ;
- modèle relationnel **orienté vers le partenaire** : effet acteur = 0 ; effet partenaire  $\neq 0$  ;
- modèle relationnel **orienté vers le couple** : effet acteur = effet partenaire ;
- modèle relationnel de **comparaison sociale** : effet acteur + effet partenaire = 0.

Par ailleurs, le modèle a été enrichi pour intégrer des éléments de médiation et de modération, lui permettant ainsi d'expliquer de manière plus précise la complexité des interactions dyadiques. On retrouve ainsi le *Actor-Partner Interdependence Moderation Model* (APIMoM ; Garcia et al., 2015) et le *Actor-Partner Interdependence Mediation Model* (APIMeM ; Ledermann et al., 2011), aussi appelé *Actor-Partner Mediator Model* (APMeM ; Sadler et al., 2011). Ces extensions se révèlent particulièrement utiles pour explorer des modèles structuraux plus complexes, et permettent notamment de s'appuyer sur l'approche systémique et transactionnelle des dyades de Untas (2009) (pour plus de détail, voir Article 3). La majorité des études en santé utilisant le modèle APIM ont été réalisées en oncologie et principalement sur des couples. Elles ont permis de souligner les liens entre le vécu des deux membres de la dyade en ce qui concerne la QdV et la détresse psychologique de ces couples (Badr et al., 2008 ; Chen et al., 2021 ; Karademas & Giannousi, 2013 ; Lafaye, 2009 ; Milbury et al., 2013, 2012 ; Segrestan-Crouzet, 2010 ; Untas et al., 2009, 2012).

Toutefois, une revue de la littérature publiée récemment par Weitkamp et ses collaborateurs (2021) est sortie du cadre du cancer, et a investigué les effets du *coping* dyadique conjugal dans d'autres maladies chroniques (e.g., diabète, arthrites rhumatoïdes, VIH...), y compris une maladie rare, la mucoviscidose (Werner et al., 2020). Dans l'ensemble, l'ajustement dyadique a été associé à des résultats bénéfiques en termes de santé physique, de bien-être et de satisfaction relationnelle (Fekete et al., 2007 ; Kiecolt-Glaser & Newton, 2001 ; Van Vleet et al., 2018). Des effets différenciés ont été observés pour certaines maladies chroniques, potentiellement en fonction de leurs caractéristiques spécifiques, telles que les maladies à déclenchement précoce (Kayser et al., 2007), à déclenchement soudain ou mettant la vie en danger (Robinson-Smith et al., 2016 ; Terrill et al., 2018). La seule étude portant sur l'ajustement dyadique du couple dans le cas d'une maladie rare, la mucoviscidose, était de *design* qualitatif. Elle a mis en évidence trois qualités dyadiques qui favorisent l'ajustement du couple : l'empathie mutuelle, la répartition des rôles et la communication ouverte et directe sur la maladie. Toutefois, le modèle APIM (et ses variantes) n'a, à notre connaissance et à ce jour, pas encore été appliqué à des dyades concernées par une maladie rare. C'est dans ce contexte que la présente thèse, et le projet ALBIPSY, ont été menés.

## CHAPITRE 5

### Prise en charge thérapeutique et accompagnement psychosocial

---

Comme nous l'avons expliqué dans les précédents chapitres, l'albinisme, maladie rare et sensorielle, requiert une approche holistique et adaptée à chaque individu. Ce chapitre explore les multiples dimensions de cette prise en charge : les aides sociales et institutionnelles, le soutien psychologique et éducatif, ainsi que l'appui des communautés de santé et des associations.

#### 5.1. Aides sociales et institutionnelles

La loi n° 2005-102 du 11 février 2005 a créé dans chaque département une Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) instituant ainsi un guichet unique destiné à faciliter l'accompagnement des personnes handicapées dans toutes les sphères de leur vie. Cette mesure concerne des personnes de tout âge et de toutes situations : des enfants en âge d'être scolarisés jusqu'aux adultes souhaitant trouver une activité professionnelle ([Orphanet, 2023](#)). Les personnes atteintes d'albinisme peuvent déposer un dossier auprès de la MDPH de leur département pour faire reconnaître leur handicap. L'administration exige que l'altération des capacités soit substantielle, selon les critères définis par un guide-barème (décret n° 2007-1574 du 6 novembre 2007). Suite à la soumission d'un dossier à la MDPH, la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) évalue la situation et peut octroyer des aides spécifiques pour la prise en charge des frais relatifs à l'albinisme de l'enfant, notamment, l'Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (AEEH), ou encore, la Prestation de Compensation du Handicap (PCH). Les adultes concernés peuvent, quant à eux, demander la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) et, sous certaines conditions, l'Allocation Adulte Handicapé (AAH).

## **5.2. Accompagnement psychologique et psychoéducation**

En France, des services spécialisés dans les handicaps sensoriels, comme les SESSAD et en particulier les SAAAS, commencent déjà à apporter un soutien interdisciplinaire aux jeunes et familles concernées par l'albinisme, formant de plus en plus leurs professionnels aux approches systémiques (Laurent et al., 2021 ; Legere, 2021). Par ailleurs, une équipe hospitalière de l'hôpital Paris-Necker, en collaboration avec Genespoir, l'association française dédiée à l'albinisme, a récemment initié un programme d'ETP (Dufresne et al., 2020). Adapté à l'évolution des besoins des patients et de leurs familles, ce programme aborde les enjeux du quotidien et offre un lieu d'échange pour les familles, favorisant le partage des expériences et des solutions face aux obstacles rencontrés.

Par ailleurs, afin d'appréhender la QdV spécifique des personnes qui ont un albinisme avec plus de précision, l'équipe hospitalière du centre de référence de Bordeaux a développé un auto-questionnaire de 20 items évaluant le fardeau perçu de l'albinisme. Ce questionnaire explore, entre autres, les inquiétudes concernant l'avenir, les difficultés quotidiennes, ainsi que les perceptions et ressentis relatifs à l'albinisme (Morice-Picard et al., 2018). Cet outil de mesure a d'ailleurs été intégré à notre protocole de recherche (pour plus de détails, voir la 3<sup>e</sup> section du chapitre 6).

## **5.3. Aide communautaire et associations de patients**

Au fil des années, plusieurs associations et collectifs se sont constitués pour soutenir les personnes ayant un albinisme. Parmi elles, Genespoir, créée en 1995, est l'organisation la plus reconnue en France. Elle a pour mission de fournir information, conseil et soutien aux individus concernés et à leurs familles. Très rapidement, Genespoir s'est développée dans le territoire en

instituant des antennes régionales, notamment en Ile-de-France, dans les Hauts-de-France, en Auvergne Rhône-Alpes ou encore dans les Pays de la Loire. Depuis sa création, l'association s'est également engagée dans la promotion de la recherche sur l'albinisme. En effet, dès 1998, elle a contribué au premier programme de recherche sur l'albinisme en finançant une bourse de thèse de trois ans destinés à un jeune chercheur ([Camand, 2003](#)). Genespoir est également à l'initiative d'action en faveur de l'amélioration des soins et a notamment participé à la création d'une consultation multidisciplinaire en albinisme au CHU de Bordeaux, ou encore, en prenant part à la rédaction du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) ([Moreno-Artero et al., 2021](#)) et à la création du programme d'ETP ([Dufresne et al., 2020](#)). Cependant Genespoir n'est pas la seule association sur le territoire à venir en aide aux personnes ayant un albinisme et à leur famille. En effet, les associations de malvoyance comme l'Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels (UNADEV) ou encore l'Association Valentin Haüy s'appuient sur une présence historiquement plus longue sur le territoire français et offrent également leur soutien aux personnes atteintes d'albinisme.

Il est donc essentiel de renforcer ces dispositifs d'accompagnement et de soutien, afin de répondre de manière toujours plus adaptée et efficace aux besoins des PAA et de leurs familles. Cependant, actuellement, nous manquons d'informations sur ce qui fonctionne le mieux en termes d'interventions psychosociales, et n'avons que peu de pistes sérieuses pour créer des interventions adaptées à cette population. Dans ce contexte, il apparaît essentiel d'explorer le vécu des PAA pour comprendre leurs difficultés, besoins, ressources et stratégies d'adaptation. Cela permettrait de proposer un accompagnement plus adapté (et peut-être même, révélerait la nécessité d'élaborer des interventions spécifiques à leurs besoins).

## CHAPITRE 6

### Présentation générale du projet ALBIPSY

---

La présente thèse s'inscrit dans le cadre d'un projet "clé en main", élaboré par le Pr. Bruno Quintard, le Dr Yaël Saada et le Dr. Khaled Ezzedine, avec le soutien de l'Association française des albinismes *Genespoir*, projet financé par la Fondation des Maladies Rares (FMR). Ce projet, intitulé ALBIPSY, est disponible à l'Annexe 5. Nous consacrerons les sections suivantes à l'historique de la conception et de la mise en œuvre du projet de recherche. Nous traiterons ensuite des écarts entre les objectifs initiaux du projet et ceux spécifiques à cette thèse. Enfin, nous présenterons la méthode initialement fixée au démarrage de l'étude.

#### 6.1. Historique de la réalisation du projet

Le projet ALBIPSY, qui a motivé ce travail de thèse, naît de la réponse au sixième appel à projets de recherche 2018 « Sciences humaines et sociales & maladies rares » de la Fondation Maladies Rares (FMR), en collaboration avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA). Ce projet qui visait à réaliser une recherche psychosociale sur l'albinisme a été retenu fin décembre 2018, et s'est vu allouer un budget initial de 100.000€, permettant d'envisager le recrutement d'un post-doctorante (Dr. Yaël Saada). Finalement, la FMR annonce que le financement prévu pour la recherche ALBIPSY serait réduit de 25% du fait de restrictions budgétaires, pour un montant total de 75 000 €. Cette nouvelle enveloppe budgétaire ne permettant plus le recrutement de la post-doctorante initialement pressentie, Bruno Quintard a obtenu de la FMR la possibilité de recruter une psychologue qui pourrait l'aider à porter ce projet dans le cadre d'une thèse. Ainsi, fin septembre 2019, Hugo Fournier, fraîchement diplômé d'un Master de psychologie clinique de la santé, est recruté pour travailler sur le projet

ALBIPSY, et il s'inscrit comme doctorant à l'Ecole Doctorale de Sociétés, Politique, Santé Publique (EDSP2) de l'Université de Bordeaux (UB).

Très rapidement, un comité de pilotage (COPIL) d'ALBIPSY a été constitué, comprenant 10 membres dont certains avaient préalablement participé à la construction du projet :

- Pr. Bruno Quintard, investigateur principal du projet et enseignant-chercheur à l'Université de Bordeaux (rattaché initialement à l'Equipe HACS, INSERM UMR 1219, UB ; puis au Laboratoire de psychologie UR4139) ;
- Mr. Hugo Fournier, Psychologue et doctorant en psychologie (rattaché initialement à l'Equipe HACS, INSERM UMR 1219, UB ; puis au Laboratoire de psychologie UR4139) ;
- Dr. Yaël Saada, docteure en psychologie de la santé et post-doctorante pressentie pour mener le projet ALBIPSY (également rattachée à l'équipe HACS) ;
- Dr. Fanny Morice-Picard, médecin dermatologue et généticienne au Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau (CRM RP) du CHU de Bordeaux ;
- Pr. Benoit Arveiler, médecin généticien au CHU de Bordeaux, notamment Service de Génétique Médicale (rattaché au Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme, INSERM U1211, UB) ;
- Pr. Khaled Ezzedine, médecin dermatologue à l'Hôpital Henri-Mondor de Paris (APHP) (rattaché au l'équipe EREN, INSERM U1153/INRA U1125, Univ. Paris 13) ;
- Pr. Smail Hadj-Rabia, médecin dermatologue co-responsable du centre de Maladies Rares Génétiques à Expression Cutanée (MAGEC) de Paris-Necker ;

- Mr. Antoine Gliksohn, chargé des relations internationales au sein de l'association française des albinismes *Genespoir*, puis directeur exécutif de *Global Alliance Albinism* (GAA) ;
- Mme Béatrice Jouanne, présidente de l'association française des albinismes *Genespoir* ;
- Mr. Nicolas Andreu, assistant de recherche clinique (ARC) au Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau (CRM RP) du CHU de Bordeaux.

Cette équipe interdisciplinaire se réunira pour la première fois en janvier 2019, puis régulièrement jusqu'en 2023.

Après de nombreux allers-retours avec le Délégué à la Protection des Données (DPD) de l'Université de Bordeaux, la conformité du projet ALBIPSY avec le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) est validée en février 2020. La convention permettant de démarrer officiellement la recherche est signée le 4 mars 2020 et Hugo Fournier intègre officiellement le COPIL le 9 avril 2020.

Les inclusions commencent alors officiellement le 18 septembre 2020 et se terminent le 28 février 2023, au bout de 2 ans et 5 mois. Le temps des inclusions a été particulièrement long en raison des difficultés rencontrées par les chercheurs à recruter de nouvelles dyades, du fait, notamment, de la rareté de l'affection et des critères d'inclusion (nous y reviendrons plus en détail dans l'Article 3 et la Discussion générale). Cette durée d'inclusion a également été permise grâce à la prolongation de la convention de recherche avec la FMR, de juin 2022 à février 2023, permettant ainsi d'accroître nos chances de recruter plus de participant·e·s.

La dernière année de thèse (2023-2024), consacrée à l'analyse des données, a été réalisée dans le cadre d'un contrat d'Attaché Temporaire d'Enseignement et de Recherche (ATER) au sein de l'UB.

## 6.2. Objectifs initiaux d'ALBIPSY / objectifs de la thèse

Les objectifs exploratoires initialement définis lors de l'acceptation du projet de recherche par la Fondation Maladie Rare (FMR) étaient articulés autour de trois sous-systèmes du modèle éco-systémique de Bronfenbrenner (1986), correspondant à trois niveaux d'analyse :

- a) Au niveau individuel (ontosystème), pour chaque membre de la dyade familiale considéré séparément : explorer les diverses conséquences psychosociales de l'albinisme (en termes de QdV et d'état émotionnel) tant pour la personne ayant un albinisme (PAA) que pour ses proches (i.e., parent ou conjoint·e). L'analyse consistait également en l'identification des déterminants contextuels (e.g., facteurs sociodémographiques, événements de vie, phénotype clinique), ainsi que des déterminants personnels (i.e., variables psychologiques) de l'ajustement à l'albinisme.
- b) Au niveau dyadique (mésosystème) :
  - Évaluer l'adéquation relative au vécu de l'affection entre les PAA et leur proche désigné (parent ou conjoint·e) ;
  - Examiner les influences réciproques du vécu de la maladie de chacun des deux partenaires sur le vécu de l'autre ;
  - Comparer la stigmatisation telle que perçue par les PAA à celle dont leurs proches la perçoivent.
- c) Au niveau des aidants non-familiaux (i.e., soignant·e·s, membres actifs d'une association de patients) (exosystème) : évaluer la congruence des modalités d'intervention proposées avec les besoins et attentes spécifiques des PAA et de leur proche, puis en apprécier l'impact sur leur ajustement dyadique respectif et sur leur QdV.

Pour plus d'informations, nous invitons le lecteur à consulter le projet initial d'ALBIPSY présenté à l'Annexe 5.

Pour cette thèse, nous nous sommes essentiellement focalisés sur les objectifs individuels et dyadiques de la recherche ALBIPSY, c'est-à-dire :

- 1) Explorer le vécu des personnes ayant un albinisme et celui de leur entourage proche (i.e., parents ou conjoint·e) ;
- 2) Déterminer dans quelle mesure l'ajustement dyadique avec un proche significatif contribue au maintien d'une bonne QdV.

Pour y répondre, deux études ont été réalisées et seront présentées dans ce manuscrit, chacune sous la forme d'un article : tout d'abord une étude qualitative fondée sur l'analyse de contenu d'entretiens menés auprès de neuf dyades de personnes adultes avec un albinisme et d'un de leurs parents (Article 2) ; puis, une étude quantitative corrélationnelle couvrant l'ensemble des dyades (N=38) et dont les données ont fait l'objet d'une analyse en modélisation par équations structurales, selon une approche bayésienne (Article 3).

### **6.3. Une méthode mixte quali-quantitative ambitieuse**

La méthodologie adoptée dans le cadre de la recherche ALBIPSY est de nature exploratoire, transversale et mixte, combinant approches qualitative et quantitative.

Sur le plan qualitatif, il était initialement prévu que 30 dyades familiales soient recrutées (réparties idéalement entre 15 dyades conjugales et 15 dyades composées d'une PAA et d'un de ses parents). Par ailleurs, 15 professionnels médicaux et 15 auteur·rice·s associatif·ve·s devaient être inclus·e·s. Le détail de la méthode de recueil pour la partie qualitative est détaillé dans l'article 2 (et les grilles d'entretiens sont disponibles à l'Annexe 8).

Sur le plan quantitatif, il était initialement prévu que 150 dyades soient recrutées (réparties idéalement entre 75 dyades conjugales et 75 dyades composées d'une PAA et d'un de ses parents) et complètent la procédure quantitative via un formulaire en ligne. Parmi les instruments de mesure intégrés dans le formulaire, huit échelles et questionnaires auto-

administrés ont été considérés et/ou utilisés pour les analyses dyadiques : le *Quality of Relationship Inventory* (QRI ; Cousson-Gélie et al., 2013 ; Pierce et al., 1991), le *Dyadic Coping Inventory* (DCI ; Ledermann et al., 2010 ; Bodenmann, 2008), la *Hospital Anxiety-Depression Scale* (HADS ; Savard et al., 1998 ; Zigmond & Snaith, 1983), le *Brief Illness Perception Questionnaire* (BIPQ ; Broadbent et al., 2006), le Questionnaire de Soutien Social Perçu (QSSP ; Bruchon-Schweitzer, 2002), le *Stigma Consciousness Questionnaire* (SCQ ; Pinel, 1999), le *WHOQOL-Bref* (Leplège et al., 2000) pour mesurer la QdV générale ainsi qu'un questionnaire spécifiquement construit pour recueillir les données sociodémographiques et de santé. Tous ces outils sont présentés en détail dans la section "Méthode" de l'Article 3 et dans le projet initial (cf. Annexe 5). D'autres échelles ont également été utilisées dans le protocole quantitatif, mais n'ont pas fait l'objet d'analyses inférentielles dyadiques approfondies. Il s'agissait du Questionnaire d'Image du Corps (QIC ; Bruchon-Schweitzer, 1987 ; Koleck et al., 2002), l'échelle de *Burden of Albinism* (BoA ; Morice-Picard et al., 2018) ainsi qu'un questionnaire d'évènements de vie marquants spécialement conçu pour l'étude. Ces instruments sont présentés en détail dans le projet initial (cf. Annexe 5).

Afin d'apprécier la fidélité des instruments utilisés au cours de cette étude, nous avons examiné la cohérence interne de chaque échelle et sous-échelle. Les coefficients alpha de Cronbach ont été calculés pour chaque outil et sont détaillées dans le tableau 7 ci-après. La dernière colonne de ce tableau indique l'intervalle de confiance à 95% pour chaque alpha, calculé selon la méthode de Duhachek, dans le cas où les données seraient dépendantes entre elles.

Globalement, la plupart des échelles présentent un alpha de Cronbach acceptable, voire bon ( $>0.70$ ). Le seul outil qui semble moins satisfaisant est le BIPQ, avec un alpha standardisé de 0.53 pour le score global. En accord avec les recommandations de Broadbent et ses

**Tableau 7***Consistance interne de toutes les échelles et sous-échelles utilisées (N = 98)*

Variables	Echelles	Alpha brut	Alpha standardisé	Intervalles de confiance Duhachek (95%)
<b>Soutien Social – personnes disponibles</b>	QSSP	0.92	0.92	0.90 : 0.94
<b>Soutien Social – satisfaction</b>	QSSP	0.95	0.95	0.93 : 0.96
<b>Perception de la maladie – score total</b>	BIPQ	0.54	0.54	0.41 : 0.68
Perception de la maladie – cognitive	BIPQ	0.30	0.34	0.08 : 0.51
Perception de la maladie – émotionnel	BIPQ	0.71	0.71	0.59 : 0.82
<b>Satisfaction Corporelle</b>	QIC	0.81	0.81	0.75 : 0.86
<b>Conscience du Stigma – score total</b>	SCQ	0.77	0.78	0.70 : 0.84
Conscience du Stigma – interactions	SCQ	0.76	0.76	0.68 : 0.83
Conscience du Stigma – généralités	SCQ	0.57	0.58	0.43 : 0.70
<b>Qualité de la Relation – score total</b>	QRI	0.89	0.90	0.86 : 0.92
Qualité de la Relation – disponibilité	QRI	0.79	0.79	0.73 : 0.85
Qualité de la Relation – intensité	QRI	0.68	0.72	0.59 : 0.78
Qualité de la Relation – conflits (inverse)	QRI	0.86	0.86	0.82 : 0.90
<b>Coping Dyadique – score total</b>	DCI	0.90	0.90	0.88 : 0.93
Coping Dyadique – commun	DCI	0.70	0.72	0.62 : 0.79
Coping Dyadique – par soi-même (m)	DCI	0.79	0.80	0.73 : 0.85
<i>Communication autour du stress (m)</i>	DCI	0.81	0.81	0.74 : 0.87
<i>Coping de soutien (m)</i>	DCI	0.84	0.85	0.79 : 0.89
<i>Coping négatif (m) (inverse)</i>	DCI	0.75	0.75	0.67 : 0.83
<i>Coping par délégation (m)</i>	DCI	0.79	0.79	0.71 : 0.87
Coping Dyadique – par le proche (p)	DCI	0.79	0.79	0.73 : 0.85
<i>Communication autour du stress (p)</i>	DCI	0.76	0.76	0.69 : 0.84
<i>Coping de soutien (p)</i>	DCI	0.88	0.88	0.84 : 0.92
<i>Coping négatif (p) (inverse)</i>	DCI	0.66	0.68	0.56 : 0.77
<i>Coping par délégation (p)</i>	DCI	0.83	0.83	0.76 : 0.90
<b>Coping Dyadique – auto-évaluation</b>	DCI	0.91	0.91	0.88 : 0.95
<b>Etat Anxio-dépressif</b>	HADS	0.84	0.84	0.79 : 0.88
Niveau d'anxiété	HADS	0.79	0.81	0.73 : 0.86
Niveau de dépressivité	HADS	0.72	0.73	0.64 : 0.81
<b>Qualité de Vie – score total</b>	WHOQOL-Bref	0.90	0.91	0.87 : 0.93
Qualité de Vie – physique	WHOQOL-Bref	0.66	0.68	0.55 : 0.76
Qualité de Vie – psychologique	WHOQOL-Bref	0.75	0.79	0.67 : 0.83
Qualité de Vie – relationnelle	WHOQOL-Bref	0.68	0.69	0.57 : 0.79
Qualité de Vie – environnementale	WHOQOL-Bref	0.78	0.78	0.71 : 0.85
<b>Fardeau de l'Albinisme – score total</b>	BoA	0.87	0.87	0.83 : 0.91
FdA – vivre avec l'albinisme	BoA	0.75	0.75	0.67 : 0.82
FdA – peur de l'avenir	BoA	0.83	0.84	0.78 : 0.89
FdA – vie quotidienne	BoA	0.68	0.75	0.58 : 0.78
FdA – résilience	BoA	0.52	0.53	0.36 : 0.69

collaborateurs (2015, 2006), nous avons subdivisé le score total à cet instrument en deux sous-scores distincts : les représentations cognitives de la maladie et les représentations émotionnelles de la maladie. La dimension émotionnelle affiche une cohérence interne acceptable ( $\alpha \text{ std} = 0.72$ ), tandis que la dimension cognitive est en deçà des seuils recommandés ( $\alpha \text{ std} = 0.32$ ). Une révision de l'outil pour l'adapter spécifiquement au contexte de l'albinisme serait judicieuse. Par ailleurs, il convient de noter que les sous-échelles du *Burden of Albinism* affichent des niveaux de cohérence interne légèrement inférieurs par rapport aux autres échelles. Cela peut s'expliquer par le fait que seuls les PAA ont répondu à ce questionnaire, ce qui a réduit la taille de l'échantillon.

Concernant le traitement des données, nous ne présenterons ici que la méthode utilisée pour les analyses comparatives issues des données individuelles quantitatives. En effet, la méthode pour le traitement des données qualitatives est détaillée dans l'Article 2, et celle relative aux données quantitatives dyadiques, dans l'Article 3.

Nous avons comparé les scores moyens obtenus par différents groupes : les personnes avec albinisme (PAA), leurs partenaires de vie, ainsi que les parents d'enfants atteints, en distinguant ceux ayant des enfants de plus de 18 ans de ceux ayant des enfants de moins de 18 ans. Trois proches issus de la famille d'origine ont été exclus des analyses comparatives, car ils n'étaient ni des parents, ni des partenaires de vie (i.e. 2 enfants de parent ayant un albinisme ; 1 cousine d'une jeune adulte ayant un albinisme).

Conformément aux recommandations de Broc et Faury (2016), nous avons tout d'abord procédé à la vérification de la normalité des distributions et de l'homoscédasticité des variances avant de mener toute analyse statistique. Une fois ces conditions d'application vérifiées, nous avons réalisé des analyses de variances (ANOVA) pour tester les différences entre les moyennes des groupes. Nous avons parfois complété ces analyses par un test post hoc de Tukey HSD afin

de comparer les variables 2 à 2 quand celles-ci n'étaient pas dichotomiques. Il est à noter que même en présence de distributions non normales, nous avons choisi de maintenir l'utilisation de tests paramétriques compte tenu de leur robustesse, comme souligné par divers auteurs (Knief & Forstmeier, 2021 ; Schmider, 2010). Dans le cas où les distributions présentaient une forte non-normalité, nous avons procédé à leur transformation en utilisant une fonction spécifique sous R pour normaliser les données avant d'effectuer les ANOVA. Toutefois, bien que la normalisation des données puisse améliorer l'application des modèles statistiques (Broc et al., 2016), il s'agit tout de même d'une transformation des données qui éloigne nos analyses de la réalité des scores obtenus. Il conviendra donc faire preuve de prudence et de discernement lors de l'interprétation des résultats.

Au regard des éléments annoncés plus haut qui préfigurent nos résultats, un décalage important est observé entre les ambitions du projet initial, et les données effectivement obtenues et traitées. Ce décalage s'explique par les nombreuses contraintes de terrain auxquelles l'équipe de recherche a été confrontée durant toute la réalisation du projet. En conséquence, nos objectifs initiaux ont dû être revus à la baisse et nos analyses ont dû être repensées. Tous les écarts, changements et réajustements réalisés au cours de cette étude sont exhaustivement détaillés dans le bilan scientifique final d'ALBIPSY à l'Annexe 6.

## CHAPITRE 7

### Présentation des résultats

---

Les sections qui suivent sont consacrées à la présentation des résultats recueillies lors de l'étude ALBIPSY. Dans un premier temps, nous présenterons les données qualitatives, en particulier les résultats issus des analyses de contenu thématiques réalisées sur des dyades de neuf personnes avec albinisme et l'un de leurs parents. Dans un deuxième temps, nous présenterons les données quantitatives en mettant en avant certains résultats issus de nos analyses comparatives. Enfin, nous détaillerons les résultats obtenus à partir de nos analyses dyadiques réalisées avec le modèle APIMeM ([Ledermann et al., 2011](#)).

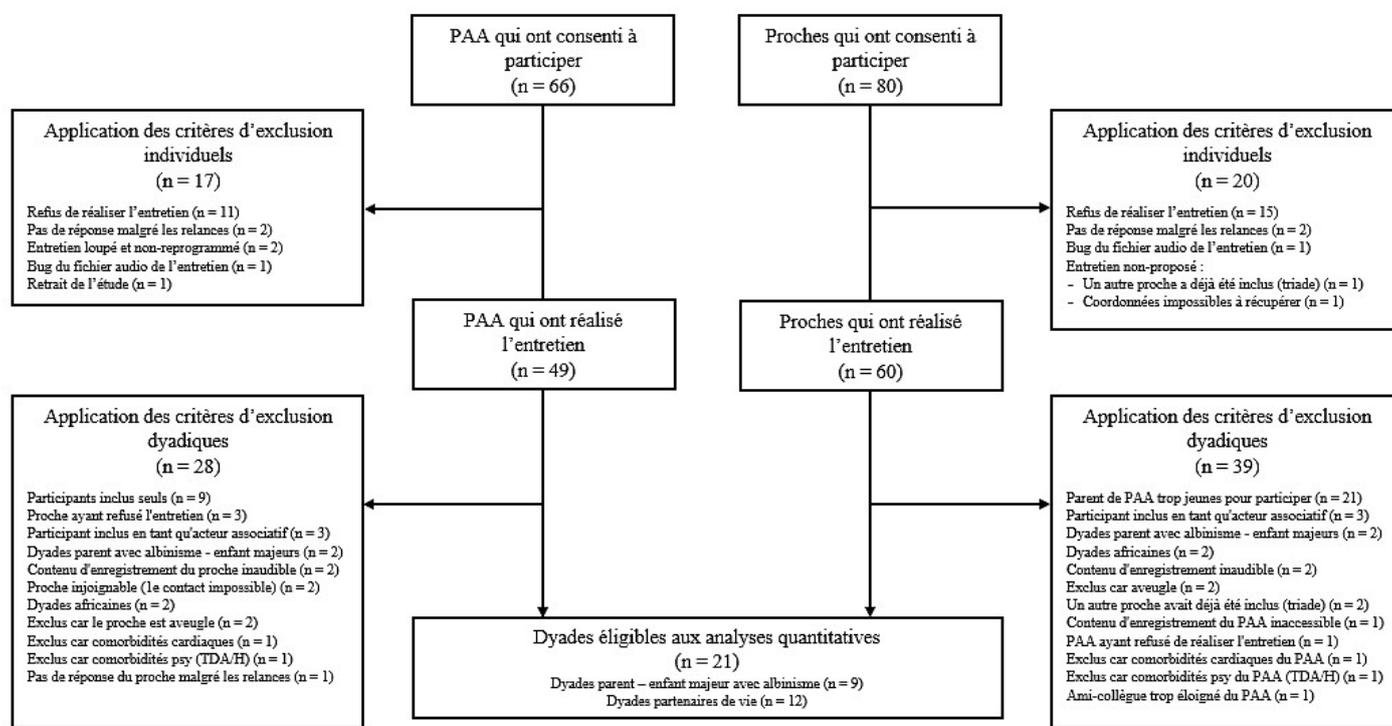
#### 7.1. Résultats qualitatifs

##### *7.1.1. Description de l'échantillon qualitatif*

A l'issue de la recherche, 109 personnes avaient réalisé un entretien avec le chercheur-psychologue de l'étude : 49 personnes avec un albinisme (PAA) et 60 proches significatifs. Au final, après application des critères d'inclusion et d'exclusion, l'échantillon était composé de 21 dyades, totalisant 42 participant·e·s et comprenant 21 personnes avec un albinisme (PAA), 9 parents et 12 partenaires de vie affiliés. Sur l'ensemble des participant·e·s inclus·e·s, 26 étaient des femmes, dont 16 avaient un albinisme et 10 étaient des proches significatifs (2 partenaires de vie et 8 mères). Les hommes représentaient 16 participants, dont 5 étaient concernés par l'albinisme et 11 étaient des proches significatifs (10 partenaires de vie et un père). Le détail de toute la procédure d'inclusion pour le volet qualitatif est illustré dans le diagramme de flux présenté ci-dessous.

**Figure 11**

*Diagramme du processus d'inclusion des dyades pour le protocole qualitatif*



Concernant les 12 dyades conjugales, tous les couples représentés étaient hétérosexuels, avec une égale répartition de femmes et d'hommes (12 de chaque). Les PAA étaient majoritairement des femmes (10/12) tandis que les partenaires de vie étaient majoritairement des hommes (10/12). Parmi ces 12 couples, huit étaient mariés, deux étaient Pacsés, un couple était fiancé, et le dernier vivait en concubinage. L'âge moyen des PAA sur cet échantillon de couples était de 45,5 ans (étendue : 25-73 ans) et pour leur partenaire, il était de 44,83 (étendue : 27-70 ans). La majorité des couples étaient actifs professionnellement, avec chaque partenaire en emploi, à l'exception de deux couples retraités et d'un couple où l'une est stagiaire et l'autre sans emploi. Le tableau ci-dessous présente les caractéristiques principales de chaque dyade conjugale.

**Tableau 8***Description des dyades partenaires de vie incluses pour l'analyse qualitative.*

<b>Dyade n°</b>	<b>PAA</b>			<b>Dyade</b>		<b>Parent</b>		
	Age	Genre	Activité	Type de relation	Age	Genre	Activité	
<b>003-1</b>	41	F	Salariée	Fiancés	27	H	Salarié	
<b>010-2</b>	57	F	Salariée	Mariés	62	H	Salarié	
<b>012-3</b>	25	F	Salariée	Mariés	33	H	Salarié	
<b>013-4</b>	29	F	Salariée	Mariés	29	H	Salarié	
<b>017-5</b>	49	F	Salariée	Mariés	51	H	Salarié	
<b>019-6</b>	44	F	Stagiaire	Concubinage	29	H	Sans emploi	
<b>024-7</b>	41	F	Salariée	Mariés	46	H	Salarié	
<b>025-8</b>	73	H	Retraite	Mariés	70	F	Retraite	
<b>028-9</b>	64	H	Retraite	Mariés	67	F	Retraite	
<b>031-10</b>	50	F	Salariée	Mariés	54	H	Salarié	
<b>039-11</b>	41	F	Salariée	Pacs	40	H	Salarié	
<b>041-12</b>	32	F	Salariée	Pacs	30	H	Salarié	

*Notes.* F = Femme ; H = Homme

Concernant les 9 dyades de PAA accompagnées de l'un de leurs parents, l'échantillon est décrit de manière détaillée dans l'Article 2 présenté dans la section suivante.

### ***7.1.2. Le vécu de l'albinisme dans les familles : une étude qualitative sur neuf dyades parent-enfant (Article 2)***

L'objectif de cette étude était de dresser une première vue d'ensemble du vécu de l'albinisme en France, tout en considérant l'expérience des parents. Cette exploration visait également à mettre en lumière les enjeux dyadiques potentiellement associé à l'ajustement du handicap. Nous avons priorisé l'analyse de ce type de relation car nous souhaitons comprendre ce qu'il se jouait dans les familles d'origine avant d'investiguer les dynamiques dyadiques du couple. En raison de contraintes de temps, nous n'avons pas pu terminer l'analyse des entretiens issues de dyades conjugales, et ceux-ci ne seront donc pas détaillés dans cette thèse.

Là encore, pour rendre la lecture plus facile, voici la version française de l'article (dont la traduction a été assistée par le modèle de langage GPT-4) que nous avons publié dans une revue anglo-saxonne. La version originale de cet article est accessible à l'Annexe 7.

RESEARCH ARTICLE

Open Access

ARTICLE 2

Le vécu de l'albinisme en France : une étude qualitative sur des dyades de parents et leur enfant adulte atteint d'albinisme.

*The experience of albinism in France: a qualitative study on dyads of parents and their adult child with albinism*

Hugo Fournier<sup>1</sup>, Marie Hasdenteufel<sup>1</sup>, Constance Garrousteigt<sup>1</sup>, Mathieu Perie<sup>2</sup>, Antoine Gliksohn<sup>3,4</sup>, Béatrice Jouanne<sup>3</sup>, Smail Hadj-Rabia<sup>5</sup>, Benoit Arveiler<sup>6,7</sup>, Fanny Morice-Picard<sup>6</sup> & Bruno Quintard<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Laboratoire de Psychologie (LabPsy) UR 4139, Université de Bordeaux, F-33000 Bordeaux, France

<sup>2</sup> Institut National de Recherche en Sciences et Technologies du Numérique

<sup>3</sup> Association Genespoir

<sup>4</sup> Alliance Mondiale Albinisme

<sup>5</sup> APHP Paris Necker-Enfants Malades, F-75015 Paris, France

<sup>6</sup> CHU Bordeaux, F-33404 Bordeaux, France

<sup>7</sup> Laboratoire des Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM) INSERM U1211, Université de Bordeaux, F-33076 Bordeaux, France

*BMC Medicine*

Volume 22, Article n° 1 (2024)

<https://doi.org/10.1186/s12916-024-03251-z>

**Mots-clés :** Albinisme ; maladies rares ; ajustement dyadique ; adaptation au handicap ; déficience visuelle ; vie quotidienne ; approche systémique ; recherche qualitative.

## **Résumé**

**Contexte :** À ce jour, peu de recherches sur les implications psychosociales de l'albinisme ont été menées en France et une exploration du vécu de l'albinisme pourrait être bénéfique pour mieux comprendre cette affection. L'objectif de cette étude était d'examiner comment les personnes françaises atteintes d'albinisme et leurs parents vivent avec et s'y adaptent dans tous les domaines de leur vie.

**Méthode :** Des entretiens téléphoniques semi-structurés ont été menés avec 9 dyades parent-enfant, chaque participant séparément. Les participants ont été recrutés par échantillonnage de convenance, grâce aux efforts conjoints d'une association de patients (Genespoir) et des équipes médicales partenaires impliquées dans le projet. Les dyades dans lesquelles l'individu atteint d'albinisme présentait une quelconque comorbidité ont été exclues. Les entretiens ont ensuite été retranscrits et soumis à une analyse thématique approfondie. Deux livrets de codage ont été construits de manière symétrique : l'un pour les personnes atteintes d'albinisme ; l'autre pour leurs parents. Ils ont finalement été fusionnés à la fin de l'étape de codage.

**Résultats :** Quatre grandes catégories ont été identifiées : les perceptions personnelles et les représentations sociales de l'albinisme, les difficultés et obstacles rencontrés par les personnes atteintes d'albinisme, les ressources et facilitateurs, ainsi que l'importance du fonctionnement parent-enfant. Les résultats ont indiqué que les expériences de stigmatisation pendant l'enfance et l'adolescence sont courantes, et que les personnes ayant un albinisme peuvent avoir des difficultés pour s'adapter à certains obstacles liés à leur déficience visuelle (par exemple, l'incapacité de conduire une voiture, la fatigue oculaire...). Les parents sont apparus comme la principale source de soutien pour les personnes affectées tout au long de leur développement. Bien que des systèmes de soutien externe existent pour les aider dans différents aspects de leur vie, certains s'appuient principalement sur leurs propres ressources personnelles pour faire face.

**Conclusions :** Cette recherche souligne l'importance d'une approche systémique et transdisciplinaire pour s'assurer que les familles reçoivent le soutien qui répond le mieux à leurs besoins.

## Contexte

L'albinisme désigne un ensemble de maladies génétiques rares caractérisées principalement par une déficience visuelle et un phénotype d'hypopigmentation variable. L'absence ou la diminution de pigmentation peut affecter la peau, les cheveux et les yeux, formant ainsi l'albinisme oculo-cutané, ou bien se limiter uniquement à l'atteinte ophtalmologique, appelée albinisme oculaire. Il existe également des formes syndromiques encore plus rares, telles que le Syndrome de Hermansky–Pudlak et le Syndrome de Chediak–Higashi, caractérisées par des phénotypes plus sévères touchant d'autres parties de l'organisme en plus des cellules pigmentaires (Lasseaux et al., 2022). De nouveaux gènes associés à l'albinisme ont récemment été découverts, aussi bien dans les formes oculo-cutanées que syndromiques (Pennamen et al., 2022, 2020). Ainsi, l'albinisme et ses nombreuses formes ont fait l'objet de recherches approfondies en génétique (Lasseaux et al., 2018 ; Mauri et al., 2017 ; Wei et al., 2022), mais les études psychologiques sur l'expérience de vie avec l'albinisme restent assez limitées, et les résultats souvent non généralisables (Estrada-Hernandez & Harper, 2007). De plus, bon nombre des articles sur l'albinisme se présentent sous la forme d'essais, de témoignages ou de plaidoyers et traitent principalement de la situation des personnes ayant un albinisme en Afrique (Gold & He, 2018 ; Imafidon ; Kajiru & Nyimbi, 2020 ; Laubscher, 2018 ; Ndlovu, 2018). Sur le continent africain, les PAA sont la cible de discriminations violentes liées à de multiples préjugés et superstitions (Brocco, 2016, 2015 ; Uromi, 2014 ; Tanner, 2010), ce qui peut affecter les relations des jeunes PAA avec les membres de leur famille (Kromberg et al., 1987). Néanmoins, plusieurs études se sont également penchées sur le vécu des jeunes PAA en termes d'éducation (Ashley & Cates, 1992 ; Corn & Lusk, 2018ab ; Lund, 2001 ; Lund & Gaigher, 2002), de fonctionnement social (De Groot et al., 2019 ; Vander Kolk & Bright, 1983), et de concept de soi (Palmer, 2007), concluant que ces trois dimensions peuvent être largement affectés par la stigmatisation à laquelle elles sont confrontées. La dernière décennie a vu une

quantité importante de recherches émerger dans le domaine de la psychologie de la santé concernant les adultes atteints d'albinisme, notamment en Afrique (cf. Article 1 ; [Fournier et al., 2023](#)).

En France, actuellement, deux études en psychologie seulement ont été menées sur cette population, à savoir la construction d'un questionnaire pour évaluer le Fardeau de l'Albinisme ([Morice-Picard et al., 2018](#)) et le développement d'un programme d'ETP pour les familles des PAA ([Dufresne et al., 2020](#)). Les rôles et les implications des familles dans l'ajustement face à une problématique de santé ont été largement étudiés dans le contexte du handicap ou de la maladie chronique ([Iacolinoa et al., 2016](#) ; [Lewandowski et al., 2010](#) ; [Shogren & Turnbull, 2006](#)), mais il existe très peu de données sur le vécu des PAA et encore moins sur celui de leurs proches. La famille est un système complexe et ouvert visant à maintenir un équilibre entre stabilité et changement à travers des processus continus de co-construction parmi ses différents membres, mettant en lumière l'interdépendance entre les cycles de vie de l'individu et de la famille ([Elkaïm, 1995](#) ; [Erikson, 1982](#) ; [Watzlawick, 1967](#)). Bien que de nombreuses études aient investigué le fonctionnement global des familles dans divers contextes, la tâche reste difficile en raison de la complexité des dynamiques familiales et des facteurs environnementaux qui les influencent ([McDaniel et al., 2014](#) ; [Minuchin, 1974](#)).

Pour simplifier une analyse aussi complexe, des chercheur·euse·s ont choisi de se concentrer uniquement sur des dyades familiales spécifiques. Bodenmann (1997) a conceptualisé le *coping* dyadique comme un processus interactif entre les deux membres d'une dyade visant à s'entraider à faire face au stress quotidien, en adoptant des stratégies conjointes ou en offrant un soutien émotionnel et pratique à leur partenaire. Plusieurs autres auteur·rice·s ont suivi son chemin en opérationnalisant le concept à travers la construction de divers outils d'évaluation du *coping* dyadique ([Gmelch et al., 2008](#) ; [Manning & Kunkel, 2015](#)) et des

analyses statistiques (Kenny et al., 2006 ; Kenny & Ledermann, 2010). Ainsi, plusieurs études ont mis en lumière la nature protectrice de ce *coping* dyadique (Untas et al., 2012, 2009), y compris son impact favorable sur la QdV et l'état émotionnel de chaque partenaire (Karademas & Giannousi, 2013 ; Milbury et al., 2012, 2013).

Pour établir les objectifs de recherche et guider la construction des grilles d'entretien, nous nous sommes appuyés sur la "Théorie des Systèmes Écologiques" développée par Bronfenbrenner (1979, 1986). Cette théorie présente une approche scientifique pour étudier le développement tout au long de la vie, mettant en avant l'interrelation des différents processus de développement : cognitifs, sociaux et biologiques. Selon ce modèle, nous avons cherché à explorer les expériences individuelles et partagées de l'albinisme au sein des dyades parentales et des adultes atteints d'albinisme, en définissant les objectifs spécifiques suivants :

- Explorer les perceptions et les compréhensions des PAA et de leurs parents sur l'albinisme.
- Interroger les perceptions et les rôles des professionnels de santé, des associations, et des organismes institutionnels en France en termes de soutien et d'orientation pour l'albinisme.
- Comprendre comment les PAA ont grandi avec l'albinisme et identifier les difficultés associées à chaque étape de leur développement.
- Examiner les stratégies d'ajustement quotidiennes utilisées par les PAA pour faire face à leur albinisme.
- Analyser la nature des interactions entre les PAA et leurs parents, en mettant l'accent sur l'implication parentale à la gestion de l'albinisme.

## **Méthode**

Il s'agit d'une recherche qualitative basée sur des entretiens semi-dirigés, dans un *design* exploratoire (sans hypothèses de recherche a priori), transversal (un seul temps de mesure) et rétrospectif (rappel d'évènements et/ou d'expériences passées).

## ***Participants***

L'étude comprenait neuf dyades parent-enfant répondant aux critères d'inclusion. Pour participer à l'étude, les participant·e·s devaient être atteints d'albinisme, quelle que soit sa forme, avoir plus de 18 ans et ne présenter aucune comorbidité mentale ou physique. Les PAA devaient également participer avec l'un de leurs parents (également sans aucune comorbidité physique ou mentale). Les participant·e·s ont été sélectionnés par échantillonnage de convenance dans le cadre d'une étude mixte plus large (ALBIPSY). La recherche a été diffusée par divers moyens afin de maximiser nos chances de recruter un nombre suffisant de dyades (e.g., diffusion sur le site officiel de l'Association Française de l'Albinisme Genespoir ; affichage de posters dans des centres spécifiques ; envoi d'e-mails à des listes de patients spécifiques ; présentation aux patients et aux familles lors des consultations). Ensuite, les participant·e·s intéressé·e·s par l'étude ont eu accès à un formulaire de consentement en ligne où ils pouvaient donner leur accord et fournir leurs coordonnées pour que nous puissions les contacter. Le processus de recrutement impliquait d'abord de contacter la PAA volontaire, qui fournissait ensuite les coordonnées de leur parent après avoir obtenu leur consentement. L'enquêteur contactait ensuite le parent (par e-mail ou téléphone) pour expliquer la recherche et confirmer leur participation.

Cette recherche n'a pas été soumise à l'examen d'un comité d'éthique, car elle a été évaluée comme étant en dehors du champ d'application de la loi Jardé par un comité universitaire (cf. Annexe 8). Ainsi, afin de respecter les exigences éthiques pour toute recherche

impliquant des personnes humaines, les participant·e·s ont été invité·e·s à signer un formulaire de consentement éclairé après avoir pris connaissance d'une fiche d'information détaillant les objectifs, les problématiques et les procédures de l'étude, ainsi que leurs droits de se retirer de l'étude, d'accéder à leurs données et de les modifier, avec la garantie de préserver leur anonymat (conformément au Règlement général sur la protection des données en Europe). Dans le cadre de cette étude, aucun participant n'a souhaité exercer ces droits.

### *Procédure*

Bien que l'étude actuelle ait été menée par l'Université de Bordeaux, l'ensemble du protocole de recherche a été numérisé afin de surmonter les contraintes liées à la distance géographique de certain·e·s participant·e·s. Les entretiens ont été menés par le premier auteur (HF) de septembre 2020 à décembre 2021, en utilisant un guide d'entretien semi-structuré. Ils ont exploré les problèmes de préoccupation et les expériences de vie dans différents domaines tels que l'éducation, le suivi médical, la vie quotidienne, les représentations de la maladie, les relations avec les institutions, la famille et le fonctionnement dyadique, les interactions sociales, et le stigma / discriminations (les guides d'entretien sont disponibles Annexe 9). Le guide d'entretien pour les PAA a été élaboré en premier, suivi du guide d'entretien des parents, en miroir du premier guide.

Les entretiens ont été réalisés par téléphone ou vidéoconférence et enregistrés directement sur le logiciel open-source Audacity. La durée moyenne des entretiens était de 43 minutes et 4 secondes (plage : 27'10 - 68'36). Les entretiens ont été transcrits manuellement ou avec l'aide d'un modèle d'apprentissage automatique ("Whisper" par OpenAI) avec l'assistance du quatrième auteur (MP) pour faciliter le travail de retranscription.

## *Analyse des données*

Le contenu des entretiens a été analysé en appliquant les principes de l'analyse de contenu thématique (Paillé & Mucchielli, 2021). Pour élaborer une structure thématique a priori, les deux premiers entretiens de chaque catégorie de participant·e·s (parent et PAA) ont été analysés en détail et en double aveugle avec le deuxième auteur (MH). Les deux analystes ont ensuite fusionné leurs arbres thématiques pour proposer une structure optimale sous la supervision du dernier auteur (BQ). Le premier auteur a ensuite conduit une analyse séquentielle des entretiens restants en se basant sur cette structure a priori.

Conformément aux recommandations de O'Connor et Joffe (2020), l'accord inter-juge a été calculé via le recodage de trois entretiens avec des PAA et de deux entretiens avec des parents par le troisième auteur (CG). Les Kappa de Cohen moyens étaient respectivement de 0,91 et 0,78, indiquant un bon degré d'accord inter-juge pour les deux groupes. La saturation thématique a été atteinte après le codage de la neuvième dyade et aucun nouveau thème significatif n'est apparu une fois que le sixième entretien a été codé pour chaque groupe (Guest et al., 2006 ; Santiago-Delefosse & del Rio Carral, 2017 ; Thomas, 2006). Compte tenu de l'exhaustivité des thèmes abordés, la synthèse et la mise en forme des résultats ont été discutées par les premiers et derniers auteurs (HF & BQ) pour rendre la présentation des données le plus clairement possible. Pour faciliter ce processus, seuls les thèmes rapportés par plus de trois participant·e·s ont été présentés dans la section des résultats. Chaque fois qu'un thème est principalement exprimé soit par les PAA soit par les parents, cette distinction sera explicitement indiquée dans le texte. Sinon, cela indique que le thème a été abordé par les deux groupes dans une mesure similaire.

## Résultats

L'échantillon était composé de 18 participant·e·s (neuf enfants d'âge adulte atteints d'albinisme, neuf parents affiliés), majoritairement de 14 femmes et quatre hommes (voir Tableau 1). L'échantillon incluait cinq dyades mère-fille, trois dyades mère-fils, et une dyade père-fille. Aucune dyade père-fils n'a pu être incluse. La fréquence à laquelle les deux membres d'une dyade se voyaient variait, avec trois dyades se rencontrant quotidiennement, deux dyades se rencontrant une ou plusieurs fois par mois, et deux dyades se rencontrant uniquement pendant les périodes de vacances, tandis que les deux dernières dyades n'ont rien spécifié. L'âge moyen des PAA était de 24,22 ans (étendue : 18-42 ans), la plupart étant étudiants (n=5/9 ; 55,56%). L'âge moyen des parents était de 53,44 ans (étendue : 41-72 ans), la plupart ayant une activité professionnelle (n=8/9 ; 88,89%).

**Tableau 9***Description des dyades partenaires de vie incluses pour l'analyse qualitative.*

Dyade n°	PAA		Dyade		Proximité (fréquence)	Parent	
	Age	Genre	Type de relation			Age	Genre
<b>1</b>	19	F	Fille - Mère		Hebdomadaire	52	F
<b>2</b>	22	F	Fille - Père		Quotidien	49	H
<b>3</b>	18	H	Fils - Mère		Quotidien	48	F
<b>4</b>	26	F	Fille - Mère		Trimestriel	58	F
<b>5</b>	22	H	Fils - Mère		<i>NA</i>	59	F
<b>6</b>	20	F	Fille - Mère		Quotidien	46	F
<b>7</b>	18	H	Fils - Mère		Vacances scolaires	41	F
<b>8</b>	42	F	Fille - Mère		Mensuel	72	F
<b>9</b>	31	F	Fille - Mère		<i>NA</i>	56	F

*Notes.* F = Femme ; H = Homme

Parmi les neuf PAA, l'albinisme a été repéré dès les six premiers mois suivant la naissance, tandis qu'une seule personne a reçu un diagnostic à un âge ultérieur (trois ans après la naissance). De plus, cinq participant·e·s ont réalisé un diagnostic moléculaire et connaissaient donc leur type d'albinisme : trois avaient un albinisme oculo-cutané, dont deux ont pu préciser le type (OCA1) ; et deux avaient un albinisme oculaire (OA1). En ce qui concerne les frères et sœurs, seuls deux participant·e·s avaient un frère ou une sœur atteinte d'albinisme.

Suite à l'analyse de contenu thématique, quatre catégories principales ont été identifiées dans chaque groupe : les perceptions personnelles et les représentations sociétales de l'albinisme, les principales difficultés et obstacles rencontrés par les PAA, les principales ressources et facilitateurs des PAA, et le rôle du fonctionnement parent-enfant (ou du fonctionnement dyadique) dans le vécu des PAA. Des informations détaillées sur chacun de ces thèmes seront fournies dans les sections ultérieures dans l'ordre décroissant de fréquence de citation. Tous les résultats présentés dans ces sections s'appliquent uniquement aux PAA interviewées et à leurs parents.

### ***Perceptions personnelles et représentations sociétales de l'albinisme***

Afin d'avoir une idée de l'image mentale globale qu'ils avaient de l'albinisme, la première question posée aux participants était "quels sont les trois mots qui vous viennent à l'esprit lorsque vous entendez le terme albinisme ?". Cette question est un moyen simple et efficace pour accéder aux représentations sociales des individus dans le cadre des entretiens (Abrieu, 2005). En examinant les nuages de mots présentés ci-dessous (cf. Figure 12), il est évident que le champ lexical du handicap et de l'adaptation au handicap prédomine. Les PAA se sont concentrés sur l'aspect visuel de la condition, tandis que les parents ont mis en avant la sensibilité à la lumière du soleil. Notamment, la notion de "lutte" ou d'"esprit combatif" n'était présente que dans les représentations des parents, suggérant les défis auxquels les familles sont confrontées en vivant avec une telle condition. La présence du terme "Genespoir", nom de l'Association Française des Albinismes, est également notée.

**Figure 12**

*Diagramme du processus d'inclusion des dyades pour le protocole qualitatif*



*Notes.* Pour lire le nuage de mots :

- Plus le mot est grand, plus il est cité fréquemment.
- Les nuances de couleur n'ont pas de signification ; elles sont uniquement utilisées pour améliorer la lisibilité.
- Le terme "Genespoir" fait référence à l'Association Française de l'Albinisme.

Lorsqu'on leur demandait de parler de l'albinisme du point de vue d'une personne qui n'est pas familière avec cela, les PAA et leurs parents mentionnaient communément la caractéristique des "yeux rouges" (cf. Figure 13). En examinant de près le nuage de mots généré à partir des réponses des parents, des termes tels que "Africain" et "sorcellerie" ont également émergé.

**Figure 13**

*Diagramme du processus d'inclusion des dyades pour le protocole qualitatif*



*Notes.* Pour lire le nuage de mots :

- Plus le mot est grand, plus il est cité fréquemment.
- Les nuances de couleur n'ont pas de signification ; elles sont uniquement utilisées pour améliorer la lisibilité.

*Comment définissent-ils l'albinisme ?*

Les personnes incluses ont fourni une explication claire de l'albinisme lorsqu'on leur a demandé de l'expliquer avec leurs propres mots (le *codebook* détaillé est disponible à l'Annexe 10). Cependant, tous les participant·e·s n'ont pas utilisé le même vocabulaire pour décrire l'albinisme. Certain·e·s ont utilisé le terme "maladie", tandis que d'autres, mal à l'aise avec ce mot, ont préféré des expressions alternatives telles que "handicap", "singularité", "condition" ou "affection". Au total, quatre PAA et six parents n'ont pas considéré l'albinisme comme une maladie. Interrogé·e·s sur la raison, ils ont expliqué que, pour eux, le terme générique "maladie" impliquait des maladies graves (e.g., cancer) ou des maladies virales (e.g., grippe).

*Que pensent-ils de la manière dont les PAA sont perçus par la population générale ?*

Concernant les perceptions des autres, les participant·e·s interrogé·e·s ont souligné le manque de sensibilisation du grand public au handicap visuel associé à l'albinisme. Beaucoup de gens ne réalisent pas que de nombreuses PAA ont d'importants problèmes visuels avec notamment une acuité visuelle réduite, une sensibilité à la lumière (photophobie) et une mauvaise perception de la profondeur. Ainsi, de nombreuses personnes ne se rendent pas compte des différentes formes de handicap que l'albinisme englobe. De plus, certain·e·s indiquent que la connaissance ou la compréhension limitée de l'albinisme par le grand public peut en partie s'expliquer par sa rareté.

Des croyances stéréotypées et des idées fausses entourant l'albinisme étaient également fréquentes. Beaucoup de personnes associent l'albinisme au règne animal (e.g., lapins albinos), ou à la mythologie et au folklore africain. D'autres préjugés incluent la croyance selon laquelle l'albinisme serait contagieux, ou que cela impliquerait nécessairement la cécité (ce qui est faux). Les stéréotypes négatifs et les idées fausses sont également renforcés par le fait que les personnages de fiction ayant un albinisme sont souvent dépeints dans les films et la littérature comme sournois et peu dignes de confiance.

Enfin, les parents en particulier ont signalé que les gens réduisent souvent l'albinisme à un stéréotype physique (e.g., blancheur, yeux rouges), ce qui ne permet pas de se rendre compte des complexités de l'affection. De plus, l'albinisme n'est souvent pas aussi visible en Europe, ce qui peut contribuer à un manque de sensibilisation et de compréhension de la condition. À cet égard, la compréhension de l'albinisme par le grand public semble souvent limitée et parfois imprégnée de préjugés et stéréotypes.

*"Quand je dis que je suis albinos, je dis, 'tu sais, c'est comme les lapins blancs' - 'Ah ouais, d'accord,' et là ça leur parle plus. Mais bon, de toute façon, c'est pas du tout associé à des problèmes de vue,*

*ça c'est sûr. En général, les gens sont un peu surpris : 'Ah bon ! Albinos ça veut dire que t'as des problèmes de vue ?' - en général, ils savent pas. Euh, mais je pense que, ouais, je l'associe aussi à tout ce qu'est liée à l'Afrique, peut-être, où y a des croyances là-bas sur l'albinisme qui sont assez uniques." (PAA1)*

### ***Difficultés et obstacles rencontrés par les PAA***

#### *Rapport aux autres*

Les PAA ont souvent rencontré d'importantes difficultés tout au long de leur vie, notamment dans leurs relations avec autrui (pour plus de détails, voir le *codebook* Annexe 10). L'un des principaux problèmes rapportés par les PAA et leurs parents concerne la stigmatisation et la discrimination, essentiellement pendant l'enfance et l'adolescence. Cela pouvait se manifester par une stigmatisation basée sur l'apparence, avec des moqueries, du rejet, voire, de l'exclusion. Très souvent, cette stigmatisation s'estompe avec le temps, disparaissant presque totalement à l'âge adulte.

Par ailleurs, le manque de compréhension de ce qu'implique l'albinisme est un problème courant auquel les PAA sont confrontées. Les parents ont notamment souligné le manque de sensibilisation au handicap visuel, tandis que les PAA ont davantage mis en avant le manque de sensibilisation concernant la photosensibilité. Au regard de ces difficultés, les PAA ont principalement signalé que ces expériences négatives pouvaient les amener à se retirer socialement, ou dans certains cas, les ont parfois amenés à dissimuler leur condition au reste du monde.

*"Je pense que le collègue a été très difficile pour elle. Au niveau de ses relations... elle a été rejetée par ses amis... et elle l'a très mal vécu. [...] à ce moment-là, elle espérait que mon mari serait muté dans une autre région car elle avait beaucoup de mal avec tout ça." (P6<sup>19</sup>)*

### *Transport et mobilité*

En plus d'un rapport aux autres complexes, les PAA ont également rencontré des difficultés au niveau du transport et de la mobilité. Le premier gros frein est que beaucoup de PAA n'ont pas une acuité visuelle suffisante pour conduire une voiture ou une moto. En effet, selon la loi, elles ne sont pas autorisées à obtenir un permis de conduire.

Des difficultés surviennent également lors de déplacements dans les espaces publics en tant que piéton. Les PAA, en particulier, ont signalé avoir du mal à lire les signalétiques et à trouver leur chemin, les amenant parfois à se perdre.

*"Je pense que quand on ne voit pas bien, on s'perd tout le temps : on ne sait pas où on est, on ne sait pas dans quelle rue on est, on rate l'arrêt de bus, on monte dans le mauvais train... Et en fait, des fois, elle [sa fille] m'appelait complètement paniquée, en disant, 'Je ne sais pas où je suis'" (P1)*

### *Difficultés dans les interactions avec les professionnels de santé*

Ce sont principalement les parents qui se sont exprimés sur les difficultés auxquelles eux et leurs enfants ont été confrontés dans leurs interactions avec les professionnels de santé. Le problème majoritairement rapporté dans le manque de soutien médical fourni aux parents et aux PAA. Cela englobait un manque d'informations concernant les aides et procédures possibles, ainsi qu'un manque d'explications sur l'albinisme et ses symptômes (e.g., basse vision).

---

<sup>19</sup> Les lettres indiquent le statut du participant (PAA = Personne Avec Albinisme ; P = Parent), et le nombre renvoie à l'identifiant de la dyade.

Par ailleurs, comme de nombreux professionnels n'étaient pas familiers avec l'albinisme, peu avaient vraiment conscience de son impact sur la vie quotidienne. Parfois, les participant·e·s avaient l'impression que les rôles de patient·e·s et d'expert·e·s étaient inversé·e·s : les PAA devant expliquer aux professionnels les implications de leur affection.

Les parents rencontraient aussi des problèmes lorsque les médecins communiquaient un diagnostic, soit en étant peu délicats, soit en donnant des informations erronées (e.g., prédisant à tort que leur enfant deviendrait aveugle).

*"En fait, c'est vrai que, à l'époque, les médecins ont dit à mes parents que je ne pourrais pas poursuivre mes études, ce qui s'est bien sûr révélé faux." (PAA9)*

#### *Difficultés avec le système éducatif*

Ici, la DV représentait la difficulté principale des PAA étudiantes. Les PAA, en particulier, ont signalé que certains enseignant·e·s étaient réticent·e·s à adapter leurs méthodes pour répondre aux besoins des élèves malvoyants, tandis que d'autres se souciaient peu de faire les ajustements nécessaires (ou n'y faisaient pas attention). De plus, plusieurs enseignant·e·s manquaient de connaissances sur la basse vision et/ou se sentaient incapables de fournir l'aide appropriée.

Lire le tableau noir s'est avérée être un autre grand challenge pour les PAA lorsqu'elles étaient plus jeunes, et cette difficulté n'a fait que s'accroître à l'université puisque la distance entre les étudiant·e·s et le tableau/écran était plus grande. Enfin, seuls les parents ont signalé que certaines écoles étaient réticentes à inscrire des élèves malvoyants : certain·e·s directeur·rice·s les refusaient en raison de l'impact potentiel de leur inscription sur les statistiques de l'école. Dans certains cas, les directeur·rice·s encourageaient même les parents à emmener leurs enfants malvoyants dans des écoles spécialisées.

*"Je repensais à une remarque qu'une enseignante avait faite quand elle [sa fille] était en maternelle. Elle est venue me voir à la fin de l'année, elle m'a dit, 'Vous savez Mme M., vous allez devoir déménager.' - 'Ah vraiment ?' - 'Ah oui, car elle va devoir aller dans une école spécialisée, vous ne pouvez pas rester dans une école normale.' Ça c'était assez brutal, vous voyez. Voilà, encore un truc qui m'est vraiment restée en travers de la gorge. C'est fou, quand même, c'est fou." (P1)*

### *Difficultés avec les institutions d'aides sociales*

Toutes interactions avec les institutions d'aides sociales (notamment les MDPH) sont apparues comme particulièrement compliquées par les familles de PAA, et ce, particulièrement pour les parents. Les procédures administratives étaient laborieuses et chronophages, rendant difficile l'assemblage des documents nécessaires. Aucun soutien n'était offert dans les démarches de demande d'allocations pour handicap, et il était difficile de joindre les MDPH. Ces problèmes, particulièrement frustrant pour les familles, pouvaient conduire les PAA et/ou les parents à se décourager, et à ne plus demander ces aides.

*"Je dirais qu'environ 10 à 12 heures pour monter le dossier, et vous pouvez ajouter quatre heures supplémentaires pour tenter de les contacter... et puis encore quatre autres heures pour rédiger des lettres." (PAA1)*

### *Aspirations et projets entravés*

Les parents, en particulier, ont souligné l'impact significatif que pouvait avoir l'albinisme sur les aspirations et les choix de vie de leur enfant (e.g., les professions militaires). De plus, les parents ont mentionné les défis rencontrés par les PAA pour se rendre dans des zones rurales, ce qui pouvait affecter leurs choix de logement et/ou de carrière.

*"Je voulais rejoindre l'armée, c'était vraiment mon objectif dans la vie, on pourrait dire. Je voulais vraiment, mais je ne peux pas. [...] Donc, je me sentais pas très bien, ouais... C'était une période un peu sombre pour moi." (PAA3)*

### *Difficultés dans la gestion des symptômes physiques*

Au niveau physique, les participant·e·s ont rapporté des problèmes de fatigue oculaire et de photosensibilité, pouvant entraîner fatigue et maux de tête, et ce particulièrement lorsque les PAA essayent de compenser leur DV (notamment, en bougeant la tête pour contrebalancer le nystagmus). De plus, la photosensibilité peut rendre certains endroits plus ou moins vivables selon l'heure de la journée.

*"En fait, c'est vrai que la lumière du jour peut être un peu compliquée pour moi. Et puis, en plus on n'a pas toujours de rideaux à la maison, donc c'est un peu embêtant. Il y a des moments de la journée où je ne me sens pas bien dans certaines pièces." (PAA8)*

### *Difficultés dans la gestion des symptômes physiques*

La dernière difficulté que nous présenterons ici est que certaines PAA ont rapporté qu'elles devaient constamment s'adapter pour s'intégrer à la société (ce thème est également apparu dans deux interviews de parents). Cette pression à paraître "normal" peut être source d'un fardeau où les individus s'adaptent continuellement sans parler de leurs réelles difficultés. De plus, des participant·e·s ont déclaré refuser certaines aides afin d'éviter de déroger à la norme, alors même que cela pourrait leur porter préjudice (e.g., ne pas demander à quelqu'un son chemin dans la rue). Cette adaptabilité constante peut également amener les autres à ne pas être conscients des difficultés auxquelles les PAA sont confrontées, conduisant parfois à de l'incompréhension et des maladresses de la part de l'entourage. Cela illustre un paradoxe central

dans le vécu des PAA qui peut être psychologiquement contraignant : le désir de paraître normal tout en ayant une "anomalie".

*"Est-ce que c'est toujours une bonne chose pour moi d'être constamment là, à m'adapter, et de ne pas parler des difficultés que j'ai ? Parce que j'avais l'habitude d'avoir un regard très positiviste, où je gardais toutes les choses difficiles pour moi et je n'en parlais pas. [...] Le vrai problème était comment je me voyais, je pense. Dans quelle mesure je me crois capable ? jusqu'à quel point je peux me dire : 'Tu peux tout faire !', mais en même temps, tu ne peux pas faire les choses comme tout le monde. Je pense que c'est vraiment ça... ouais." (PAA1)*

### ***Ressources et facilitateurs***

Pour faire face à tous ces obstacles, les PAA interviewées ont développé une grande variété de stratégies d'adaptation, que nous détaillerons ci-dessous (pour plus de détail, voir le *codebook* Annexe 10).

#### *Ressources personnelles : stratégies d'adaptation*

##### *Stratégies de mobilité*

Ces stratégies consistaient tout simplement à utiliser les transports en commun, et/ou des alternatives comme le vélo (électrique), et/ou à demander à se faire conduire en voiture par un membre de la famille ou un·e ami·e. En tant que piétons, les PAA pouvaient également demander de l'aide aux passant·e·s pour se repérer et/ou utilisaient des outils numériques (e.g., smartphones).

### *Stratégies liées aux symptômes physiques*

Ici, les stratégies visaient à répondre aux deux gros réseaux de symptôme de l'albinisme : d'une part, la protection contre la lumière du soleil (par exemple, lunettes de soleil, écrans solaires SPF 50+...); et d'autre part, les outils/techniques compensant la DV (par exemple, lunettes à forte correction, fonction de zoom de l'appareil photo du smartphone, monoculaires/binoculaires portables...).

### *Recherche de soutien social*

Les PAA demandaient souvent de l'aide aux autres pour lire, voir/reconnaitre quelque chose, ou apprendre à utiliser certains outils. Elles allaient également chercher du réconfort auprès de leurs ami·e·s lorsqu'elles se sentaient stigmatisées, et/ou expliquaient ce qu'est l'albinisme aux autres pour éviter les malentendus ou les commentaires désobligeants.

### *Recherche d'informations sur l'albinisme*

Les PAA, principalement, ont souligné l'importance de leurs recherches personnelles sur l'albinisme pour gérer efficacement leur situation. Elles ont pu acquérir de nombreuses connaissances grâce à des ressources en ligne ou par le biais d'associations d'albinisme. Certain·e·s participant·e·s ont même exprimé leur désir de comprendre les mécanismes de l'albinisme, notamment, à travers l'étude de la génétique.

### *Le besoin de s'adapter à tout prix*

Enfin, la nécessité de cultiver l'adaptabilité est souvent revenues dans le discours des PAA. Cet état d'esprit leur aurait effectivement permis de développer tout ce panel stratégies d'adaptation, et de faire fi des contraintes quotidiennes auxquels elles doivent faire face. Grâce

à cette attitude, les PAA expliquent avoir pu accomplir les activités les plus difficiles, tout en les protégeant d'une mauvaise QdV.

*"Cette adaptabilité forcée a un côté positif dans le sens où j'ai toujours su m'adapter et je sais comment m'adapter, et en fait c'est compliqué de savoir comment s'adapter à tout parce qu'on n'a pas de limites à l'adaptation, on accepte tout, on finit par être capable d'accepter et de dire : 'D'accord, je dois m'adapter ? Eh bien, je m'adapterai'." (PAA8)*

*Ressources externes : soutien issu des différentes sphères de la vie*

#### *Aménagements scolaires*

Les aménagements scolaires étaient essentiels pour les PAA afin de garantir un accès égal à l'éducation. Cela comprenait des adaptations en classe (e.g., s'asseoir au premier rang ou plus près, utiliser une loupe électronique, être autorisé à se déplacer), lors des examens (e.g., temps supplémentaire, salle séparée, passer l'examen sur un ordinateur), ou en Éducation Physique (e.g., équipement adapté ou dispense d'évaluation selon l'activité). Les parents et les PAA ont déclaré que, de manière générale, trouver un terrain d'entente avec les enseignants pour mettre en place des ajustements qui conviennent à tout le monde rendait la vie scolaire et l'apprentissage bien plus facile.

*"En gros, plusieurs élèves en ont bénéficié [PIU], et on n'avait pas forcément tous les mêmes besoins. Je sais que j'aime l'Arial 16 - par exemple - et d'autres préféraient 18 ou 24 ou Comic Sans MS - enfin - chacun son adaptation. Et c'est vrai que c'était assez... que c'était plutôt bien d'avoir ça." (PAA9)*

### *Soutien des institutions médicales et sociales*

Les centres médicaux spécialisés et les institutions d'aides sociales sont deux des principales ressources dont les PAA et leurs familles ont bénéficié. Tout d'abord, les interventions chirurgicales ophtalmologiques qui corrigent le nystagmus ou le strabisme ont été saluées et ont permis de réduire la DV. De même, les tests génétiques ont aidé les parents à savoir s'ils étaient susceptibles d'avoir un enfant porteur d'albinisme, ou pouvaient aider les PAA à en apprendre davantage sur leur propre condition (comme le type d'albinisme).

Les parents ont également rapporté que d'avoir des experts médicaux qualifiés peu de temps après la naissance d'un enfant avec albinisme permettait un diagnostic rapide et une orientation immédiate vers les centres et professionnels de santé appropriés.

Les organisations qui soutiennent les PAA et leurs familles tout au long de l'enfance et de l'adolescence se sont également révélées bénéfiques. Celles adoptant une approche transdisciplinaire pouvaient aider les PAA à poursuivre une scolarité régulière, offrir du soutien et des conseils aux parents, proposer un soutien psychologique, et contribuer à sensibiliser l'entourage des PAA à leur situation.

Les institutions apportaient également une aide non-négligeable en prêtant, en donnant, ou en finançant du matériel éducatif et professionnel ; ou alors, en octroyant des allocations.

*"C'est vrai qu'on a eu à chaque fois le soutien du SAAAS, ce qui lui [sa fille] a permis d'avoir une éducation normale, et il y avait des gens, des facilitateurs qui venaient pour l'aider et expliquer ce qu'était le handicap visuel à l'école. Parce que c'est vrai que c'est un trouble qui n'est pas bien connu, et que les enseignants ne connaissent pas vraiment. C'est d'ailleurs pour ça que ces centres pour les troubles visuels sont vraiment bien faits." (P6)*

### *Soutien de la part des associations de patients*

Les parents, en particulier, ont expliqué que les associations les ont beaucoup aidés dans leur parcours, en donnant notamment conseils et guidance (e.g., apporter des connaissances sur l'albinisme, offrir des espaces sécurisés pour le partage d'expériences...).

*"On a eu beaucoup de questions. La chance qu'on a eue, c'est qu'on a eu des réponses. Grâce aux membres de l'association à l'époque. Et puis, quand on en avait besoin, on pouvait toujours contacter 2-3 points de contact qu'on avait - en fait - avec ces familles [antennes Genespoir]. Ils nous donnaient des réponses. Ils nous rassuraient beaucoup." (P2)*

### *Soutien de la part des ami·e·s*

Les PAA, en particulier, ont souligné le rôle essentiel qu'ont joué leurs ami·e·s et leurs camarades de classe lorsqu'ils ou elles leur apportaient spontanément du soutien à l'école (e.g., en partageant leurs notes, en les aidant pour lire le tableau), ou venaient les reconforter lorsqu'elles se sentaient rejetées ou stigmatisées.

*"J'ai eu l'aide de mes amis : soit on travaillait ensemble sur les schémas, soit ils m'envoyaient les leurs et je travaillais de mon côté - des trucs comme ça. Et ouais, j'ai eu beaucoup de chance d'avoir toujours pu m'entourer d'amis compréhensifs." (PAA9)*

### ***Fonctionnement dyadique (parent-enfant)***

Dans cette section, nous allons revenir en détail sur les thèmes clés qui sont apparus lorsque nous avons demandé aux participant·e·s de décrire leur relation avec leur parent ou leur enfant (pour plus de détail, voir le *codebook* Annexe 10).

### *Soutien parental prépondérant*

Tout d'abord, les parents ont souligné l'importance de leur rôle dans l'aide et le soutien qu'ils apportent à leur enfant atteint d'albinisme, notamment en s'impliquant activement dans leur vie scolaire. Ils échangeaient avec l'équipe éducative pour expliquer les difficultés particulières de leur enfant et pour déterminer les meilleures adaptations possibles. Les parents ont également souligné qu'il est essentiel pour eux que leur enfant suive une scolarité « normale » (et pas dans une école spécialisée).

Par ailleurs, les parents ont également été profondément impliqués dans le suivi médical. En général, les mères étaient les plus impliquées, s'occupant principalement de planifier les rendez-vous et d'y accompagner leur enfant. Les parents ont également rapporté qu'ils aidaient leur enfant à se déplacer et à effectuer les démarches administratives. Ils ont également souligné l'importance du soutien émotionnel et psychologique qu'ils offraient à leur enfant quand il n'allait pas bien.

*"Quand j'étais petit, c'était ma mère qui m'accompagnait. Ouais, je ne me souviens pas que mon père le faisait. Donc c'était ma mère qui m'emmenait chez l'ophtalmo." (PAA8)*

### *Préoccupations parentales*

Une des préoccupations principales des parents était la sécurité de leur enfant (e.g., peur accrue de les savoir se promener seuls en ville). Ils étaient également inquiets pour l'avenir académique et professionnel de leur enfant, ainsi que pour le risque de rejet ou de discrimination de la part de leurs pairs.

Deux points saillants méritent d'ailleurs être mis en avant : tout d'abord, certains parents ont exprimé avoir du mal à s'accorder aux difficultés de leur enfant, à se mettre à leur place

pour mieux comprendre leurs difficultés. Deuxièmement, quelques PAA ont expliqué qu'il était difficile pour elles de parler ouvertement de leurs difficultés à leurs parents.

*"Mais par exemple, ce dont je me souviens le plus de l'école primaire, c'est quand j'ai eu une période - en fait - où je n'osais pas leur parler des problèmes à l'école et, finalement, je l'ai fait. Et en fait, dès que je l'ai fait, j'ai craqué : j'avais trop sur les épaules... c'était dur." (PAA2)*

### *Désaccords et conflits parent-enfant*

Les désaccords et les conflits sont une facette commune de toute relation parent-enfant, mais lorsqu'il y a albinisme, des enjeux supplémentaires apparaissent : par exemple, des conflits en lien avec l'impossibilité pour l'enfant de pratiquer certaines activités malgré un vif intérêt (e.g., conduire une moto).

Alors que trois parents ont signalé peu de conflits, des relations fluctuantes qui se sont stabilisées à la fin de l'adolescence ont été décrites par une dyade mère-fils. Par ailleurs, deux dyades mère-fille ont rapporté vivre d'importantes tensions, et les filles exprimaient devoir limiter leurs contacts avec leurs mères pour y faire face.

*"La relation a été tendue par moments. Mais... elle est très fluctuante en fait. Je sens que quand on est juste tous les deux, ça se passe très bien, mais s'il y en a plus... par exemple, si toute la famille est réunie, j'ai l'impression que c'est beaucoup plus tendu que d'habitude." (PAA7)*

### *Choc à l'annonce du diagnostic*

Les parents ont rapporté que la découverte de l'albinisme a été vécu comme un véritable bouleversement. Souvent dépassés par les doutes et les questions, certains parents ont pu

également se sentir coupables d'avoir transmis le variant génétique à leur enfant. Un parent en particulier a eu du mal à accepter le handicap de son enfant.

La seule exception concerne le PAA dont le diagnostic a été posé bien plus tard. Dans ce cas, la mère s'est sentie soulagée en apprenant la nouvelle car cela mis fin à toutes les incertitudes sur le handicap de son enfant.

*"On rentre chez nous, puis je le dis à mon mari qui se lève en disant, 'Oh mon Dieu, qu'est-ce que c'est que ça ? Panique à bord, 'Qu'est-ce que j'ai fait ?'. C'était sa réaction, en tant que père qui a fait un enfant qui est... bon, vous voyez. Et à ce moment-là, il a dû taper 'albinisme' sur internet et lire des choses terrifiantes, donc, bon... on a fait de notre mieux." (P1)*

### *Parents prolixes, enfants réservés*

Il était particulièrement difficile pour les PAA de décrire leur relation avec leur parent, tandis que ces derniers étaient plus loquaces et généreux en termes de description. Ils utilisaient des mots comme "complicité", "confiance", "amour", voire "explosif" pour décrire leur relation.

De même, les parents dépaginaient volontiers les traits les plus marquants de la personnalité de leur enfant. Parmi l'ensemble des mots utilisés, deux tendances thématiques semblaient émerger : d'une part, des traits suggérant que l'enfant était organisé, responsable et consciencieux (par exemple, "mature", "consciencieux", "perfectionniste", "exigeant" et "travailleur acharné"), et d'autre part, des expressions faisant référence à la sociabilité et à l'affirmation de soi (par exemple, "fort caractère", "dynamique", "*leader*" et "extraverti").

De plus, les points de vue des parents sur l'apparence de leur enfant pouvaient être très variés. Certains parents étaient soulagés que l'apparence de leur enfant ne corresponde pas aux caractéristiques (stéréo)typique de l'albinisme. En revanche, d'autres parents valorisaient les traits distinctifs de leur enfant et considéraient les cheveux et les yeux clairs comme des critères beauté.

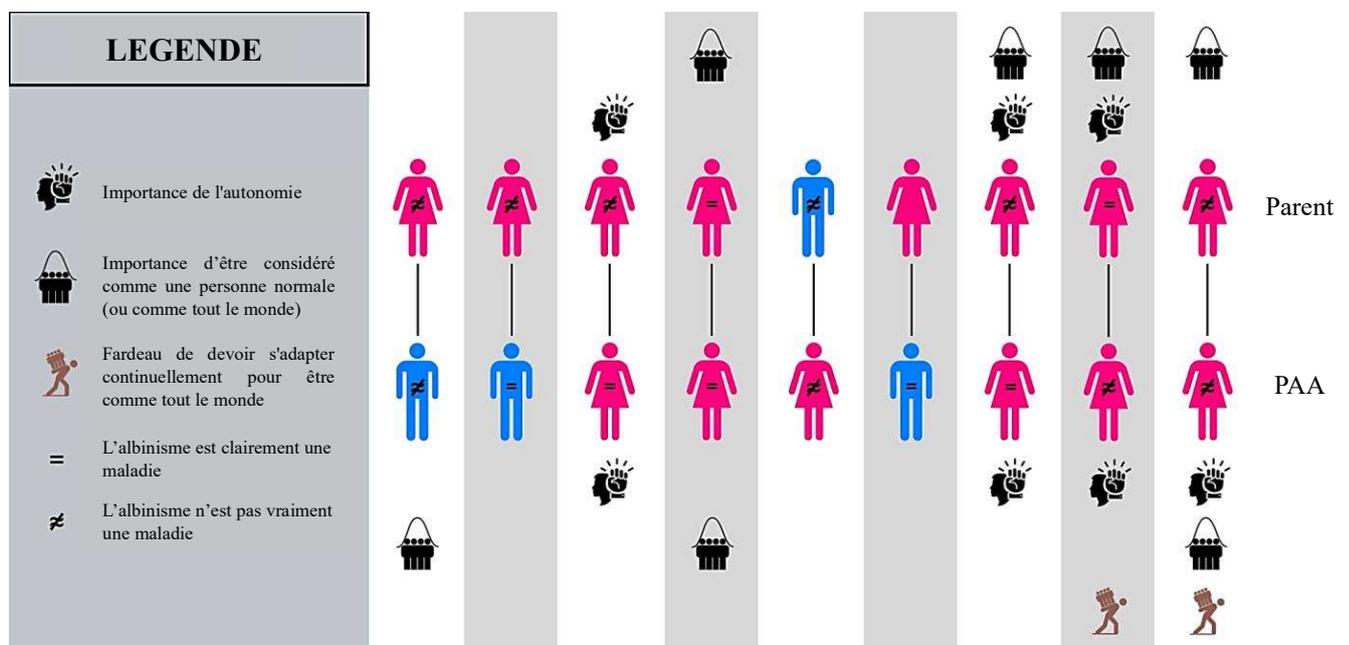
" Il a de la chance d'être plutôt... châtain clair; il a des yeux bleus, et il a la peau claire mais pas au point que les gens se posent des questions, donc en fait, j'ai jamais vraiment vu de regards interrogateurs envers lui." (P3)

*Deux leitmotifs centraux mais coûteux : l'autonomie et la normalité*

Enfin, l'un des aspects les plus intéressants relevés dans les entretiens de certains parents était la présence de deux *leitmotifs* clés dans leur façon d'élever leurs enfants, à savoir "l'importance de l'autonomie" et "l'importance d'être perçu comme une personne normale". Nous avons également noté que, dans ces dyades, les enfants avaient tendance à adopter et intégrer ces mantras dans leur propre fonctionnement (cf. Figure 12).

**Figure 14**

*Fonctionnement dyadique via la transmission de leitmotifs parentaux et des perceptions sur l'albinisme*



Ce qui, ici, a piqué notre attention, c'est que parmi les quatre PAA qui ont souligné de l'importance l'autonomie, trois ont mentionné à quel point il était pesant d'avoir toujours à s'adapter pour faire les choses "comme les autres" (comme détaillé dans la section "principales difficultés et obstacles"). Voilà donc une source d'épuisement qui peut avoir un impact sur la QdV globale de ces individus. Dans la section 'Discussion', nous explorerons les facteurs pouvant expliquer l'émergence d'un tel fardeau et ce qui pourrait potentiellement en limiter l'impact.

*"Mes parents ont veillé à ce que je devienne assez rapidement indépendant. Du coup, y a certaines routines que peut-être tout le monde n'a pas, mais ça rend ma vie... un peu normale, vous voyez."*  
(PAA9)

Pour conclure cette section des résultats, nous présentons un récapitulatif des thèmes explorés lors des entretiens. Le Tableau 10 regroupe tous les thèmes abordés dans notre étude et les classe verticalement en fonction de leur fréquence (une position plus élevée indiquant plus de mentions). Horizontalement, les thèmes sont classés en fonction de leur degré de concordance (c'est-à-dire que les thèmes aussi bien partagés par les PAA que par leur parent, seront au centre ; alors que les thèmes exclusivement rapportés par les PAA sont positionnés plus à gauche). Les implications et les interprétations tirées de ce tableau seront détaillées dans la section de 'discussion'.

PAA	PAA > Parent	PAA = Parent	PAA < Parent	Parent
0%				
20%				
40%				
60%				
80%				
100%				
80%				
80%				
0%				

<p>Stigmatisation/discrimination pendant l'enfance et l'adolescence (17)</p> <p>Stratégies pour se déplacer (16)</p> <p>Protections contre le soleil (14)</p> <p>Impossibilité de conduire une voiture (ou une moto) (13)</p> <p>Outils et techniques pour améliorer la vision au quotidien (12)</p> <p>Aménagements pour mieux voir le tableau (11)</p>	<p>Difficultés liées à l'attitude des enseignant-e-s (9)</p> <p>Documents et papiers adaptés (9)</p> <p>Manque de soutien médical pour les parents et les PAA (9)</p>	<p>Professionnels de santé peu informés sur l'albinisme (7)</p> <p>Parents soutenus par les associations (7)</p> <p>Maladresses à l'annonce du diagnostic (6)</p> <p>Les gens ne réalisant pas se qu'implique l'albinisme (6)</p>	<p>Fatigue oculaire (5)</p> <p>Jeux de raquette difficiles/évités (5)</p> <p>Soutien académique apporté par des organismes externes (5)</p> <p>Tests génétiques (5)</p> <p>Equipements fournis via des dons ou financements (5)</p> <p>Ami-e-s empathiques face aux difficultés liées à l'albinisme (5)</p> <p>Associations accompagnant les PAA et leur famille tout au long de l'enfance/adolescence (5)</p>	<p>Diagnostic complexe (3)</p> <p>Difficultés dans certaines activités d'EPS (3)</p> <p>Incohérences dans les procédures de reconnaissance des droits liés au handicap (3)</p> <p>Compensations par le développement d'autres capacités (3)</p> <p>Aménagements en EPS (3)</p> <p>Rôle crucial des orthoptistes (3)</p> <p>Association valorisant le rôle/l'implication des jeunes PAA (3)</p> <p>PAA refusant les aides et aménagements (3)</p> <p>Réticence de certaines écoles à accepter une PAA (3)</p> <p>Mise en place précoce des aménagements scolaires (3)</p> <p>Professionnels fournissant de l'aide pour les démarches administratives (3)</p> <p>Allocation Adulte Handicapé (AAH) (3)</p> <p>Avantages liés à la carte d'invalidité (3)</p>
<p>Recherche de soutien social (7)</p> <p>Aide des ami-e-s/camarades de classe pour les devoirs (6)</p> <p>Faire face au regard des autres et à la stigmatisation (6)</p>	<p>Difficultés en tant que piéton (9)</p> <p>Aménagements pour les examens (8)</p> <p>Ordinateur portable tôt dans la scolarité (8)</p> <p>Associations offrant des espaces sûrs pour partager expériences et connaissances (7)</p> <p>Interventions chirurgicales ophtalmologiques (7)</p> <p>Difficultés à lire le tableau (7)</p> <p>Nécessité de cultiver l'adaptabilité (7)</p> <p>Enseignant-e-s bienveillant-e-s et attentif-ve-s (7)</p>	<p>S'adapter pour paraître normal ou s'intégrer à tout prix (5)</p> <p>Frustration liée au manque d'autonomie pour se déplacer (5)</p> <p>Jeux de balle difficiles/évités (5)</p> <p>Attitude discutable de certains professionnels de santé (4)</p> <p>Difficultés liées au handicap qui augmentent progressivement pendant la scolarité (4)</p> <p>Abandon des aspirations professionnelles (4)</p> <p>Difficultés liées à la vie professionnelle (4)</p> <p>Arrangements à l'amiable avec les enseignant-e-s (4)</p>	<p>Évitement social (5)</p> <p>Ami-e-s empâtés (5)</p> <p>Attitude discutable de certains professionnels de santé (4)</p> <p>Difficultés liées au handicap qui augmentent progressivement pendant la scolarité (4)</p> <p>Abandon des aspirations professionnelles (4)</p> <p>Difficultés liées à la vie professionnelle (4)</p> <p>Arrangements à l'amiable avec les enseignant-e-s (4)</p>	<p>Professionnels compétents et experts dès la naissance (5)</p> <p>Professionnels accompagnant les PAA et leur famille tout au long de l'enfance/adolescence (5)</p> <p>Trouver/reconnaitre/identifier des personnes malgré la DV (4)</p> <p>Procédures administratives complexes et fastidieuses (4)</p> <p>Photosensibilité/photophobie (4)</p>
<p>L'albinisme soulève des questions vis-à-vis de l'apparence (4)</p> <p>Tâches qui demandent de la minutie (4)</p> <p>Recherche/besoin de connaissances sur l'albinisme (4)</p> <p>Aménagements professionnels (4)</p> <p>Lenteur (3)</p> <p>Difficultés accrues dans les régions mal desservies (3)</p> <p>Associations diffusant des informations sur l'albinisme (3)</p>	<p>Difficultés en tant que piéton (9)</p> <p>Aménagements pour les examens (8)</p> <p>Ordinateur portable tôt dans la scolarité (8)</p> <p>Associations offrant des espaces sûrs pour partager expériences et connaissances (7)</p> <p>Interventions chirurgicales ophtalmologiques (7)</p> <p>Difficultés à lire le tableau (7)</p> <p>Nécessité de cultiver l'adaptabilité (7)</p> <p>Enseignant-e-s bienveillant-e-s et attentif-ve-s (7)</p>	<p>S'adapter pour paraître normal ou s'intégrer à tout prix (5)</p> <p>Frustration liée au manque d'autonomie pour se déplacer (5)</p> <p>Jeux de balle difficiles/évités (5)</p> <p>Attitude discutable de certains professionnels de santé (4)</p> <p>Difficultés liées au handicap qui augmentent progressivement pendant la scolarité (4)</p> <p>Abandon des aspirations professionnelles (4)</p> <p>Difficultés liées à la vie professionnelle (4)</p> <p>Arrangements à l'amiable avec les enseignant-e-s (4)</p>	<p>Évitement social (5)</p> <p>Ami-e-s empâtés (5)</p> <p>Attitude discutable de certains professionnels de santé (4)</p> <p>Difficultés liées au handicap qui augmentent progressivement pendant la scolarité (4)</p> <p>Abandon des aspirations professionnelles (4)</p> <p>Difficultés liées à la vie professionnelle (4)</p> <p>Arrangements à l'amiable avec les enseignant-e-s (4)</p>	<p>Professionnels compétents et experts dès la naissance (5)</p> <p>Professionnels accompagnant les PAA et leur famille tout au long de l'enfance/adolescence (5)</p> <p>Trouver/reconnaitre/identifier des personnes malgré la DV (4)</p> <p>Procédures administratives complexes et fastidieuses (4)</p> <p>Photosensibilité/photophobie (4)</p>

## Tableau 10

### *Diagramme du processus d'inclusion des dyades partenaire de vie pour le protocole qualitatif*

*Notes.* La couleur de chaque thème est associée à une thématique principale : les difficultés et les obstacles sont en rouge ; les stratégies d'adaptation sont en bleu ; les sources de soutien externe sont en vert.

La position verticale d'un thème indique sa fréquence parmi les personnes interrogées : plus le thème est haut, plus il a été évoqué fréquemment. Le nombre entre parenthèses indique le nombre de participants ayant fait référence à ce thème.

Sous les étiquettes de la première ligne, une échelle est présentée, représentant le niveau de concordance parent-enfant sur chaque thème. Cette échelle est en pourcentage, 100 % signifiant qu'un thème a été cité un nombre égal de fois par les personnes atteintes d'albinisme et les parents, et 0 % qu'il a été cité exclusivement par les PAA (à gauche) ou les parents (à droite). En substance, plus un thème est proche du centre du tableau, plus il représente un point de vue partagé entre les PAA et les parents. En revanche, les thèmes situés aux extrémités sont plus spécifiques soit aux PAA soit aux parents.

## Discussion

Les neuf dyades parent-enfant que nous avons interviewées nous ont permis d'identifier plusieurs barrières et difficultés auxquelles les PAA sont confrontées, ainsi que les ressources disponibles pour surmonter ces obstacles. Nous avons ensuite recueilli leurs propres perceptions de l'albinisme ainsi que les représentations sociétales qu'ils en ont. Enfin, nous avons décrit et analysé les dynamiques dyadiques des relations parent-enfant dans le contexte de l'adaptation au handicap.

Tout d'abord, les thèmes que nous avons obtenus sont cohérents avec les conclusions de la revue systématique de la littérature que nous avons menée sur les implications psychosociales des maladies génétiques rares de la peau, (dont l'albinisme) (Fournier et al., 2023). Nous avons trouvé des thèmes liés à la stigmatisation et à la discrimination pendant l'enfance et l'adolescence, à l'importance du soutien social, aux préoccupations concernant l'hérédité de l'affection, aux contraintes quotidiennes (e.g., la mobilité, les soins de la peau), aux difficultés avec certains prestataires de soins de santé, aux fausses croyances et aux stéréotypes dans la société, ainsi qu'à un large éventail de stratégies d'adaptation. Comme mentionné précédemment, le Tableau 10 classe verticalement les thèmes du plus au moins fréquent et, horizontalement, indique s'il est principalement abordé par les PAAs ou par leurs parents.

Pour commencer, le thème du soutien par les pairs a surtout été mentionné par les PAA, tout comme les difficultés dans leurs rapports aux autres. Ce résultat n'est pas surprenant, étant donné que les parents ont une visibilité limitée sur la vie sociale de leurs enfants, ce qui réduit leur capacité à voir les éléments contribuant à ce contenu thématique. Ce résultat est conforme à plusieurs recherches qui ont démontré l'importance des relations sociales entre amis et pairs dans l'ajustement au handicap et le bien-être des personnes concernées (Chwalisz & Vaux, 2000 ; Mira et al., 2023 ; Tough et al., 2017).

Deuxièmement, les parents de notre échantillon étaient plus enclins à rapporter les difficultés rencontrées dans leurs interactions avec les professionnels de la santé, les établissements scolaires ou encore les institutions d'aide sociale (MDPH). Pour illustrer ce dernier point, il est à noter que seuls les parents ont mentionné que certaines écoles étaient réticentes à accueillir des élèves porteurs d'un handicap. De même, de nombreuses études portant sur le vécu des parents d'enfants ayant une maladie rare mettent en évidence ces obstacles structurels ([Anderson et al., 2007](#) ; [Belzer et al., 2022](#) ; [Pelentsov et al., 2015](#)). L'une des principales raisons pour lesquelles les enfants n'ont jamais mentionné cet obstacle pourrait provenir d'une intention protectrice de leurs parents. En effet, les parents peuvent choisir de ne pas parler de telles situations à leurs enfants afin de les protéger de ce type d'attitudes négatives.

Concernant les ressources et les facilitateurs, les parents interrogés étaient plus enclins à parler du soutien qu'ils avaient reçu des professionnels de la santé et des centres spécialisés, mais aussi à souligner la réassurance et les conseils fournis par les associations de patients pendant les premiers mois d'incertitude qui ont suivi le diagnostic. En effet, les parents sont les premiers à être confrontés aux lacunes des professionnels de santé et de l'éducation, tandis que les jeunes PAA ont généralement peu, voire, pas de souvenirs de cette période. Ainsi, les parents sont plus susceptibles d'exprimer leur satisfaction pendant les entretiens lorsqu'ils reçoivent un soutien particulièrement fort de la part des professionnels de la santé.

Enfin, seuls les parents ont mentionné que, parfois, leur enfant refusait catégoriquement d'utiliser certaines aides (e.g., télé-agrandisseur en classe). Les parents, très attentifs à veiller à ce que leur enfant dispose d'un soutien suffisant, sont généralement plus sensibles aux aménagements que leurs enfants refusent d'utiliser. La raison du refus semble être que l'aménagement proposé était soit trop encombrant, soit trop visible, ce qui pourrait entraîner une stigmatisation potentielle de leurs pairs. D'autres chercheurs ont déjà suggéré cette

interprétation dans des études impliquant de jeunes personnes en situation de handicap (Rule et al., 2011 ; Wood & Orpinas, 2021).

Bien que de nombreuses études qualitatives aient exploré le vécu spécifique des parents d'enfant ayant un handicap (Gómez-Zúñiga et al., 2019 ; Lupon et al., 2018 ; Sterman et al., 2016 ; Teasdale et al., 2021), peu ont tenté de proposer une approche qualitative dyadique pour comprendre les enjeux associés dans le domaine de la psychologie. Cependant, parmi le peu d'études suivant cette approche, certaines ont effectivement remarqué que les entretiens avec les parents et les enfants mettent souvent en évidence des points de *focus* différents dans leurs discours (Howells et al., 2017 ; Price et al., 2021).

Notons également que, la multitude de stratégies d'adaptation développées par les PAA reflète directement le fait qu'elles doivent constamment s'adapter aux normes sociétales afin d'être perçues comme "normales". Certaines ressentent un besoin si important de se conformer qu'elles vont faire énormément d'efforts pour dissimuler leur handicap, et donc potentiellement s'épuiser. Une autre étude récente a obtenu des résultats similaires chez les patients atteints de déficiences visuelles (Partow et al., 2021).

Ce fardeau quotidien vécu par les PAAs a récemment été conceptualisé et peut être mesuré à l'aide d'une échelle validée (Morice-Picard et al., 2018). Le concept de "fardeau" est apparu dans la littérature scientifique au début des années 1980 comme moyen d'évaluer la pression perçue sur les aidant·e·s qui apportent leur soutien à leurs parents âgés atteints de démence ou de maladies neurodégénératives (Zarit et al., 1980). Le terme a ensuite été adopté par l'OMS dans les années 1990, dans le cadre d'études à grande échelle menées dans plusieurs pays pour estimer le "fardeau mondial de la maladie". Désormais étroitement lié au concept de QdV, le "fardeau" a été largement exploré et étendu pour qu'il puisse être appliqué aux

personnes affectées par des conditions spécifiques, telles que les affections cutanées (Chren & Weinstock, 2004) dont l'hémangiome infantile (Boccaro et al., 2015), l'ichtyose héréditaire (Dufresne et al., 2013), la dermatite atopique (Taïeb et al., 2015), et le vitiligo (Salzes et al., 2016).

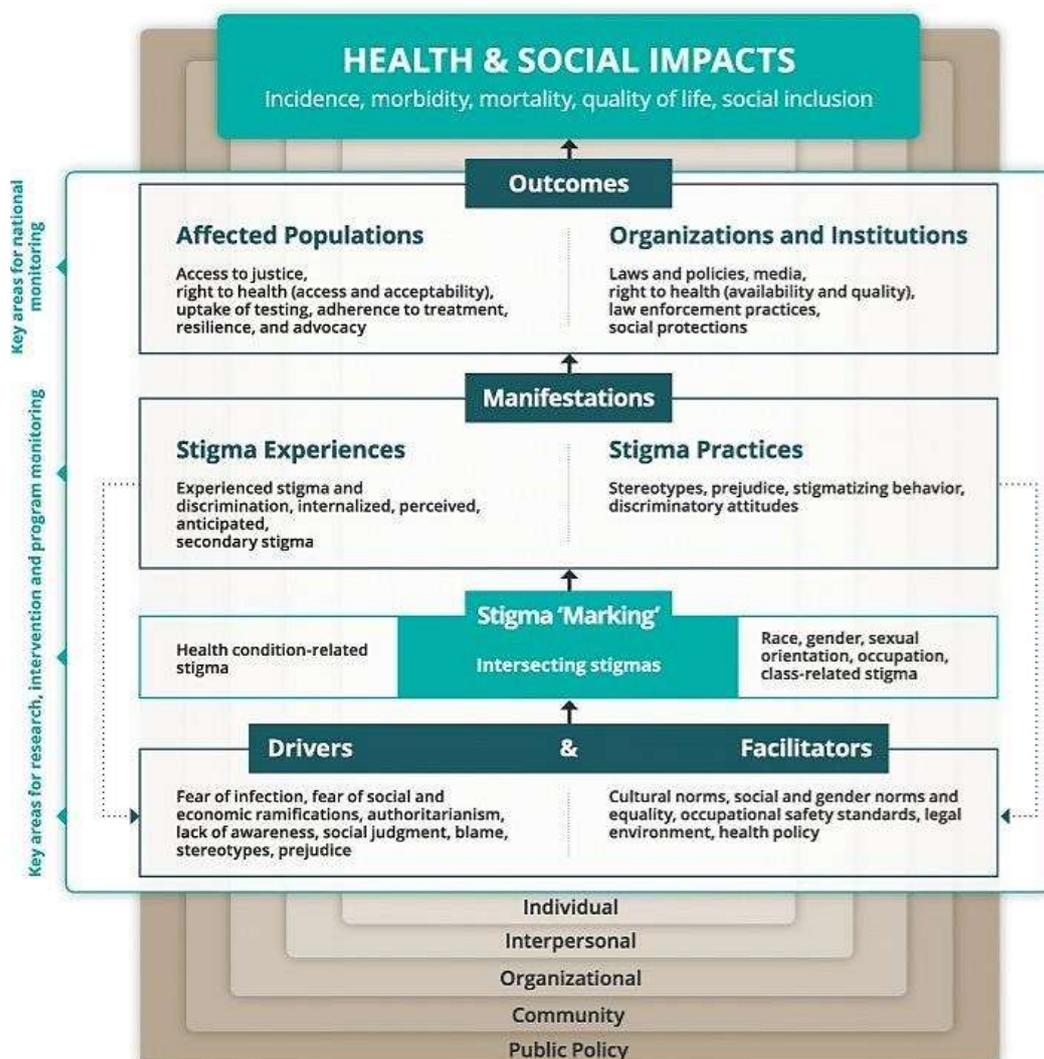
Une autre découverte notable de notre étude est l'expérience de situations stigmatisantes et discriminatoires pendant l'enfance et surtout l'adolescence. Comme mentionné précédemment, la stigmatisation regroupe différentes formes de discriminations qui, en définitive, empêchent des personnes ou des groupes de bénéficier d'une pleine acceptation sociale, limitant ainsi leurs chances et creusant les inégalités (Goffman, 2009 ; Link & Phelan, 2001). De nombreuses études ont mis en évidence ce phénomène (et ses diverses formes, telles que l'auto-stigmatisation) dans de nombreuses maladies chroniques, qu'elles soient visibles, comme l'obésité (Barlösius & Philipps, 2015 ; Puhl & Heuer, 2010) ou les maladies de la peau (Dimitrov & Szepietowski, 2017 ; Wanitphakdeedecha et al., 2021) ; ou invisibles, comme le VIH (Mahajan et al., 2008). De plus, nombre d'études ont montré que l'adolescence est une période de vulnérabilité où l'on est très sensible aux comportements stigmatisants (Pinto-Foltz & Logsdon, 2008 ; Puhl & Latner, 2007). En cela, l'adolescence est une période pivot où les pairs jouent un rôle prédominant dans le développement social de l'individu, influençant largement la perception de soi et la construction de l'identité (Claes, 2018, 1983).

La stigmatisation liée à la santé est un problème bien documenté et une puissante barrière aux comportements de recherche de soins (Scott et al., 2015), d'engagement dans les soins (Corrigan, 2004), et d'observance d'un traitement (Mahajan et al., 2008), et ce, à travers de multiples problématiques de santé (Dilorio et al., 2003 ; Link & Hatzenbuehler, 2016). Étant donné que de nombreux handicaps et maladies chroniques sont concernés par ces problématiques interpersonnelles, un groupe de chercheur·euse·s a proposé un cadre théorique

de la stigmatisation et de la discrimination appliquée aux conditions de santé, basées sur un corpus d'études portant sur la lèpre, l'épilepsie, les troubles mentaux, le cancer, le VIH, l'obésité et le surpoids (Stangl et al., 2019). Ce modèle multiniveau tente de synthétiser les processus généraux de la stigmatisation de manière à pouvoir être appliqué à diverses problématiques de santé. En intégrant des facteurs contextuels, personnels et expérientiels, ce cadre de référence semble prometteur pour les recherches futures sur l'albinisme et, plus largement, les maladies rares (cf. Figure 15).

**Figure 15**

*Modèle de la stigmatisation et de la discrimination en santé selon Stangl et al. (2019)*



La stigmatisation s'accompagne d'un certain nombre de préjugés et de croyances abusives sur l'albinisme. Plusieurs participant·e·s font référence à une imagerie imprégnée de mysticisme, faisant écho à la situation des PAA en Afrique. Là-bas, la place de l'albinisme est toute autre : déjà beaucoup plus visible en raison de la couleur de peau dominante sur le continent, de nombreuses superstitions cernent cette affection et entravent le vécu des PAA (e.g., des superstitions concernant la chance ou la malchance, des mythes sur la nature inhumaine des PAA et de leur âme, etc.) ([Anshelevich et al., 2021](#) ; [Kromberg, 2018](#)).

Un chapitre rédigé par Kromberg et ses collègues (2018) a clairement mis en lumière ces idées reçues. Cependant, elle a fourni des nuances importantes sur la manière dont ces croyances sont réparties à travers le continent, notamment en ce qui concerne les groupes ethniques présents dans des régions spécifiques. L'autrice rapporte que les attitudes semblent plus positives dans les zones urbaines comparé aux zones rurales, où les mythes sont plus répandus, les superstitions restent fortes et les guérisseur·euse·s traditionnel·le·s continuent d'avoir une influence. L'autrice tente également d'interpréter ces mythes et superstitions comme une réponse inadaptée à la gestion des PSH au sein des communautés et de la société dans son ensemble. Le principal problème ici est que ces mythes participent à déshumaniser les PAA, qui sont donc visés par une discrimination extrême, y compris des crimes rituels. Au cours des quinze dernières années, plus de 700 attaques, dont 241 meurtres, ont été signalées, principalement en Afrique, bien que ces estimations soient probablement sous-évaluées ([Under The Same Sun, s.d.](#)). En France, peu de fausses croyances ont été signalées (e.g., la contagiosité, la nyctalopie, ou la cécité), mais elles restent finalement anecdotiques et semblent être en déclin.

Dans les pays occidentaux, les chercheur·euse·s se sont principalement concentré·e·s sur la DV dans leurs études sur l'albinisme ([Kutzbach et al., 2009](#) ; [Morice-Picard et al., 2018](#)). De plus, les problèmes de mobilité identifiés lors de nos entretiens sont également largement

reconnus dans le champ des déficiences visuelles telles que le glaucome (Aspinall et al., 2008 ; Ramulu, 2009), la dégénérescence maculaire liée à l'âge (Mitchell & Bradley, 2006 ; Xu et al., 2018), et la rétinopathie diabétique (Coyne et al., 2004 ; Lamoureux et al., 2004). Les difficultés à s'orienter dans l'espace et le fait de se perdre dans des environnements inconnus peuvent effectivement entraîner un stress récurrent et une anxiété qui entrave la vie sociale (Marston & Golledge, 2003 ; Walker & Lindsay, 2006). Cependant, l'utilisation de dispositifs électroniques/numériques a un impact extrêmement positif sur la mobilité des personnes ayant une DV, avec notamment un sentiment de sécurité et de confort, une réduction du stress rendant les déplacements plus agréables, leur permettant ainsi de se sentir plus libre de voyager (Roentgen et al., 2009). Par conséquent, dans les contraintes de la vie quotidienne, l'albinisme est comparable à bon nombre de troubles ophtalmologiques.

Pour revenir sur la notion d'adaptabilité, si l'on considère l'ensemble des stratégies mises en œuvre par les PSH pour faire face aux difficultés auxquelles elles sont confrontées, un concept en particulier émerge : celui de la résilience. Tel que conceptualisé en psychologie de la santé, la résilience est un construit complexe et multidimensionnel qui renvoie à la capacité d'un individu à faire face et à s'adapter efficacement aux circonstances stressantes ou difficiles (Bonanno, 2004 ; Masten & Reed, 2002 ; Yates et al., 2015). Des recherches récentes suggèrent que la résilience est un facteur protecteur particulièrement pertinent pour les personnes en situation de handicap physique (Battalio et al., 2016 ; Edwards et al., 2017 ; Sarre et al., 2013 ; Terrill et al., 2016), ainsi que pour les parents des personnes directement concernées (Heiman, 2002 ; Peer & Hillman, 2014). La résilience semble être influencée par divers facteurs : d'une part, les ressources internes ou personnelles, notamment les compétences acquises (e.g., la pleine conscience et l'acceptation) et les traits de personnalité (e.g., l'optimisme) ; et d'autre part, les ressources externes comprenant les facteurs environnementaux (e.g., le soutien social)

et culturels (e.g., les traditions et les pratiques culturelles) (Bonanno, 2004 ; Senders et al., 2014 ; Smith & Zautra, 2008 ; Yates et al., 2015 ; Yeung et al., 2012).

Bien que la résilience ait été initialement conceptualisée comme un facteur protecteur dans le contexte des traumatismes aigus, des recherches récentes suggèrent qu'elle peut également jouer un rôle protecteur dans la gestion des difficultés quotidiennes liées aux handicaps physiques chroniques (Black & Dorstyn, 2015 ; Terrill et al., 2016). Cependant, bien que la recherche ait démontré les effets bénéfiques de la résilience dans les maladies physiques (Silverman et al., 2015), nos résultats suggèrent que s'adapter en permanence peut être épuisant, et certaines personnes dans notre échantillon ont déclaré produire beaucoup d'efforts personnels pour s'ajuster, sans vraiment recevoir de soutien extérieur. Cela met-il en évidence un inconvénient caché de la résilience ? Le problème, de notre point de vue, est plus lié à l'équilibre des ressources mobilisées qu'au concept lui-même. Nous allons maintenant donner une interprétation possible de ces résultats en intégrant les *leitmotifs* parentaux et les représentations personnelles de la maladie dans notre réflexion.

Comme nous l'avons montré précédemment (cf. Figure 15), les deux PAA interviewées qui ont explicitement rapporté ressentir un fardeau lié à l'albinisme, avaient également mis en évidence l'importance de l'autonomie, et l'auraient apparemment appris de leurs parents. En revanche, en examinant les entretiens des quatre PAA qui ont souligné l'importance de l'autonomie, les deux qui n'ont pas rapporté de fardeau associé considéraient l'albinisme comme une maladie. Ainsi, nous émettons l'hypothèse que : si l'autonomie à tout prix motive les personnes à produire les efforts nécessaires pour s'adapter à leur handicap, elle pourrait également accroître le fardeau associé si elles ne considèrent pas l'albinisme comme une maladie. En effet, les PAA qui priorisent l'autonomie ont tendance à s'adapter aux difficultés quotidiennes en fonction des ressources disponibles, utilisant à la fois des ressources internes et externes pour faire face. Ainsi, qu'est ce qui explique que, parmi ces participant·e·s, certains

aient signalé ressentir un fardeau associé tandis que les autres ne l'ont pas fait ? Selon nous, il y aurait une autre variable modératrice à considérer : le fait de considérer l'albinisme comme une maladie ou non. Ainsi, les individus qui ne considèrent pas l'albinisme comme une maladie ou une source de handicap seraient plus susceptibles de ne compter que sur leurs ressources personnelles pour s'y adapter, faisant peu usage des ressources externes à disposition, et s'épuisant donc plus. Pour étayer cette hypothèse, nous allons maintenant détailler le récit de la PAA1. Un examen plus approfondi de son entretien révèle que son vécu et ses perspectives sur l'albinisme ont évolué au fil du temps. Elle a mentionné avoir ressenti un fardeau pendant ses années de lycée, ce qui correspondait également à une période de sa vie où elle ne considérait pas son albinisme comme une maladie. Cependant, aujourd'hui, son fardeau s'est atténué, et exprime dans le même temps qu'il est important de reconnaître l'albinisme comme une véritable maladie. Il est important de noter que cette interprétation des résultats n'est qu'une hypothèse possible et nécessiterait une vérification par le biais de recherches supplémentaires.

Néanmoins, cette interprétation résonne avec de nombreuses études qui ont souligné le lien étroit entre les représentations personnelles des individus de leur maladie et le type de stratégies d'adaptation mobilisées pour y faire face ([Hagger & Orbell, 2003](#) ; [Petrie et al., 2007](#)). Ces études s'appuient exclusivement sur le Modèle du Sens Commun, qui identifie cinq dimensions clés des représentations de la maladie : l'identité, les causes, les conséquences, la contrôlabilité et la temporalité ([Leventhal et al., 1984](#)). Alors que ce modèle a conduit au développement de divers questionnaires pour ces représentations ([Broadbent et al., 2006](#) ; [Moss-Morris et al., 2002](#) ; [Turk et al., 1986](#) ; [Weinman et al., 1996](#)), aucun d'entre eux n'interroge explicitement dans quelle mesure les personnes perçoivent leur affection, leur handicap, comme une maladie ou non. Par conséquent, il serait utile d'explorer cet aspect dans de futures recherches quantitatives afin d'explorer les relations complexes entre les

représentations personnelles de l'albinisme, le fardeau associé à l'albinisme, la résilience et les stratégies d'adaptation.

Enfin, le modèle écosystémique de Bronfenbrenner a servi de cadre pertinent dans cette étude pour explorer et comprendre les dynamiques dyadiques entre les parents et les PAA. De plus, il nous a permis de mettre en avant le rôle pivot du macrosystème dans l'explication de l'ajustement différentiel des PAA et de leurs proches (cf. contexte africain). Nous pensons qu'il est essentiel de prendre en compte ce modèle pour mieux comprendre le vécu des personnes ayant une maladie rare, tant dans la recherche que dans la clinique.

### ***Limites***

Dans cette étude, plusieurs limites méritent d'être soulignées. Tout d'abord, il est important de souligner que notre échantillon était hétérogène, avec diverses formes d'albinisme représentées, certaines n'étant pas clairement rapportées ni incluses. Dans ce contexte, interpréter les résultats pose problème en raison du risque de généraliser des aspects qui, en réalité, pourraient être plus nuancés et se rapporter spécifiquement à l'Albinisme Oculo-Cutané de Type 1 (AOC1) ou de Type 2 (AOC2), l'Albinisme Oculaire (AO), ou le Syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS) par exemple. Un groupe homogène de participants partageant tous le même type d'albinisme aurait rendu les résultats de cette étude plus significatifs.

Ensuite, il fut difficile d'obtenir des informations auprès des PAA interrogées concernant leur relation avec leurs parents. Souvent, leurs réponses étaient vagues et tendaient à généraliser leurs impressions à leurs deux parents lorsqu'on les questionnait spécifiquement sur leur relation avec seulement l'un d'eux.

Cela nous amène inévitablement à nous questionner sur les potentiels inconvénients des entretiens téléphoniques par rapport aux entretiens en face-à-face. En effet, les dispositifs

téléphoniques pourraient entraîner une perte d'informations car les comportements non verbaux ne peuvent pas être captés. Cependant, certain·e·s auteur·rice·s suggèrent une vue plus nuancée, mettant en évidence des avantages et des inconvénients spécifiques pour chaque méthode (Azad et al., 2021). De plus, en ce qui concerne le contenu des entretiens, d'autres chercheur·euse·s n'ont trouvé aucune différence significative dans les retranscriptions entre les deux modalités (Sturges & Hanrahan, 2004).

Une autre limite était le biais de recrutement. Notre échantillon était principalement composé de participant·e·s bien intégré·e·s dans le système de santé ou dans les communautés de patient·e·s. Cela signifierait que les individus plus isolés ou moins impliqués étaient sous-représentés dans notre étude. Cela peut être attribué au fait que l'échantillon était principalement composé de personnes volontaires et intéressées, compromettant ainsi davantage la représentativité de notre échantillon.

De plus, nous avons descellé les effets du biais présentation de soi lors de plusieurs entretiens. Certain·e·s avaient tendance à se présenter comme des familles "parfaites" sans aucun conflit, et minimisaient ou sous-estimaient souvent les cas de comportements stigmatisants lors de l'enfance. Ce biais de désirabilité sociale semblait particulièrement marqué lorsque les parents décrivaient leurs enfants en termes très positifs, mettant en avant leur résilience et leur force pour surmonter les obstacles de la vie. Cela donnait l'impression que leurs enfants étaient présentés comme des champions, toujours prêts à relever n'importe quel défi. Cet aspect peut soulever des questions car, même si ce point de vue est destiné à valoriser les capacités des personnes concernées, il peut aussi perpétuer des stéréotypes nuisibles et renforcer l'idée que les PSH doivent constamment s'efforcer de prouver leur valeur et leurs capacités aux autres pour obtenir leur respect (i.e. validisme moderne). Il peut être utile d'explorer et de remettre en question ce mythe parmi les familles. En engageant des discussions

plus franches et nuancées, nous pourrions obtenir une compréhension plus précise de la manière avec laquelle les personnes concernées et leur famille pensent le handicap.

### *Perspectives*

Tout d'abord, force est de constater qu'un problème récurrent dans le domaine des maladies rares est le manque de connaissance des médecins et le soutien souvent insuffisant apporté aux patient·e·s et à leurs familles (Bicudo et al., 2016 ; Christensen et al., 2017 ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Mazereeuw-Hautier et al., 2012). Bien que ce problème ait été documenté dans plusieurs études, il convient de souligner qu'un grand nombre de maladies rares ont été identifiées (6 000-8 000), et que chacune a son propre fonctionnement unique et complexe. Il est donc extrêmement complexe pour les médecins d'être des experts dans toutes ces maladies et de fournir des soins optimaux aux patient·e·s concernés. Ainsi, en France, des Centres de Référence Maladies Rares ont été développés afin d'offrir des soins organisés et cohérents. Certaines équipes médicales ont récemment élaboré des recommandations pour aider les praticien·ne·s dans le diagnostic et la prise en charge de l'albinisme, tel qu'un plan de soins qui débute dès que la personne est diagnostiquée (Moreno-Artero et al., 2021).

Pour compenser leurs difficultés, les participant·e·s ont proposé plusieurs pistes d'amélioration, comprenant une formation plus approfondie pour les professionnels de la santé et de l'éducation, ainsi que le déploiement d'un programme diagnostic sécurisé, qui offrirait plus d'empathie lors de l'annonce du diagnostic d'albinisme aux parents. Plusieurs autres suggestions ont été faites par les PAA interviewées, telles qu'une amélioration de la couverture santé, avec possibilité de remboursement de dépenses spécifiques (e.g., crèmes solaires, lunettes de vue et lunettes teintées), l'aménagement des espaces urbains avec une signalisation adaptée (e.g., signaux sonores pour traverser les routes), réformer les conditions liées à l'acquisition d'un permis de conduire pour les personnes ayant une DV, et la révision du délai de renouvellement

des droits des PSH auprès des MDPH. Seul l'un des parents a suggéré de promouvoir l'utilisation systématique de lunettes déformantes pour sensibiliser sur la question du handicap visuelle.

Ensuite, cette étude met en avant l'importance d'une approche systémique impliquant les principaux·ales acteur·rice·s de la sphère familiale, ainsi qu'un suivi biopsychosocial pour les patient·e·s atteints de maladies génétiques. Le prise en soin de ces personnes est une tâche complexe et chronophage qui nécessite une collaboration interdisciplinaire entre généticien·ne·s, spécialistes des organes affectés, et médecins généralistes. Des organisations françaises spécialisées dans les handicaps sensoriels ont déjà commencé à apporter un soutien interdisciplinaire aux jeunes affectés par l'albinisme, et forment de plus en plus leurs professionnels aux approches systémiques (Laurent et al., 2021 ; Legere, 2021). Une équipe hospitalière, en collaboration avec une association de patients (Genespoir), ont également récemment mis en place un programme d'ETP (Dufresne et al., 2020). Ce programme offre un soutien à long terme qui s'adapte aux besoins évolutifs du patient et de sa famille. Le programme couvre les situations de la vie quotidienne tout en offrant un espace aux familles pour dialoguer, leur permettant de discuter des obstacles rencontrés et des solutions mises en place.

Enfin, il est essentiel de continuer d'étudier le vécu des personnes vivant avec l'albinisme, notamment dans les régions où peu de recherches ont été menées jusqu'à présent (particulièrement dans les pays qui se concentrent principalement sur la recherche biomédicale). Pour résoudre les problèmes liés aux tailles d'échantillons et améliorer la conception des études, des études quantitatives longitudinales sur le cycle de vie pourraient être entreprises afin d'obtenir une compréhension plus détaillée des trajectoires de développement liées à ces affections et d'identifier les facteurs pouvant les influencer. De plus, des recherches-actions ou des études basées sur des interventions pourraient être menées, telles que des initiatives de prévention dans les écoles et / ou séances de thérapie pour les parents, afin de

mettre directement à l'épreuve des interventions potentiellement efficaces et bénéfiques auprès des patients et de leurs familles.

## **Conclusion**

L'albinisme, comme de nombreuses conditions de santé, a de nombreux impacts sur divers aspects de la vie d'une personne et, en France, peut être comparable à d'autres troubles liés à la vision. L'albinisme affecte également la famille de la personne concernée, en particulier les parents, qui mobilisent de nombreuses ressources pour s'assurer que leur enfant grandisse le plus « normalement » possible. Malgré les difficultés auxquelles font face les PAA, la majorité de ces difficultés sont compensées par la multitude de stratégies d'adaptation qu'ils déploient, ce qui peut parfois épuiser leurs ressources personnelles et créer un véritable fardeau associé à l'albinisme.

Par conséquent, il est crucial de considérer l'albinisme dans un cadre dynamique systémique et familial pour fournir aux parents une structure de soutien sécurisée et permettre aux jeunes PAA de compter sur divers types de ressources pour éviter l'épuisement. Des recherches supplémentaires devraient explorer les trajectoires longitudinales et développementales liées à cette affection. Il serait également judicieux de mettre en place des recherches interventionnelles qui permettront de développer des interventions potentiellement bénéfiques pour les personnes concernées et leurs proches.

## **Informations complémentaires**

La version en ligne de cet article contient des documents supplémentaires disponibles sur : <https://doi.org/10.1186/s12916-024-03251-z>

## ***Remerciements***

Nous tenons à exprimer notre sincère reconnaissance envers Diana Arshakyan, William Peraud et Aurélien Alberty pour leur aide précieuse dans la retranscription des entretiens du projet ALBIPSY. Nous souhaitons également remercier chaleureusement Isabeau Saint-Supery pour avoir facilité notre collaboration avec Mathieu Perie, et pour avoir rendu possible l'utilisation du modèle de langage « Whisper » pour automatiser la retranscription de la majorité des entretiens ALBIPSY. Leur contribution a été extrêmement bénéfique pour l'avancement de cette recherche, et nous leur en sommes profondément reconnaissant·e·s. Nous tenons également à remercier sincèrement Victoria Andrews, relectrice aguerrie de langue anglaise, ainsi que Sophie Limousin, enseignante d'anglais en collège, pour leur relecture minutieuse du manuscrit complet et des documents annexes. Leur aide précieuse dans la révision linguistique a été grandement appréciée.

## ***Contributions des auteurs***

HF, le premier auteur, a mené et retranscrit la majorité des entretiens avec les PAA et leurs proches. Il a réalisé l'analyse de contenu thématique et a synthétisé les résultats présentés dans cet article, qu'il a également rédigé. Le dernier auteur, BQ, a supervisé, accompagné et révisé le travail de HF tout au long du processus de recherche. CG et MH ont toutes deux contribué à assurer la cohérence des analyses concernant les données recueillies : CG en recodant certains entretiens avec les PAA et leurs parents pour calculer les accords inter-juges ; MH en proposant une structure thématique a priori dans un processus en double aveugle, à comparer avec celui de HF, dans le but d'atteindre un consensus sur l'articulation des thèmes issus des entretiens. MP a mis en place un système local de *Natural Language Processing* (NLP), "*Whisper*" de OpenAI, pour générer une retranscription automatisée des entretiens en

première intention, tout en assurant sa conformité avec les règles relatives au RGPD. FMP, BA et SHR, en tant que médecins coordinateur·rice·s au sein des CRM, ont joué un rôle essentiel dans la diffusion de la recherche au sein de leurs institutions et se sont impliqués dans le recrutement des participants. AG et BJ, membres responsables de l'association de patient·e·s « Genespoir », et profondément engagé·e·s dans le projet de recherche, ont fourni des retours précieux sur les résultats. D'abord, ils ont permis à HF de présenter ces résultats aux membres de Genespoir lors des réunions annuelles de l'association. Ensuite, ils ont soigneusement révisé le manuscrit pour garantir son accessibilité à la communauté de PAA. Ils ont également activement promu l'étude parmi leurs membres et ont grandement aidé au recrutement des participant·e·s. Enfin, tous·tes les auteur·rice·s ont tenu des réunions périodiques tout au long du projet ALBIPSY pour suivre l'avancement de l'étude (i.e., Comité de Pilotage). Tous·tes les auteur·rice·s ont lu et approuvé le manuscrit final.

### ***Financement***

Les entretiens, retranscriptions, analyses ainsi que la rédaction de cet article ont été financées par la Fondation des Maladies Rares. Les coûts de publication ont été entièrement couverts par les fonds professionnels de BQ.

### ***Disponibilité des données et matériaux***

L'ensemble de données recueillies et/ou analysés au cours de cette étude ne sont pas publiquement disponibles pour les raisons suivantes :

- La diffusion ouverte de données qualitatives issues d'entretiens pourrait compromettre la confidentialité et l'anonymat des participant·e·s, enfreignant ainsi le RGPD.

- Le consentement éclairé ne prévoyait pas la transmission des données d'entretiens de manière ouverte (même anonymisées) dans le cadre d'une publication, car cela pourrait être perçu comme une violation de l'accord initial de confidentialité.
- Les données qualitatives (même anonymisées) peuvent contenir des informations sensibles ou personnelles sur les participant·e·s, les exposant potentiellement à des risques psychologiques ou sociaux si elles étaient rendues publiques.

Néanmoins, afin de respecter les recommandations éthiques de la recherche qualitative, l'auteur correspondant (HF) peut fournir un accès à certaines retranscriptions sur demande raisonnable.

## **Déclarations**

### ***Accords éthiques et consentement à participer***

Cette étude a été évaluée par un comité universitaire et jugée hors champ d'application de la loi Jardé, et n'a donc pas nécessité l'avis d'un Comité de Protection des Personnes (CPP). Néanmoins, afin de respecter les directives éthiques concernant la recherche impliquant la personne humaine, une notice d'information détaillée présentant les objectifs, les enjeux et le protocole de recherche a été fourni à chaque participant·e. Il a ensuite été demandé à chaque participant·e de retourner un consentement éclairé écrit, confirmant avoir compris leurs droits, à savoir : se retirer du protocole à tout moment sans besoin de se justifier ; accéder à leurs données avec la possibilité de les modifier à tout moment ; et tout cela en garantissant la préservation de leur anonymat.

### ***Consentement pour la publication***

Les formulaires de consentement élaborés pour cette étude incluait l'accord des participants concernant l'utilisation de leurs données personnelles collectées dans des publications scientifiques.

### ***Conflits d'intérêts***

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts.

### ***Détails des auteur·rice·s***

<sup>1</sup>Laboratoire de Psychologie (LabPsy) EA4139, Univ. Bordeaux, 3 ter Place de la Victoire, Bâtiment A - 1er étage, 33000 Bordeaux, France.

<sup>2</sup>Institut National de Recherche en Sciences et Technologies du Numérique (INRIA)

<sup>3</sup>Association Genespoir

<sup>4</sup>Alliance Mondiale Albinisme (GAA)

<sup>5</sup>APHP Paris Necker-Enfants Malades, F-75015 Paris, France

<sup>6</sup>CHU Bordeaux, 33404 Bordeaux, France.

<sup>7</sup>Laboratoire des Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM) INSERM U1211, Université de Bordeaux, F-33076 Bordeaux, France

Reçu : 25 juillet 2023 ; Accepté : 9 janvier 2024

Publié en ligne : 29 janvier 2024

## Bibliographie

1. Aborisade R. A. (2021). "Why Always me?": Childhood Experiences of Family Violence and Prejudicial Treatment against People Living with Albinism in Nigeria. *Journal of Family Violence*, 36(8), 1081–1094. <https://doi.org/10.1007/s10896-021-00264-7>
2. Abric, J. (2005). *Méthodes d'étude des représentations sociales*. Érès.
3. Affram, A. A., Teye-Kwadjo, E., & Gyasi-Gyamerah, A. A. (2019). Influence of social stigma on subjective well-being of persons with albinism in Ghana. *Journal of Community & Applied Social Psychology*, 29(4), 323–335. <https://doi.org/10.1002/casp.2403>
4. Ajose, F. O., Parker, R. A., Merrall, E. L., Adewuya, A. O., & Zachariah, M. P. (2014). Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: a 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 28(7), 925–932. <https://doi.org/10.1111/jdv.12216>
5. Alliance Maladies Rares. (2016). *ERRADIAG : L'errance diagnostique dans les maladies rares*. <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/05/Erradiag-l-errance-diagnostic-dans-les-maladies-rares1.pdf>.
6. Anderson, D., Dumont, S., Jacobs, P., & Azzaria, L. (2007). The personal costs of caring for a child with a disability: a review of the literature. *Public Health Reports (Washington, D.C. : 1974)*, 122(1), 3–16. <https://doi.org/10.1177/003335490712200102>
7. Anshelevich, E. E., Mosojane, K. I., Kenosi, L., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Factors Affecting Quality of Life for People Living with Albinism in Botswana. *Dermatologic Clinics*, 39(1), 129–145. <https://doi.org/10.1016/j.det.2020.08.012>
8. Ashley, J. R., & Cates, D. L. (1992). Albinism: Educational techniques for parents and teachers. *REview: Rehabilitation and Education for Blindness and Visual Impairment*, 24(3), 127–132.
9. Aspinall, P. A., Johnson, Z. K., Azuara-Blanco, A., Montarzino, A., Brice, R., & Vickers, A. (2008). Evaluation of quality of life and priorities of patients with glaucoma. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 49(5), 1907–1915. <https://doi.org/10.1167/iovs.07-0559>
10. Attama, C. M., Uwakwe, R., Onyeama, G. M., & Igwe, M. N. (2015). Psychiatric Morbidity among Subjects with Leprosy and Albinism in South East Nigeria: A Comparative Study. *Annals of Medical and Health Sciences Research*, 5(3), 197–204. <https://doi.org/10.4103/2141-9248.157503>
11. Azad, A., Sembo, E., Svärd, V., Holmlund, L., & Björk Brämberg, E. (2021). Conducting In-Depth Interviews via Mobile Phone with Persons with Common Mental Disorders and Multimorbidity: The Challenges and Advantages as Experienced by Participants and Researchers. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(22), 11828. <https://doi.org/10.3390/ijerph182211828>
12. Barlösius, E., & Philipps, A. (2015). Felt stigma and obesity: introducing the generalized other. *Social Science & Medicine (1982)*, 130, 9–15. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2015.01.048>
13. Battalio, S. L., Silverman, A. M., Ehde, D. M., Amtmann, D., Edwards, K. A., & Jensen, M. P. (2017). Resilience and Function in Adults With Physical Disabilities: An Observational Study. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 98(6), 1158–1164. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2016.11.012>
14. Belzer, L. T., Wright, S. M., Goodwin, E. J., Singh, M. N., & Carter, B. S. (2022). Psychosocial Considerations for the Child with Rare Disease: A Review with Recommendations and Calls to Action. *Children (Basel, Switzerland)*, 9(7), 933. <https://doi.org/10.3390/children9070933>

15. Bicudo, N. P., de Menezes Neto, B. F., da Silva de Avó, L. R., Germano, C. M., & Melo, D. G. (2016). Quality of Life in Adults with Neurofibromatosis 1 in Brazil. *Journal of Genetic Counseling*, 25(5), 1063–1074. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9939-8>
16. Black, R., & Dorstyn, D. (2015). A biopsychosocial model of resilience for multiple sclerosis. *Journal of Health Psychology*, 20(11), 1434–1444. <https://doi.org/10.1177/1359105313512879>
17. Boccara, O., Méni, C., Léauté-Labreze, C., Bodemer, C., Voisard, J. J., Dufresne, H., Brauchoux, S., & Taieb, C. (2015). Haemangioma family burden: creation of a specific questionnaire. *Acta Dermato-Venereologica*, 95(1), 78–82. <https://doi.org/10.2340/00015555-1847>
18. Bodenmann, G. (1997). Dyadic coping: a systemic-transactional view of stress and coping among couples: theory and empirical findings. *European Review of Applied Psychology*, 47(2), 137–141. <https://www.researchgate.net/publication/281757984>
19. Bonanno G. A. (2004). Loss, trauma, and human resilience: have we underestimated the human capacity to thrive after extremely aversive events?. *The American Psychologist*, 59(1), 20–28. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.59.1.20>
20. Broadbent, E., Petrie, K. J., Main, J., & Weinman, J. (2006). The brief illness perception questionnaire. *Journal of Psychosomatic Research*, 60(6), 631–637. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2005.10.020>
21. Brocco G. (2016). Albinism, stigma, subjectivity and global-local discourses in Tanzania. *Anthropology & Medicine*, 23(3), 229–243. <https://doi.org/10.1080/13648470.2016.1184009>
22. Brocco, G. (2015). Labeling albinism: language and discourse surrounding people with albinism in Tanzania. *Disability & Society*, 30(8), 1143–1157. <https://doi.org/10.1080/09687599.2015.1075869>
23. Bronfenbrenner U. (1979). *The ecology of human development*. Cambridge, MA : Harvard University Press
24. Bronfenbrenner, U. (1986). Ecology of the family as a context for human development: Research perspectives. *Developmental Psychology*, 22(6), 723–742. <https://doi.org/10.1037/0012-1649.22.6.723>
25. Chren, M. M., & Weinstock, M. A. (2004). Conceptual issues in measuring the burden of skin diseases. The journal of investigative dermatology. *Journal of Investigative Dermatology Symposium Proceedings*, 9(2), 97–100. <https://doi.org/10.1111/j.1087-0024.2004.09119.x>
26. Christensen, S., Wagner, L., Coleman, M. M., & Appell, D. (2017). The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome. *Chronic Illness*, 13(1), 62–72. <https://doi.org/10.1177/1742395316655854>
27. Chu, B., Maranga, A., Mosojane, K. I., Allen-Taylor, L., Ralethaka, M., Ngubula, J. C., Shifa, J. Z., Jereni, B. H., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Sociodemographic features of a cohort of people living with albinism in Botswana. *JAAD International*, 2, 153–163. <https://doi.org/10.1016/j.jdin.2020.12.002>
28. Chwalisz, K., & Vaux, A. (2000). Social support and adjustment to disability. Dans : *Handbook of rehabilitation psychology* (pp. 537–552). American Psychological Association.
29. Claes, M. (2018). 1. Les relations interpersonnelles et le développement à l'adolescence. Dans : *L'univers social des adolescents* (pp. 13–26). Presses de l'Université de Montréal.
30. Claes, M. (1983). *L'expérience adolescente*. Bruxelles : P. Mardaga
31. Cook, W. L., Kashy, D. A., & Kenny, D. A. (2006). *Dyadic data analysis. Methodology in the social sciences*. Guilford Publications.

32. Corn, A. L., & Lusk, K. E. (2018). An analysis of parents' reports on educational services for their children with albinism. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 667–682. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200603>
33. Corrigan P. (2004). How stigma interferes with mental health care. *The American Psychologist*, 59(7), 614–625. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.59.7.614>
34. Corn, A. L., & Lusk, K. E. (2018). Reports from parents about medical and low vision services for their children with albinism: An analysis. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 655–666. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200602>
35. Coyne, K. S., Margolis, M. K., Kennedy-Martin, T., Baker, T. M., Klein, R., Paul, M. D., & Revicki, D. A. (2004). The impact of diabetic retinopathy: perspectives from patient focus groups. *Family Practice*, 21(4), 447–453. <https://doi.org/10.1093/fampra/cmh417>
36. Dapi, L. N., Tambe, B. A., & Monebenimp, F. (2018). Myths surrounding albinism and struggles of persons with albinism to achieve human rights in Yaoundé, Cameroon. *Journal of Human Rights and Social Work*, 3(1), 11–16. <https://doi.org/10.1007/s41134-018-0048-5>
37. De Groot, T., Meurs, P., & Jacquet, W. (2019). The effect of contact interventions on the stigma of people with albinism in Tanzania. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 113(5), 464–469. <https://doi.org/10.1177/0145482x19874188>
38. DiIorio, C., Osborne Shafer, P., Letz, R., Henry, T., Schomer, D. L., Yeager, K., & Project EASE Study Group (2003). The association of stigma with self-management and perceptions of health care among adults with epilepsy. *Epilepsy & Behavior: E&B*, 4(3), 259–267. [https://doi.org/10.1016/s1525-5050\(03\)00103-3](https://doi.org/10.1016/s1525-5050(03)00103-3)
39. Dimitrov, D., & Szeptietowski, J. C. (2017). Stigmatization in dermatology with a special focus on psoriatic patients. *Postepy higieny i medycyny doswiadczalnej (Online)*, 71(0), 1115–1122. <https://doi.org/10.5604/01.3001.0010.6879>
40. Dufresne, H., Compain, S., de Longcamp, A., Morice-Picard, F., Deladrière, E., Bekel, L., Godot, C., Rateaux, M., Godeau, M., Jouanne, B., Bodemer, C., Bremond-Gignac, D., Robert, M., & Hadj-Rabia, S. (2020). Co-construction d'un programme d'éducation thérapeutique dédié à l'albinisme. *Annales de Dermatologie et de Venereologie*, 147(12), A272–A273. <https://doi.org/10.1016/j.annder.2020.09.389>
41. Dufresne, H., Hadj-Rabia, S., Méni, C., Sibaud, V., Bodemer, C., & Taïeb, C. (2013). Family burden in inherited ichthyosis: creation of a specific questionnaire. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 28. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-28>
42. Edwards, K. A., Alschuler, K. A., Ehde, D. M., Battalio, S. L., & Jensen, M. P. (2017). Changes in Resilience Predict Function in Adults With Physical Disabilities: A Longitudinal Study. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 98(2), 329–336. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2016.09.123>
43. Elkaïm, M. (1995). *Panorama des thérapies familiales*. Paris : Seuil
44. Erikson, E. H. (1982). *The life cycle completed: a review*. New York : Norton
45. Estrada-Hernandez, N. (2018). Psychosocial aspects of physical difference: The experiences of eight adults with albinism in Puerto Rico. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 701–712. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200605>
46. Estrada-Hernández, N., & Harper, D. C. (2007). Research on psychological and personal aspects of albinism: a critical review. *Rehabilitation Psychology*, 52(3), 263–271. <https://doi.org/10.1037/0090-5550.52.3.263>

47. Fournier, H., Calcagni, N., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2023). Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 39. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>
48. Gmelch, S., Bodenmann, G., Meuwly, N., Ledermann, T., Steffen-Sozinova, O., & Striegl, K. (2008). Dyadisches Coping Inventar (DCI): Ein Fragebogen zur Erfassung des partnerschaftlichen Umgangs mit Stress. *Journal of Family Research*, 20(2), 185–202. <https://doi.org/10.20377/jfr-264>
49. Goffman, E. (1963). *Stigma: notes on the management of spoiled identity*. Englewood Cliffs.
50. Gold, M. E., & He, H. (2018). A journey of success: An African American woman with oculocutaneous albinism. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 772–776. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200613>
51. Gómez-Zúñiga, B., Pulido Moyano, R., Pousada Fernández, M., García Oliva, A., & Armayones Ruiz, M. (2019). The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1>
52. Guest, G., Bunce, A., & Johnson, L. (2006). How Many Interviews Are Enough?: An Experiment with Data Saturation and Variability. *Field Methods*, 18(1), 59–82. <https://doi.org/10.1177/1525822X05279903>
53. Hagger, M. S., & Orbell, S. (2003). A Meta-Analytic Review of the Common-Sense Model of Illness Representations. *Psychology & Health*, 18(2), 141–184. <https://doi.org/10.1080/088704403100081321>
54. Heiman, T. (2002). Parents of Children with Disabilities: Resilience, Coping, and Future Expectations. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14(2), 159–171. <https://doi.org/10.1023/a:1015219514621>
55. Howells, L. M., Chalmers, J. R., Cowdell, F., Ratib, S., Santer, M., & Thomas, K. S. (2017). 'When it goes back to my normal I suppose': a qualitative study using online focus groups to explore perceptions of 'control' among people with eczema and parents of children with eczema in the UK. *BMJ Open*, 7(11), e017731. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-017731>
56. Huang, M.-Z., Chen, L.-L., Hung, S.-L., & Puthussery, S. (2022). Women's experiences of living with albinism in Taiwan and perspectives on reproductive decision making: A qualitative study. *Disability & Society*, 37(6), 916–932. <https://doi.org/10.1080/09687599.2020.1867071>
57. Iacoloina, C., Pellerone, M., Pacea, U., Ramacia, T., & Castorina, V. (2016). Family functioning and disability: a study on Italian parents with disabled children. *The European Proceedings of Social and Behavioural Sciences*. <https://doi.org/10.15405/epsbs.2016.05.5>
58. Imafidon E. (2017). Dealing with the other between the ethical and the moral: albinism on the African continent. *Theoretical Medicine and Bioethics*, 38(2), 163–177. <https://doi.org/10.1007/s11017-017-9403-2>
59. Kajiru, I., & Nyimbi, I. (2020). The Impact of Myths, Superstition and harmful cultural beliefs against albinism in Tanzania: a human rights perspective. *Potchefstroom Electronic Law Journal*, 23(1), 1–27. <https://doi.org/10.17159/1727-3781/2020/v23i0a8793>
60. Karademas, E. C., & Giannousi, Z. (2013). Representations of control and psychological symptoms in couples dealing with cancer: a dyadic-regulation approach. *Psychology & Health*, 28(1), 67–83. <https://doi.org/10.1080/08870446.2012.713954>
61. Kenny, D. A., & Ledermann, T. (2010). Detecting, measuring, and testing dyadic patterns in the actor-partner interdependence model. *Journal of Family Psychology: JFP: Journal of the Division of Family Psychology of the American Psychological Association (Division 43)*, 24(3), 359–366. <https://doi.org/10.1037/a0019651>

62. Kromberg, J. G. R. (2018). Psychosocial and Cultural Aspects of Albinism. Dans : *Albinism in Africa* (pp. 171–201). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813316-3.00009-X>
63. Kromberg, J. G., Zwane, E. M., & Jenkins, T. (1987). The response of black mothers to the birth of an albino infant. *American Journal of Diseases of Children* (1960), 141(8), 911–916. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1987.04460080097038>
64. Kutzbach, B. R., Merrill, K. S., Hogue, K. M., Downes, S. J., Holleschau, A. M., MacDonald, J. T., & Summers, C. G. (2009). Evaluation of vision-specific quality-of-life in albinism. *Journal of AAPOS: the Official Publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 13(2), 191–195. <https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2008.10.008>
65. Lamoureux, E. L., Hassell, J. B., & Keeffe, J. E. (2004). The impact of diabetic retinopathy on participation in daily living. *Archives of Ophthalmology* (Chicago, Ill. : 1960), 122(1), 84–88. <https://doi.org/10.1001/archophth.122.1.84>
66. Lasseaux, E., Neveu, M. M., Fiore, M., Morice-Picard, F., & Arveiler, B. (2022). Albinism. Dans : G. Black, J. L. Ashworth, & P. I. Sergouniotis (Eds.). *Clinical ophthalmic genetics and genomics* (pp. 393-402). San Diego, CA : Academic Press.
67. Lasseaux, E., Plaisant, C., Michaud, V., Pennamen, P., Trimouille, A., Gaston, L., Monfermé, S., Lacombe, D., Rooryck, C., Morice-Picard, F., & Arveiler, B. (2018). Molecular characterization of a series of 990 index patients with albinism. *Pigment Cell & Melanoma Research*, 31(4), 466–474. <https://doi.org/10.1111/pcmr.12688>
68. Laubscher, M. (2018). Laws against Strikes – The South African Experience in an International and Comparative Perspective (with corrigendum). *Potchefstroom Electronic Law Journal*, 21(1), 1–4. <https://doi.org/10.17159/1727-3781/2018/v21i0a3222>
69. Laurent, K., Daviau, L., & Leuret, C. (2021, 7-9 mai). *Interculturalité/familles migrantes/transmissions en lien avec la déficience visuelle et les pathologies génétiques*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.
70. Legere, D. (2021, 7-9 mai). *Comment la génétique vient bousculer la famille et questionne le transgénérationnel : la place de la culpabilité dans un système familial*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.
71. Leventhal, H., Nerenz, D. R., & Steele, D. J. (1984). Illness representations and coping with health threats. Dans : A. Baum, S. E. Taylor, & J. E. Singer (Eds.), *Handbook of Psychology and Health: Volume IV: Social Psychological Aspects of Health* (pp. 219-252). Lawrence Erlbaum Associates.
72. Lewandowski, A. S., Palermo, T. M., Stinson, J., Handley, S., & Chambers, C. T. (2010). Systematic review of family functioning in families of children and adolescents with chronic pain. *The Journal of Pain*, 11(11), 1027–1038. <https://doi.org/10.1016/j.jpain.2010.04.005>
73. Link, B., & Hatzenbuehler, M. L. (2016). Stigma as an Unrecognized Determinant of Population Health: Research and Policy Implications. *Journal of Health Politics, Policy and Law*, 41(4), 653–673. <https://doi.org/10.1215/03616878-3620869>
74. Link, B. G., Phelan, J. C. (2001). Conceptualizing stigma. *Annual Review of Sociology*, 27(1), 363–385. <http://www.jstor.org/stable/2678626>
75. Lund P. M. (2001). Health and education of children with albinism in Zimbabwe. *Health Education Research*, 16(1), 1–7. <https://doi.org/10.1093/her/16.1.1>
76. Lund, P. M., & Gaigher, R. (2002). A health intervention programme for children with albinism at a special school in South Africa. *Health Education Research*, 17(3), 365–372. <https://doi.org/10.1093/her/17.3.365>

77. Lupón, M., Armayones, M., & Cardona, G. (2018). Quality of life among parents of children with visual impairment: A literature review. *Research in Developmental Disabilities*, 83, 120–131. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2018.08.013>
78. Mahajan, A. P., Sayles, J. N., Patel, V. A., Remien, R. H., Sawires, S. R., Ortiz, D. J., Szekeres, G., & Coates, T. J. (2008). Stigma in the HIV/AIDS epidemic: a review of the literature and recommendations for the way forward. *AIDS (London, England)*, 22(Suppl 2), 67–79. <https://doi.org/10.1097/01.aids.0000327438.13291.62>
79. Maia, M., Volpini, B. M., dos Santos, G. A., & Rujula, M. J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4), 513–517. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20153498>
80. Manning, J., & Kunkel, A. (2015). Qualitative Approaches to Dyadic Data Analyses in Family Communication Research: An Invited Essay. *Journal of Family Communication*, 15(3), 185–192. <https://doi.org/10.1080/15267431.2015.1043434>
81. Marston, J. R., & Golledge, R. G. (2003). The Hidden Demand for Participation in Activities and Travel by Persons who are Visually Impaired. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 97(8), 475–488. <https://doi.org/10.1177/0145482X0309700803>
82. Masten, A. S., Reed, M. G. J., Snyder, C. R., & Lopez, S. J. (2002). Dans : C. R. Snyder & S. J. Lopez (Eds.), *Handbook of positive psychology* (pp. 117–131), New York : Oxford University Press.
83. Mauri, L., Manfredini, E., Del Longo, A., Veniani, E., Scarcello, M., Terrana, R., Radaelli, A. E., Calò, D., Mingoia, G., Rossetti, A., Marsico, G., Mazza, M., Gesu, G. P., Cristina Patrosso, M., Penco, S., Piozzi, E., & Primignani, P. (2017). Clinical evaluation and molecular screening of a large consecutive series of albino patients. *Journal of Human Genetics*, 62(2), 277–290. <https://doi.org/10.1038/jhg.2016.123>
84. Mazereeuw-Hautier, J., Dreyfus, I., Barbarot, S., Serrentino, L., Bourdon-Lanoy, E., Ezzedine, K., Maza, A., Aujoulat, I., & Le Rhun, A. (2012). Factors influencing quality of life in patients with inherited ichthyosis: a qualitative study in adults using focus groups. *The British Journal of Dermatology*, 166(3), 646–648. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2011.10701.x>
85. McDaniel, S. H., Doherty, W. J., & Hepworth, J. (2014). *Medical family therapy and integrated care* (2nd ed.). American Psychological Association.
86. Milbury, K., Badr, H., Fossella, F., Pisters, K. M., & Carmack, C. L. (2013). Longitudinal associations between caregiver burden and patient and spouse distress in couples coping with lung cancer. *Supportive Care in Cancer: Official Journal of the Multinational Association of Supportive Care in Cancer*, 21(9), 2371–2379. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1795-6>
87. Minuchin, S. (1974). *Families and family therapy*. London, England : Harvard University Press.
88. Mira, T., Costa, A. M., Jacinto, M., Diz, S., Monteiro, D., Rodrigues, F., Matos, R., & Antunes, R. (2023). Well-Being, Resilience and Social Support of Athletes with Disabilities: A Systematic Review. *Behavioral Sciences (Basel, Switzerland)*, 13(5), 389. <https://doi.org/10.3390/bs13050389>
89. Mitchell, J., & Bradley, C. (2006). Quality of life in age-related macular degeneration: a review of the literature. *Health and Quality of Life Outcomes*, 4, 97. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-4-97>
90. Moss-Morris, R., Weinman, J., Petrie, K., Horne, R., Cameron, L., & Buick, D. (2002). The Revised Illness Perception Questionnaire (IPQ-R). *Psychology & Health*, 17(1), 1–16. <https://doi.org/10.1080/08870440290001494>
91. Moreno-Artero, E., Morice-Picard, F., Bremond-Gignac, D., Drumare-Bouvet, I., Duncombe-Poulet, C., Leclerc-Mercier, S., Dufresne, H., Kaplan, J., Jouanne, B., Arveiler, B., Taieb, A., & Hadj-Rabia, S. (2021). Management

of albinism: French guidelines for diagnosis and care. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 35(7), 1449–1459. <https://doi.org/10.1111/jdv.17275>

92. Morice-Picard, F., Taïeb, C., Marti, A., Gliksohn, A., Bennani, M., Bodemer, C., Ezzedine, K., & Filière Maladies Rares en Dermatologie: FIMARAD (2018). Burden of albinism: development and validation of a burden assessment tool. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 162. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0894-3>
93. Ndlovu, I. (2018). Writing in and about prison, childhood albinism and human temporality in the book of memory. *Journal of Literary Studies*, 34(4), 33–47. <https://doi.org/10.1080/02564718.2018.1538077>
94. O'Connor, C., & Joffe, H. (2020). Intercoder Reliability in Qualitative Research: Debates and Practical Guidelines. *International Journal of Qualitative Methods*, 19. <https://doi.org/10.1177/1609406919899220>
95. Ojedokun, I. M. (2018). Effects of stigmatisation on psychosocial and health well-being of people living with albinism in south-west Nigeria. *African Journal of Social Work*, 8(1), 31–38. <https://www.ajol.info/index.php/ajsw/article/view/172907/162318>
96. Paillé, P. & Mucchielli, A. (2021). Chapitre 12. L'analyse thématique. Dans : P. Paillé & A. Mucchielli (Dir), *L'analyse qualitative en sciences humaines et sociales* (pp. 269-357). Paris : Armand Colin.
97. Palmer, C. (2007). Myths, stereotypes and self-perception: the impact of albinism on self-esteem. *The British Journal of Visual Impairment*, 25(2), 144–154. <https://doi.org/10.1177/0264619607075998>
98. Partow, S., Cook, R., & McDonald, R. (2021). Coping with stigmatization and discrimination related to blindness and low vision. *Rehabilitation Psychology*, 66(4), 576–588. <https://doi.org/10.1037/rep0000391>
99. Peer, J. W., & Hillman, S. B. (2014). Stress and resilience for parents of children with intellectual and developmental disabilities: A review of key factors and recommendations for practitioners. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 11(2), 92–98. <https://doi.org/10.1111/jppi.12072>
100. Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8(4), 475–491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
101. Pennamen, P., Le, L., Tingaud-Sequeira, A., Fiore, M., Bauters, A., Van Duong Béatrice, N., Coste, V., Bordet, J. C., Plaisant, C., Diallo, M., Michaud, V., Trimouille, A., Lacombe, D., Lasseaux, E., Delevoye, C., Picard, F. M., Delobel, B., Marks, M. S., & Arveiler, B. (2020). BLOC1S5 pathogenic variants cause a new type of Hermansky-Pudlak syndrome. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 22(10), 1613–1622. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0867-5>
102. Pennamen, P., Tingaud-Sequeira, A., Gazova, I., Keighren, M., McKie, L., Marlin, S., Gherbi Halem, S., Kaplan, J., Delevoye, C., Lacombe, D., Plaisant, C., Michaud, V., Lasseaux, E., Javerzat, S., Jackson, I., & Arveiler, B. (2021). Dopachrome tautomerase variants in patients with oculocutaneous albinism. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 23(3), 479–487. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-00997-8>
103. Petrie, K. J., Jago, L. A., & Devcich, D. A. (2007). The role of illness perceptions in patients with medical conditions. *Current Opinion in Psychiatry*, 20(2), 163–167. <https://doi.org/10.1097/YCO.0b013e328014a871>
104. Phatoli, R., Bila, N., & Ross, E. (2015). Being black in a white skin: Beliefs and stereotypes around albinism at a South African university. *African Journal of Disability*, 4(1), 106. <https://doi.org/10.4102/ajod.v4i1.106>
105. Pinto-Foltz, M. D., & Logsdon, M. C. (2008). Stigma towards mental illness: a concept analysis using postpartum depression as an exemplar. *Issues in Mental Health Nursing*, 29(1), 21–36. <https://doi.org/10.1080/01612840701748698>

106. Poee-Monyemore, M. B. J., Mavundla, T. R., & Christianson, A. (2012). The experience of people with oculocutaneous albinism. *Health SA Gesondheid*, 17(1). <https://doi.org/10.4102/hsag.v17i1.592>
107. Price, J., Wurz, A., Ramphal, R., Wilson, K., & Brunet, J. (2021). Using a dyadic approach to explore parental support for physical activity among young cancer survivors. *Disability and Rehabilitation*, 43(19), 2704–2712. <https://doi.org/10.1080/09638288.2020.1712621>
108. Puhl, R. M., & Heuer, C. A. (2010). Obesity stigma: important considerations for public health. *American Journal of Public Health*, 100(6), 1019–1028. <https://doi.org/10.2105/AJPH.2009.159491>
109. Puhl, R. M., & Latner, J. D. (2007). Stigma, obesity, and the health of the nation's children. *Psychological Bulletin*, 133(4), 557–580. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.133.4.557>
110. Ramulu P. (2009). Glaucoma and disability: which tasks are affected, and at what stage of disease?. *Current Opinion in Ophthalmology*, 20(2), 92–98. <https://doi.org/10.1097/ICU.0b013e32832401a9>
111. Roentgen, U. R., Gelderblom, G. J., Soede, M., & De Witte, L. P. (2009). The Impact of Electronic Mobility Devices for Persons who are Visually Impaired: A Systematic Review of Effects and Effectiveness. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 103(11), 743-753. <https://doi.org/10.1177/0145482X0910301104>
112. Rule, A. C., Stefanich, G. P., Boody, R. M., & Peiffer, B. (2011). Impact of Adaptive Materials on Teachers and their Students with Visual Impairments in Secondary Science and Mathematics Classes. *International Journal of Science Education*, 33(6), 865–887. <https://doi.org/10.1080/09500693.2010.506619>
113. Salzes, C., Abadie, S., Seneschal, J., Whitton, M., Meurant, J. M., Jouary, T., Ballanger, F., Boralevi, F., Taieb, A., Taieb, C., & Ezzedine, K. (2016). The Vitiligo Impact Patient Scale (VIPs): Development and Validation of a Vitiligo Burden Assessment Tool. *The Journal of Investigative Dermatology*, 136(1), 52–58. <https://doi.org/10.1038/JID.2015.398>
114. Santiago-Delefosse, M. & Del Rio Carral M. (2017). *Les méthodes qualitatives en psychologie et scienceshumaines de la santé*. Paris, France : Dunod
115. Sarre, S., Redlich, C., Tinker, A., Sadler, E., Bhalla, A., & McKeivitt, C. (2014). A systematic review of qualitative studies on adjusting after stroke: lessons for the study of resilience. *Disability and Rehabilitation*, 36(9), 716–726. <https://doi.org/10.3109/09638288.2013.814724>
116. Scott, N., Crane, M., Lafontaine, M., Seale, H., & Currow, D. (2015). Stigma as a barrier to diagnosis of lung cancer: patient and general practitioner perspectives. *Primary Health Care Research & Development*, 16(6), 618–622. <https://doi.org/10.1017/S1463423615000043>
117. Senders, A., Bourdette, D., Hanes, D., Yadav, V., & Shinto, L. (2014). Perceived stress in multiple sclerosis: the potential role of mindfulness in health and well-being. *Journal of Evidence-Based Complementary & Alternative Medicine*, 19(2), 104–111. <https://doi.org/10.1177/2156587214523291>
118. Shogren, K. A., & Turnbull, A. P. (2006). Promoting self-determination in young children with disabilities. *Infants & Young Children*, 19(4), 338–352. <https://doi.org/10.1097/00001163-200610000-00006>
119. Silverman, A. M., Molton, I. R., Alschuler, K. N., Ehde, D. M., & Jensen, M. P. (2015). Resilience predicts functional outcomes in people aging with disability: a longitudinal investigation. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 96(7), 1262–1268. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2015.02.023>
120. Smith, B. W., & Zautra, A. J. (2008). Vulnerability and resilience in women with arthritis: test of a two-factor model. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 76(5), 799–810. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.76.5.799>

121. Stangl, A. L., Earnshaw, V. A., Logie, C. H., van Brakel, W., C Simbayi, L., Barré, I., & Dovidio, J. F. (2019). The Health Stigma and Discrimination Framework: a global, crosscutting framework to inform research, intervention development, and policy on health-related stigmas. *BMC Medicine*, 17(1), 31. <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1271-3>
122. Sterman, J., Naughton, G., Froude, E., Villeneuve, M., Beetham, K., Wyver, S., & Bundy, A. (2016). Outdoor play decisions by caregivers of children with disabilities: A systematic review of qualitative studies. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 28(6), 931–957. <https://doi.org/10.1007/s10882-016-9517-x>
123. Sturges, J. E., & Hanrahan, K. J. (2004). Comparing Telephone and Face-to-Face Qualitative Interviewing: a Research Note. *Qualitative Research*, 4(1), 107–118. <https://doi.org/10.1177/1468794104041110>
124. Taïeb, A., Boralevi, F., Seneschal, J., Merhand, S., Georgescu, V., Taieb, C., & Ezzedine, K. (2015). Atopic Dermatitis Burden Scale for Adults: Development and Validation of a New Assessment Tool. *Acta Dermatovenereologica*, 95(6), 700–705. <https://doi.org/10.2340/00015555-1945>
125. Tambala-Kaliati, T., Adomako, E. B., & Frimpong-Manso, K. (2021). Living with albinism in an African community: exploring the challenges of persons with albinism in Lilongwe District, Malawi. *Heliyon*, 7(5), e07034. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2021.e07034>
126. Tanner, R. (2010). Ideology and the Killing of Albinos in Tanzania: A Study in Cultural Relativities. *The Anthropologist*, 12(4), 229–236. <https://doi.org/10.1080/09720073.2010.11891161>
127. Teasdale, E., Muller, I., Sivyver, K., Ghio, D., Greenwell, K., Wilczynska, S., Roberts, A., Ridd, M. J., Francis, N., Yardley, L., Thomas, K. S., & Santer, M. (2021). Views and experiences of managing eczema: systematic review and thematic synthesis of qualitative studies. *The British Journal of Dermatology*, 184(4), 627–637. <https://doi.org/10.1111/bjd.19299>
128. Terrill, A. L., Molton, I. R., Ehde, D. M., Amtmann, D., Bombardier, C. H., Smith, A. E., & Jensen, M. P. (2016). Resilience, age, and perceived symptoms in persons with long-term physical disabilities. *Journal of Health Psychology*, 21(5), 640–649. <https://doi.org/10.1177/1359105314532973>
129. Thomas, D. R. (2006). A General Inductive Approach for Analyzing Qualitative Evaluation Data. *American Journal of Evaluation*, 27(2), 237–246. <https://doi.org/10.1177/1098214005283748>
130. Tough, H., Siegrist, J., & Fekete, C. (2017). Social relationships, mental health and wellbeing in physical disability: a systematic review. *BMC Public Health*, 17(1), 414. <https://doi.org/10.1186/s12889-017-4308-6>
131. Turk, D. C., Rudy, T. E., & Salovey, P. (1986). Implicit models of illness. *Journal of Behavioral Medicine*, 9(5), 453–474. <https://doi.org/10.1007/BF00845133>
132. Uromi, S. (2014). Violence against persons with albinism and older women: Tackling witchcraft accusation in Tanzania. *International Journal of Educational Research*, 2(6), 323–338. <https://www.ijern.com/journal/June-2014/25.pdf>
133. Untas, A., Koleck, M., Rascle, N., & Bruchon-Schweitzer, M. (2012). Du modèle transactionnel à une approche dyadique en psychologie de la santé. *Psychologie Française*, 57(2), 97–110. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2012.03.004>
134. Untas, A., Quintard, B., Koleck, M., Borteyrou, X., & Azencot, A. (2009). Impact de la gestion dyadique du stress sur l'ajustement à une reconstruction mammaire différée après cancer. *Annales Medico-Psychologiques*, 167(2), 134–141. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2006.11.004>
135. Vander Kolk, C. J., & Bright, B. C. (1983). Albinism: A survey of attitudes and behavior. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 77(2), 49–51. <https://doi.org/10.1177/0145482x8307700201>

136. Walker, B. N., & Lindsay, J. (2006). Navigation performance with a virtual auditory display: effects of beacon sound, capture radius, and practice. *Human Factors*, 48(2), 265–278. <https://doi.org/10.1518/001872006777724507>
137. Wanitphakdeedecha, R., Sudhipongpracha, T., Ng, J. N. C., Yan, C., & Jantarakolica, T. (2021). Self-stigma and psychosocial burden of patients with port-wine stain: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Cosmetic Dermatology*, 20(7), 2203–2210. <https://doi.org/10.1111/jocd.14199>
138. Watzlawick, P., Beavin, J. H., & Jackson, D. D. (1967). *Pragmatics of human communication: a study of interactional patterns, pathologies and paradoxes*. New York : Norton
139. Wei, A., Zhang, T., Yuan, Y., Qi, Z., Bai, D., Zhang, Y., Zhang, Y., Liu, T., Huang, Q., Yang, X., & Li, W. (2022). Spectrum Analysis of Albinism Genes in a Large Cohort of Chinese Index Patients. *The Journal of Investigative Dermatology*, 142(6), 1752–1755. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2021.11.014>
140. Weinman, J., Petrie, K. J., Moss-morris, R., & Horne, R. (1996). The illness perception questionnaire: A new method for assessing the cognitive representation of illness. *Psychology & Health*, 11(3), 431–445. <https://doi.org/10.1080/08870449608400270>
141. Wood, C., & Orpinas, P. (2021). Victimization of children with disabilities: coping strategies and protective factors. *Disability & Society*, 36(9), 1469–1488. <https://doi.org/10.1080/09687599.2020.1802578>
142. Xu, K., Gupta, V., Bae, S., & Sharma, S. (2018). Metamorphopsia and vision-related quality of life among patients with age-related macular degeneration. *Canadian Journal of Ophthalmology. Journal Canadien d'Ophthalmologie*, 53(2), 168–172. <https://doi.org/10.1016/j.jcjo.2017.08.006>
143. Yates, T. M., Tyrell, F. A., & Masten, A. S. (2015). Resilience theory and the practice of positive psychology from individuals to societies. Dans : *Positive Psychology in Practice* (pp. 773–788). Wiley. <https://doi.org/10.1002/9781118996874.ch44>
144. Yeung, E. W., Arewasikporn, A., & Zautra, A. J. (2012). Resilience and chronic pain. *Journal of Social and Clinical Psychology*, 31(6), 593–617. <https://doi.org/10.1521/jscp.2012.31.6.593>
145. Zarit, S. H., Reever, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *The Gerontologist*, 20(6), 649–655. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649>

## **7.2. Résultats quantitatifs**

Cette partie est consacrée à l'analyse quantitative des données recueillies dans notre étude. Dans un premier temps, avant de nous focaliser sur les dyades, nous décrirons l'échantillon de participant·e·s ayant complété le protocole en ligne. Les données descriptives donneront un aperçu des caractéristiques sociodémographiques et cliniques de tous les individus que nous avons inclus. Ensuite, nous présenterons quelques analyses comparatives afin de mettre en évidence des différences entre les groupes de participant·e·s (i.e., PAA ; partenaires ; parents). Des comparaisons au sein même du groupe de PAA seront également présentées visant à mettre en évidence des différences selon certains critères spécifiques (i.e., suivi CRMR ; tests génétiques ; acuité visuelle ; couleur des cheveux). Enfin, nous nous intéresserons aux dyades dans un dernier temps en mettant nos données à l'épreuve du modèle APIMeM. Ces résultats approfondis seront détaillés dans un article dédié, testant nos hypothèses de recherche selon une approche bayésienne.

### ***7.2.1. Description de l'échantillon quantitatif***

A l'issue de la recherche, 107 personnes avaient répondu au questionnaire en ligne : 49 personnes avec un albinisme (PAA) et 58 proches significatifs. Parmi ces répondant·e·s, 6 sont nés, ont grandi, ou résident encore en Afrique et ont été exclus pour éviter les biais liés au contexte social et culturel. Après application des critères d'exclusion, l'échantillon d'individus finalement inclus était constitué de 101 participant·e·s : 46 PAA et 55 proches significatifs.

Parmi les PAA, on note une prédominance féminine (76,1%). La majorité ont une activité professionnelle (45,7%) ou sont étudiant·e·s (21,7%), et un peu plus de la moitié sont en couple (54,3%).

Du côté des proches, on dénombre 21 partenaires de vie, 15 parents d'adultes ayant un albinisme, 16 parents de jeunes personnes atteintes. On recense également 2 adultes, qui sont les enfants de personnes atteintes, et une cousine. En raison de la singularité de ces trois derniers cas au sein de notre échantillon, leurs données ne seront pas détaillées dans cette section. Les partenaires sont majoritairement de sexe masculin, (76,2%) et sont, de manière assez logique, tous·tes en couple avec la PAA. Les parents, qu'ils soient d'adultes ou de jeunes, sont majoritairement des femmes et en activité (plus de 86%). Le tableau 11 présente les principales données sociodémographiques de l'échantillon.

**Tableau 11**

*Données socio-démographiques des participant·e·s ayant répondu au questionnaire en ligne (moins les 3 proches significatifs singuliers) (n=98)*

Caractéristiques sociodémographiques	Personnes avec albinisme (n=46)	Proches significatifs (n=52)		
		Partenaires de vie (n=21)	Parents d'un·e adulte ayant un albinisme (n=15)	Parents d'un·e jeune ayant un albinisme (n=16)
<b>Age moyen (écart-type)</b>	39.5 (18.68)	49.62 (20.42)	54.47 (8.51)	36.56 (10.58)
<b>Genre</b>				
Féminin	35 (76.1%)	5 (23.8%)	13 (86.7%)	14 (87.5%)
Masculin	11 (23.9%)	16 (76.2%)	2 (13.3%)	2 (12.5%)
<b>Activité</b>				
Salarié·e	21 (45.7%)	14 (66.7%)	13 (86.7%)	14 (87.5%)
Etudiant·e	10 (21.7%)	0	2 (13.3%)	0
Retraité·e	8 (17.4%)	6 (28.6%)	0	0
Sans emploi	6 (13%)	1 (4.7%)	0	0
Stagiaire	1 (2.2%)	0	0	2 (12.5%)
<b>Statut marital</b>				
En couple	25 (54.3%)	0	8 (53.3%)	13 (81.3%)
Célibataire (divorcé·e, veuf·euve)	21 (45.7%)	21 (100%)	7 (46.7%)	3 (18.7%)

L'âge moyen des PAA était de 39,5 ans (ET = 18.68) et celui des partenaires de vie était de 49,62 ans (ET = 20.42). Par ailleurs, les parents d'adultes atteints d'albinisme avaient en moyenne 54,47 ans (ET = 8.51) et pour les parents de jeunes atteints, 36,56 ans (ET = 10.58).

Au niveau biomédical, plus des deux tiers des PAA ne sont pas suivis par un centre de référence médical (69,6%). Presque deux tiers n'ont pas connaissance d'un antécédent d'albinisme dans la famille. Quant à la détection de l'albinisme, elle se fait principalement lors des premières années de vie : 18 (39,1%) ont été identifiés à la naissance et 13 (28,3%) durant les 35 premiers mois de vie. Toutefois, Six (13%) ont découvert leur affection sur le tard, seulement à l'âge adulte. Sur le plan visuel, la majorité des PAA (93,5%) présente un nystagmus<sup>20</sup> ; et plus de la moitié ont une acuité visuelle binoculaire inférieure ou égale à 2/10e, avec des valeurs s'étendant de 1/20e à 8/10e. Pour ce qui est des tests génétiques, 39,1% n'en ont réalisé aucun. Parmi celles et ceux qui ont été testés, la majorité avaient un albinisme oculo-cutané (23,9%). Le tableau 12 détaille les données biomédicales des 46 PAA.

### *7.2.2. Analyses comparatives exploratoires*

Dans un premier temps, nous avons comparé les moyennes obtenues pour chaque groupe de participants (PAA ; partenaires ; parents) sur chacune des variables mesurées.

Premièrement, les parents de jeunes ayant un albinisme perçoivent une plus grande disponibilité de soutien que les partenaires de vie, une différence qui devient statistiquement significative après normalisation des données ( $F[3, 94] = 3.168, p = 0.028$ ). Ces mêmes parents rapportent également moins d'événements de vie marquants et se sentent moins affectés par ces événements comparativement aux autres groupes (respectivement,  $F[3, 94] = 4.376, p =$

---

<sup>20</sup> Mouvements involontaires des yeux, généralement oscillatoires ou saccadiques.

**Tableau 12***Données biomédicales des PAA ayant répondu au questionnaire en ligne (n=46)*

<b>Caractéristiques biomédicales</b>	<b>Effectif (%)</b>
<b>Suivi médical auprès d'un CRMR</b>	
Oui	14 (30.4%)
Non	32 (69.6%)
<b>Connaissances d'antécédents d'albinisme dans la famille</b>	
Oui	17 (37%)
Non	29 (63%)
<b>Âge de première détection de l'albinisme</b>	
A la naissance	18 (39.1%)
Dans les 35 premiers mois	13 (28.3%)
Enfance (de 3 à 11 ans)	8 (17.4%)
Adolescence (de 12 à 17 ans)	0
Adulte (+18 ans)	6 (13%)
NSP	1 (2.2%)
<b>Acuité visuelle binoculaire</b>	
<1/10 <sup>e</sup>	3 (6.5%)
1/10 <sup>e</sup>	8 (17.4%)
2/10 <sup>e</sup>	15 (32.6%)
3/10 <sup>e</sup>	8 (17.4%)
4/10 <sup>e</sup>	6 (13%)
5/10 <sup>e</sup>	3 (6.5%)
6/10 <sup>e</sup>	0
7/10 <sup>e</sup>	0
8/10 <sup>e</sup>	1 (2.2%)
NSP	2 (4.4%)
<b>Présence du nystagmus</b>	
Oui	43 (93.5%)
Non	3 (6.5%)
<b>Tests génétiques</b>	
Albinisme oculocutané (AOC)	11 (23.9%)
Albinisme oculaire lié à l'X (OA)	2 (4.3%)
Syndrome de Hermansky Pudlak (HPS)	1 (2.2%)
Réponse floue	4 (8.7%)
En attente de résultats	5 (10.9%)
Conseil génétique uniquement	4 (8.7%)
Résultats refusés	1 (2.2%)
Aucun test génétique réalisé	18 (39.1%)

0.00627 ;  $F[3, 94] = 4.506, p = 0.00534$ ). Ils rapportent également une plus grande conscience de la stigmatisation vécue par leurs enfants que celle directement rapportée par les PAA, une différence devenant là encore statistiquement significative seulement après normalisation des données ( $F[3, 94] = 2.846, p = 0.0417$ ). La perception de la charge émotionnelle relative à l'albinisme (composante du BIPQ), est significativement réduite chez les partenaires de vie comparativement aux PAA et à leurs parents ( $F[3, 94] = 3.931, p = 0.0109$ ). Les stratégies de *coping* initiées par le proche sont significativement plus perçues par les partenaires de vie que par les parents ( $F[3, 94] = 3.582, p = 0.0167$ ), ces premiers estimant ainsi recevoir plus d'aide de la part de leur partenaire ayant un albinisme. Le tableau 13 rend compte des comparaisons de moyennes effectuées.

Dans un deuxième temps, nous avons comparé les moyennes obtenues au sein du groupe de PAA en fonction de variables dichotomiques relatives à leur suivi médical (cf. Tableau 14). Il apparaît que les PAA ayant réalisé le test génétique ont bien plus conscience de la stigmatisation associée à l'albinisme que celles ne l'ayant pas fait ( $F[1, 44] = 5.977, p = 0.0186$ ), notamment en termes de croyances globales sur la façon dont la population générale les considère ( $F[1, 44] = 6.624, p = 0.0135$ ). Par ailleurs, les personnes bénéficiant d'un suivi au sein de centres de référence spécialisés rapportent une QdV physique plus altérée ( $F[1, 44] = 4.416, p = 0.0414$ ) et un fardeau quotidien lié à leur albinisme plus important que celles qui n'en bénéficient pas ( $F[1, 44] = 4.899, p = 0.0321$ ). Ces dernières observations n'apparaissent toutefois qu'après normalisation des données.

**Tableau 13**

Moyennes des scores obtenus à chaque échelle pour chaque groupe de participants (i.e., PAA ; partenaires ; parents) (n=98)

Variables	Personnes avec albinisme (PAA) (n=46)	Proches significatifs (n=52)		
		Partenaires de vie (n=21)	Parents de PAA adultes (n=15)	Parent de PAA mineurs (n=16)
<b>Soutien Social – personnes disponibles</b>	17.04 (10.02)	<b>12.57 (7.39) d~</b>	19.27 (10.99)	<b>21.56 (13.51) b~</b>
<b>Soutien Social – satisfaction</b>	75.87 (16.07)	75.24 (15.52)	74.87 (17.27)	74.69 (14.93)
<b>Evènements marquants (2 ans) – quantité</b>	<b>3.54 (1.77) d**</b>	<b>3.43 (1.99) d*</b>	<b>3.6 (2.03) d*</b>	<b>1.69 (1.78) a**bc*</b>
<b>Evènements marquants (2 ans) – impact</b>	<b>27.22 (14.32) d**</b>	<b>27.9 (17.04) d*</b>	<b>29.87 (16.36) d*</b>	<b>12.88 (13.47) a**bc*</b>
<b>Perception de la maladie – score total</b>	43.7 (11.57)	39.43 (7.53)	42.13 (10.37)	43 (8.45)
Perception de la maladie – cognitive	31.8 (8.42)	31.57 (4.49)	29.93 (6.76)	31.94 (6.52)
Perception de la maladie – émotionnel	<b>11.89 (4.6) b**</b>	<b>7.86 (4.63) a**c*</b>	<b>12.2 (5.68) b*</b>	11.06 (4.33)
<b>Satisfaction Corporelle</b>	63.24 (10.27)	64.38 (6.64)	61.07 (11.07)	65.56 (7.64)
<b>Conscience du Stigma – score total</b>	31.46 (9.8)	31.43 (9.43)	32 (13.41)	38.25 (10.72)
Conscience du Stigma – interactions	<b>13.04 (5.83) d~</b>	<b>12.81 (5.56) d°</b>	13.47 (7.35)	<b>17.38 (6.17) a~b°</b>
Conscience du Stigma – généralités	18.41 (5.53)	18.62 (5.73)	18.53 (7.16)	20.88 (6.5)
<b>Qualité de la Relation – score total</b>	71.41 (8.96)	73.67 (8.01)	73.53 (7.90)	NA
Qualité de la Relation – disponibilité	19 (3.37)	20.90 (2.96)	18.53 (3.80)	NA
Qualité de la Relation – intensité	16.70 (2.81)	17.86 (1.82)	17.33 (2.23)	NA
Qualité de la Relation – conflits (inverse)	35.72 (4.76)	34.90 (4.89)	37.67 (4.89)	NA
<b>Coping Dyadique – score total</b>	123.02 (18.59)	132.43 (18.82)	120.93 (15.88)	NA
Coping Dyadique – commun	18.07 (5.14)	19.24 (3.24)	19.2 (4.72)	NA
Coping Dyadique – par soi-même (m)	52.98 (8.02)	55.81 (7.28)	53 (7.02)	NA
Communication autour du stress (m)	10.83 (4.09)	11.62 (3.09)	9.13 (3.23)	NA
Coping de soutien (m)	18.76 (3.87)	19.10 (3.77)	19.07 (4.17)	NA
Coping négatif (m) (inverse)	17.04 (3.03)	17.57 (2.09)	17.80 (2.11)	NA
Coping par délégation (m)	6.35 (2.15)	7.52 (1.63)	7 (1.60)	NA
Coping Dyadique – par le proche (p)	51.98 (7.79)	<b>57.38 (10.05) c*</b>	<b>48.73 (7.58) b*</b>	NA
Communication autour du stress (p)	<b>11.07 (3.64) b*</b>	<b>13.90 (3.14) ac*</b>	<b>10.80 (2.73) b*</b>	NA
Coping de soutien (p)	17.85 (4.57)	19.29 (4.48)	16 (5.07)	NA
Coping négatif (p) (inverse)	17.41 (2.43)	17.19 (3.17)	16.93 (2.40)	NA
Coping par délégation (p)	<b>5.65 (2.16) b~</b>	<b>7 (2.35) a~c*</b>	<b>5 (2.10) b*</b>	NA
<b>Coping Dyadique – auto-évaluation</b>	7.48 (1.92)	7.81 (1.03)	7.8 (1.7)	NA
<b>Etat Anxio-dépressif</b>	13.3 (6.02)	12.57 (6.14)	14.73 (7.99)	15.5 (7.25)
Niveau d'anxiété	8.48 (3.79)	7.71 (3.94)	9 (4.75)	10.06 (4.7)
Niveau de dépressivité	4.83 (3.09)	4.86 (2.95)	5.73 (3.95)	5.44 (3.78)
<b>Qualité de Vie – score total</b>	95.3 (13.47)	100.86 (13.64)	98.6 (19.93)	97.31 (13.63)
Qualité de Vie – physique	15.07 (2.09)	16.05 (2.4)	15.73 (2.84)	15.44 (2.06)
Qualité de Vie – psychologique	14.41 (2.54)	15.1 (2.21)	13.73 (3.81)	14.5 (2.88)
Qualité de Vie – relationnelle	14.43 (3.37)	13.76 (3.92)	14.6 (2.75)	14.19 (3.64)
Qualité de Vie – environnementale	15.11 (2.95)	16.48 (2.25)	16.2 (3.55)	15.06 (2.54)

Notes. Indicateurs de significativité : \*\*\* p < 0.001 ; \*\* p < 0.01 ; \* p < 0.05 ; ~ p < 0.05 après normalisation des données ; ° 0.05 < p < 0.1 même après normalisation des données.

Différences intergroupes : (a) est différent du groupe de PAA ; (b) est différent du groupe de partenaires de vie ; (c) est différent du groupe parents de PAA adultes ; (d) est différent du groupe de parents de PAA mineurs.

**Tableau 14**

*Moyennes des scores obtenus à certaines échelles au sein du groupe de PAA en fonction de variables catégorielles liées au suivi médical (N=46)*

Variables	Suivi par un CRMR		Test génétique	
	Oui (n = 14)	Non (n = 32)	Oui (n = 28)	Non (n = 18)
<b>Soutien Social – personnes disponibles</b>	17.07 (9.61)	17.03 (10.34)	16.61 (10.40)	17.72 (9.65)
<b>Soutien Social – satisfaction</b>	78 (13.56)	74.94 (17.17)	76 (16.50)	75.67 (15.86)
<b>Evènements marquants (2 ans) – impact</b>	27.14 (16.96)	27.25 (13.31)	29.32 (14.52)	23.94 (13.76)
<b>Perception de la maladie – émotionnel</b>	11.71 (5.15)	11.97 (4.42)	11.96 (4.80)	11.78 (4.41)
<b>Satisfaction Corporelle</b>	63.36 (11.19)	63.19 (10.04)	64.68 (9.30)	61 (11.55)
<b>Conscience du Stigma – score total</b>	34.71 (11.21)	30.03 (8.92)	<b>34.14 (9.39)</b>	<b>27.28 (9.14)*</b>
Conscience du Stigma – interactions	14.71 (5.76)	12.31 (5.79)	14.14 (5.45)	11.33 (6.13)
Conscience du Stigma – généralités	20 (7.36)	17.72 (4.48)	<b>20 (5.69)</b>	<b>15.94 (4.36)*</b>
<b>Etat Anxio-dépressif</b>	13.21 (5.83)	13.34 (6.19)	13.71 (6.54)	12.67 (5.22)
Niveau d’anxiété	8.43 (3.82)	8.5 (3.84)	8.64 (4.21)	8.22 (3.12)
Niveau de dépressivité	4.79 (3.29)	4.84 (3.05)	5.07 (3.13)	4.44 (3.07)
<b>Qualité de Vie – score total</b>	94.71 (11.40)	96.47 (14.41)	95.89 (12.98)	96 (14.58)
Qualité de Vie – physique	<b>14.21 (1.48)</b>	<b>15.44 (2.23)~</b>	14.75 (2.18)	15.56 (1.98)
Qualité de Vie – psychologique	14.57 (2.82)	14.34 (2.46)	14.43 (2.53)	14.39 (2.64)
Qualité de Vie – relationnelle	13.93 (3.02)	14.66 (3.53)	14.11 (3.52)	14.94 (3.15)
Qualité de Vie – environnementale	15.43 (2.24)	14.97 (3.24)	15.43 (2.54)	14.61 (3.52)
<b>Fardeau de l’Albinisme – score total</b>	31.57 (12.76)	31.22 (15.43)	31.64 (14.46)	30.83 (15.04)
Fardeau de l’Albinisme – vivre avec l’alb	14.57 (5.46)	15.78 (6.80)	16.14 (6.45)	14.28 (6.29)
Fardeau de l’Albinisme – peur pour l’avenir	9.50 (6.97)	9.53 (6.04)	9.39 (6.37)	9.72 (6.26)
Fardeau de l’Albinisme – vie quotidienne	<b>2.79 (3.24)</b>	<b>1.31 (2.24)~</b>	1.61 (2.67)	2 (2.63)
Fardeau de l’Albinisme – résilience	4.71 (3.24)	4.59 (3.47)	4.50 (3.31)	4.83 (3.55)

*Notes.* Indicateurs de significativité : \*\*\* p < 0.001 ; \*\* p < 0.01 ; \* p < 0.05 ; ~ p < 0.05 après normalisation des données ; ° 0.05 < p < 0.1 même après normalisation des données.

Ensuite, sur le même principe, nous avons comparé les moyennes obtenues au sein du groupe de PAA, mais cette fois-ci, en fonction de l'acuité visuelle (i.e., aspect fonctionnel) et de la couleur des cheveux (i.e., aspect esthétique) (cf. Tableau 15). Concernant l'acuité visuelle, nous avons séparé les données selon deux groupes : les PAA avec une acuité de 2/10e ou moins, et celles avec une acuité supérieure à 2/10e. De manière assez marquée, les personnes ayant une acuité visuelle inférieure ou égale à 2/10e ont des scores de fardeau global et de charge émotionnelle significativement plus élevés (respectivement,  $F[2, 43] = 6.992, p = 0.00235$  ;  $F[2, 43] = 3.725, p = 0.0322$ ) que ceux des PAA ayant une meilleure acuité visuelle. Enfin, les PAA avec des cheveux châtain rapportent une QdV significativement supérieure à ceux ayant des cheveux blonds ( $F[2, 43] = 3.656, p = 0.0342$ ). En revanche, ces derniers rapportent un fardeau quotidien de l'albinisme significativement plus bas que les PAA avec des cheveux blanc ( $F[2, 43] = 4.779, p = 0.0134$ ).

Il est impératif de rappeler que certaines comparaisons intergroupes requièrent une interprétation nuancée, compte tenu des écarts substantiels concernant la taille des échantillons étudiés.

**Tableau 15**

*Moyennes des scores obtenus à certaines échelles au sein du groupe de PAA en fonction de variables catégorielles liées à la déficience visuelle et l'apparence (N=46)*

Variables	Acuité visuelle binoculaire		Couleur des cheveux		
	≤ 2/10e (n = 26)	> 2/10e (n = 18)	Blanc (n = 16)	Blond (n = 25)	Châtain (n = 5)
<b>Soutien Social – personnes disponibles</b>	17.73 (9.04)	16.44 (11.94)	17.69 (9.47)	16.28 (10.18)	18.80 (12.72)
<b>Soutien Social – satisfaction</b>	74.58 (18.45)	78.28 (12.81)	76.50 (16.49)	74.20 (16.28)	82.20 (15.09)
<b>Evènements marquants (2 ans) – impact</b>	27.38 (14.30)	26 (15.15)	23.75 (16)	29.12 (13.14)	28.80 (15.45)
<b>Perception de la maladie – émotionnel</b>	<b>13.42 (4.20)</b>	<b>9.94 (4.60)*</b>	12.94 (4.04)	11.20 (4.43)	12 (7.18)
<b>Satisfaction Corporelle</b>	64.04 (11.46)	63 (8.77)	62.94 (11.46)	62.64 (9.09)	67.2 (13.31)
<b>Conscience du Stigma – score total</b>	33.19 (11.03)	28.50 (7.69)	28.81 (11.34)	32.24 (8.87)	36 (8.22)
Conscience du Stigma – interactions	14.42 (6.39)	10.94 (4.68)	11.75 (5.98)	13.6 (5.59)	14.40 (7.02)
Conscience du Stigma – généralités	18.77 (5.92)	17.56 (5.16)	17.06 (6.62)	18.64 (5.02)	21.60 (2.88)
<b>Etat Anxio-dépressif</b>	12.65 (5.89)	13.78 (6.30)	12.19 (6.05)	14.56 (6.04)	10.6 (5.27)
Niveau d'anxiété	8.23 (3.77)	8.56 (3.97)	7.50 (3.88)	9.16 (3.64)	8.2 (4.32)
Niveau de dépressivité	4.42 (3.02)	5.22 (3.21)	4.69 (3.36)	5.40 (2.99)	2.4 (1.34)
<b>Qualité de Vie – score total</b>	94.96 (15)	98.28 (11.34)	97.81 (13.56)	93.92 (14.05)	100 (10.3)
Qualité de Vie – physique	15.15 (2.13)	15.11 (2.14)	15.12 (2.16)	14.92 (2.23)	15.6 (1.14)
Qualité de Vie – psychologique	14.62 (2.7)	14.5 (2.23)	14.75 (2.46)	<b>13.72 (2.49)</b>	<b>16.8 (1.48)*</b>
Qualité de Vie – relationnelle	14.23 (3.71)	15 (2.77)	14.94 (2.72)	14.20 (3.71)	14 (4)
Qualité de Vie – environnementale	14.58 (3.38)	15.83 (2.28)	15.69 (3.89)	14.76 (2.44)	15 (1.87)
<b>Fardeau de l'Albinisme – score total</b>	<b>37.54 (13.21)</b>	<b>22.89 (10.76)**</b>	36.38 (13.61)	28.64 (14.07)	28.6 (18.34)
Fardeau de l'Albinisme – vivre avec l'alb	<b>18.19 (5.99)</b>	<b>12.17 (4.64)**</b>	16.25 (5.31)	15.16 (7.07)	14 (6.89)
Fardeau de l'Albinisme – peur pour l'avenir	10.85 (5.55)	7.22 (6.08)	11 (5.93)	8.72 (6.05)	8.8 (8.7)
Fardeau de l'Albinisme – vie quotidienne	<b>2.77 (3.02)</b>	<b>0.28 (0.75)**</b>	<b>3.25 (3.28)</b>	<b>0.84 (1.80)**</b>	1.6 (2.07)
Fardeau de l'Albinisme – résilience (inverse)	<b>5.73 (3.58)</b>	<b>3.22 (2.53)*</b>	5.88 (3.70)	3.92 (3.16)	4.2 (2.59)

Notes. Indicateurs de significativité : \*\*\* p < 0.001 ; \*\* p < 0.01 ; \* p < 0.05 ; ~ p < 0.05 après normalisation des données ; ° 0.05 < p < 0.1 même après normalisation des données.

2 PAA ne connaissant pas leur acuité visuelle, leurs données sont manquantes dans le tableau

### ***7.2.3. Analyses dyadiques inférentielles : la place des dynamiques dyadiques dans l'ajustement au handicap (Article 3)***

Comme mentionné plus haut, nous allons maintenant présenter l'étude dyadique en mettant nos données à l'épreuve du modèle APIMeM. Les résultats, détaillés dans l'article suivant, testent nos hypothèses de recherche à travers une approche bayésienne.

Pour faciliter la lecture, nous proposons ci-après la traduction française de cet article (assistée par IA via le modèle de langage GPT-4), et que nous avons soumis dans une revue anglo-saxonne. La version originale de l'article telle que nous l'avons soumis est disponible à l'Annexe 11.

---

### **ARTICLE 3**

Ajustement Dyadique des Personnes avec Albinisme et de leur Proche : Modèle de Médiation Bayésien de l'Interdépendance Acteur-Partenaire (APIMeM)  
*Dyadic Adjustment of Persons With Albinism and their Significant Other: A Bayesian Mediation Model of the Actor-Partner Interdependence (APIMeM)*

---

**Hugo Fournier**<sup>1</sup>, Nicolas Pillaud<sup>1</sup>, Fanny Morice-Picard<sup>2</sup>, Smail Hadj-Rabia<sup>3</sup>, Benoit Arveiler<sup>2,4</sup> & Bruno Quintard<sup>1</sup>

1 Laboratory of Psychology (LabPsy) UR 4139, University of Bordeaux, F-33000 Bordeaux, France

2 CHU Bordeaux, F-33404 Bordeaux, France

3 APHP Paris Necker-Enfants Malades, F-75015 Paris, France

4 Laboratory of Rare Diseases: Genetics and Metabolism (MRGM) INSERM U1211, University of Bordeaux, F-33076 Bordeaux, France

Soumis à la revue *Social Science & Medicine* le 01/07/2024

**Mots-clés :** Albinisme ; maladies rares ; ajustement dyadique ; analyses Bayésiennes ; approche systémique.

## Résumé

**Contexte :** En France, il existe peu de recherches empiriques standardisées sur les implications psychosociales de l'albinisme, d'où la nécessité de comprendre comment les personnes concernées s'adaptent à leurs handicaps. Les récentes avancées en psychologie de la santé ont conduit les chercheur·euse·s à adopter une approche systémique, prenant en compte les handicaps et impliquant les proches dans le processus d'adaptation. Cette étude vise à explorer le rôle médiateur du *coping* dyadique au sein des dyades familiales, où l'un des membres est atteint d'albinisme et l'autre est un proche significatif.

**Méthode :** Trente-huit dyades familiales ont été incluses, chaque personne répondant individuellement à un protocole en ligne standardisé. Les participant·e·s ont été recrutés par échantillonnage de convenance, facilité par une association de patients (Genespoir) et des professionnels de centres médicaux de référence impliqués dans le projet. Les dyades comprenant une Personnes Avec Albinisme (PAA) née, élevée ou résidant en Afrique ont été exclues. Trois modèles statistiques basés sur le modèle *Actor-Partner Interdependence Mediation Model* (APIMeM) ont été testés via une approche bayésienne avec des *priors* faiblement informatifs.

**Résultats :** Les modèles 2 et 3 se sont révélés les plus efficaces pour expliquer les données. Le modèle 2 a montré le rôle médiateur du *coping* dyadique commun entre la qualité de la relation et le niveau d'anxiété, suggérant que les PAA ressentent davantage d'anxiété lorsqu'ils rapportent bien s'ajuster conjointement avec leur proche. Le modèle 3 a mis en évidence le rôle de l'impact émotionnel de l'albinisme dans la médiation de la relation entre la conscience de la stigmatisation et la QdV globale, mais cela n'a été observé que chez les PAA. Une conscience accrue de la stigmatisation chez les PAA était associée à un impact émotionnel accru, entraînant une QdV plus altérée.

**Conclusions :** Les implications psychosociales de l'albinisme semblent être cruciales dans l'ajustement dyadique à cette condition. Les perceptions personnelles et la stigmatisation associée lié à l'albinisme (i.e., validisme) peuvent influencer de manière ambivalente l'adaptation des personnes à leur situation. Des études futures devraient approfondir ces mécanismes complexes, tel que proposé dans notre modèle conceptuel de l'ajustement dyadique à l'albinisme.

## Contexte

L'albinisme constitue un groupe de troubles autosomaux récessifs caractérisés par une déficience visuelle et un phénotype d'hypopigmentation variable. La prévalence traditionnellement reconnue de toutes les formes d'albinisme est d'environ 1 pour 17 000 (intervalle de 1:10 000 à 1:20 000). Cependant, des études récentes mettent en lumière une variabilité épidémiologique significative selon les régions (Kromberg et al., 2023). Des prévalences variant selon les types d'albinismes ont été documentées en Asie (Inagaki et al., 2004 ; Suzuki & Tomita, 2008 ; Wei et al., 2013) et en Amérique centrale (Witkop et al., 1990), avec une prévalence plus élevée observée dans certains pays africains. Ce phénomène est principalement attribué à la consanguinité et aux effets fondateurs<sup>21</sup> (Lund & Roberts, 2018 [Tanzanie & Namibie] ; Kromberg, 2018 [Botswana] ; Mohamed et al., 2010 [Égypte]). En Europe, une revue systématique récente de Kromberg et al. (2023) a réévalué les données disponibles, estimant la prévalence moyenne à 1 pour 12 000 (intervalle de 1:10 000 à 1:15 000). Néanmoins, certains pays européens gagneraient à actualiser leurs données épidémiologiques ; en France par exemple, les données les plus récentes sur la santé de la population datent de plus d'un siècle (Pearson et al., 1913).

Au cours des deux dernières décennies, l'intérêt des sciences sociales et psychologiques pour l'étude de l'albinisme a augmenté, particulièrement en Afrique où les PAA font face à des discriminations et violences significatives (Brocco, 2015, 2016 ; Kromberg et al., 2018 ; Uromi, 2014 ; Tanner, 2010). Ces travaux, essentiellement descriptifs et exploratoires, cherchent à illustrer les multiples défis auxquels les PAA sont confrontées tout au long de leur vie (Anshelevich et al., 2021 ; Christensen et al., 2017 ; Dapi et al., 2018 ; Estrada-Hernandez, 2018

---

<sup>21</sup> L'effet fondateur correspond à une perte de variation génétique qui se produit lorsqu'une nouvelle population est créée à partir d'un nombre relativement restreint d'immigrants provenant d'une population mère.

; Huang et al., 2020 ; Phatoli et al., 2015 ; Pooe-Monyemore et al., 2012 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Bien que la majorité de ces études soient qualitatives, quelques recherches standardisées ont révélé un impact délétère de l'albinisme sur la QdV physique et des niveaux élevés d'anxiété et de dépression, particulièrement chez les femmes nigérianes de plus de 50 ans avec des complications cutanées (Ajose et al., 2014). De plus, une recherche ghanéenne a mis en évidence une relation négative entre la conscience de la stigmatisation et le bien-être subjectif, cette relation étant médiée positivement par un soutien social de la part des proches perçu comme satisfaisant (Affram et al., 2019).

Malgré la rareté générale des données et leur généralisation limitée en raison de *design* d'études fournissant un faible niveau de preuve (e.g., enquêtes qualitatives exploratoires basées sur des entretiens ; études transversales rétrospectives avec de petits échantillons), la littérature existante met en évidence l'importance cruciale de l'entourage immédiat dans l'adaptation à l'albinisme, qu'il soit familial (parents, frères et sœurs) ou conjugal (Aborisade, 2021 ; Christensen et al., 2017 ; Pooe-Monyemore et al., 2012 ; Tambala-Kaliati et al., 2021). Ces conclusions résonnent avec des recherches explorant le rôle et l'implication des familles dans l'adaptation des personnes à leurs problèmes de santé, un sujet largement étudié dans les domaines du handicap et des maladies chroniques (Lewandowski et al., 2010 ; Martire et al., 2010). La dynamique complexe des relations familiales et des influences environnementales est difficile à explorer, incitant les chercheurs à se concentrer sur des relations dyadiques spécifiques pour mieux appréhender cette complexité (McDaniel et al., 2014 ; Minuchin, 1974).

Au cours des trente dernières années, plusieurs modèles théoriques concernant l'ajustement dyadique ont émergé (Berg & Upchurch, 2007 ; Bodenmann, 1995 ; Rolland, 1994). Prenant appui sur le modèle transactionnel de Lazarus et Folkman (1984), ces modèles

ont intégré le processus phare lié à l'adaptation : le *coping*. Celui-ci renvoie à l'ensemble des efforts cognitifs et comportementaux mobilisés par une personne pour gérer des demandes externes et/ou internes spécifiques et évaluées comme consommant ou excédant les ressources de la personne (Lazarus & Folkman, 1984, p. 141). Le concept de *coping* dyadique a été introduit principalement par Bodenmann (1995, 1997), qui a exploré les mécanismes internes de l'ajustement dyadique en introduisant le modèle transactionnel-systémique du *coping* dyadique chez les couples (1995). Il définit le *coping* dyadique comme les efforts combinés de chaque partenaire et des deux conjointement pour gérer des événements stressants et les tensions vécues par un partenaire (stress individuel) ou par les deux (stress dyadique). Selon ce modèle, l'ajustement dyadique comporte trois phases successives : la communication sur le stress, le développement de stratégies de *coping* dyadique plus ou moins adaptées, et le *feedback* mutuel sur le processus d'ajustement dyadique. Bodenmann a identifié trois types de stratégies positives/adaptatives (i.e., soutien, délégation, commun) et trois types de stratégies négatives/maladaptatives (i.e., hostile, ambivalente, superficielle).

Par la suite, Untas (2009 ; Untas et al., 2012) a étendu le modèle de Bodenmann en développant le modèle systémique et transactionnel des dyades en psychologie de la santé. À l'instar du modèle TIM (Bruchon-Schweitzer et al., 2002), les auteur·rice·s de ce modèle dyadique ont cherché à intégrer et à fusionner les approches antérieures pour en améliorer la portée. Premièrement, en s'inspirant des propositions de Berg et Upchurch (2007), le modèle d'Untas et al. (2012) place la maladie (et par extension, le handicap) au cœur de l'ajustement. Deuxièmement, le modèle s'étend à d'autres types de dyades au-delà des couples : des relations telles que père-fille, frère-sœur ou même ami·e·s sont considérées. Bien que ses racines soient associées aux grandes théories des relations amoureuses, il est désormais reconnu que ce phénomène d'interdépendance est aussi observé dans d'autres types de relations dyadiques telles

que les amitiés et les relations professionnelles (Kenny et al., 2006). Trois unités distinctes émergent alors : le patient, le proche et la dyade, distinguant clairement les caractéristiques et interactions spécifiques à chaque individu de celles relevant de la dyade. Cette contribution permet ainsi de mieux comprendre les liens entre certains antécédents et/ou caractéristiques contextuelles (e.g., données sociodémographiques, mode de vie, caractéristiques de la maladie, etc.), variables transactionnelles (e.g., *coping* dyadique, perception de la contrôlabilité de la situation, etc.) et résultats en matière de santé à la fois aux niveaux individuel et dyadique. En plus de prendre en compte la maladie et ses spécificités, le modèle d'Untas (2009) intègre diverses variables dispositionnelles.

Pour aborder les complexités de tels modèles, de nouvelles méthodes statistiques ont émergé dans les années 1990, notamment avec l'introduction du modèle d'interdépendance acteur-partenaire *Actor-Partner Interdependence Model* (APIM ; Kenny et al., 2006). Ce modèle repose sur le principe d'interdépendance, suggérant que les attributs et comportements d'un partenaire peuvent influencer le fonctionnement de l'autre (et vice versa). Au cœur de cette technique d'analyse se trouve la distinction des effets "acteur" (i.e., comment le comportement d'un partenaire impacte ses propres critères de santé) et des effets "partenaire" (i.e., comment le comportement d'un partenaire influence les critères de l'autre). De plus, le modèle a été enrichi pour intégrer des éléments de médiation et de modération, permettant une compréhension plus détaillée de la complexité des interactions dyadiques. Cela a conduit au développement de modèles tels que le *Actor-Partner Interdependence Moderation Model* (APIMoM ; Garcia et al., 2015) et le *Actor-Partner Interdependence Mediation Model* (APIMeM ; Ledermann et al., 2011), aussi connu sous le nom de *Actor-Partner Mediator Model* (APMeM ; Sadler et al., 2011). Ces extensions sont particulièrement utiles pour explorer des modèles structurels plus complexes, permettant de tester celui proposé par Untas (2009).

Ces avancées théoriques et statistiques ont soutenu et enrichi un large éventail de recherches, particulièrement axées sur les couples. Les liens entre le *coping* dyadique et le fonctionnement relationnel, tels que la satisfaction conjugale et la qualité de la communication, ont trouvé des appuis solides dans la littérature scientifique (Bodenmann et al., 2011 ; Landis et al., 2013). Il a été observé que le *coping* dyadique peut être un plus puissant prédicteur de la qualité de la relation que les stratégies de *coping* individuelles (Herzberg, 2013 ; Papp & Witt, 2010), et semble médier la relation entre les caractéristiques relationnelles et l'état émotionnel (Du Rocher Schudlich et al., 2011 ; Gana et al., 2016). Dans le contexte médical, plusieurs études ont mis en évidence les caractéristiques protectrices de l'adaptation dyadique et leur impact bénéfique sur la QdV des partenaires et la stabilité de leur relation. Cela a été particulièrement évident dans le cas du cancer (Chen et al., 2021 ; Rottmann et al., 2015), et s'étend à d'autres maladies chroniques telles que le diabète et la polyarthrite rhumatoïde (Weitkamp et al., 2021).

Une seule recherche a exploré l'ajustement dyadique chez les couples confrontés à une maladie rare : la mucoviscidose (Werner et al., 2020). Cependant, cette étude était basée sur un *design* exploratoire qualitatif, et à notre connaissance, les modèles statistiques dyadiques (e.g., APIM et ses variantes) n'ont pas encore été appliqués aux dyades concernées par la maladie rare.

Pour en revenir au sujet de l'albinisme en France, malgré des efforts considérables dans la recherche en médecine et en génétique (Lasseaux et al., 2018 ; Moreno-Artero et al., 2022 ; Pennamen et al., 2020, 2021), le sujet reste relativement peu étudié dans le cadre de la santé publique et de la recherche psychosociale. Seules quelques études récentes en psychologie de la santé ont commencé à combler cette lacune en explorant le vécu des PAA, ce qui favorise ou entrave leur adaptation, ainsi que les mécanismes de soutien qui leur apparaissent efficaces

(Dufresne et al., 2020 ; Fournier et al., 2024 ; Morice-Picard et al., 2018). Néanmoins, les recherches utilisant des méthodes d'investigation standardisées sont rares, et à ce jour, aucune étude en France n'a appliqué des modèles théoriques d'ajustement au handicap ou aux maladies chroniques à cette population.

Dans la construction de la présente étude, nous nous inspirons du modèle de Lazarus et Folkman (1984) tel qu'adapté par Untas et al. (2012), où le *coping* dyadique est posé comme médiateur dans l'ajustement dyadique. En effet, comme présenté ci-dessus, des preuves empiriques soutiennent le rôle médiateur du *coping* dyadique entre la qualité de la relation et l'état anxio-dépressif (Du Rocher Schuldlich et al., 2011 ; Gana et al., 2016). L'objectif principal de cette étude transversale est de tester le rôle médiateur du *coping* dyadique au sein de dyades familiales où l'un des partenaires est une PAA et l'autre un proche significatif : parent, partenaire de vie ou autre membre de la famille proche. Nous formulons l'hypothèse que des niveaux anxio-dépressifs plus élevés chez les PAA et leurs proches sont corrélés à une efficacité réduite du *coping* dyadique, lequel, à son tour, peut être négativement influencé par une mauvaise qualité perçue de la relation entre les deux membres de la dyade.

À cette fin, nous utiliserons le *Actor-Partner Interdependence Mediation Model* (APIMeM ; Ledermann et al., 2011). Cette approche analytique sophistiquée, qui considère la dyade comme unité d'analyse principale, permet d'examiner les effets "acteur" (ici, la PAA) et "partenaire" (ici, le proche significatif - parent ou partenaire de vie) dans un cadre dyadique. Cette approche facilite une compréhension détaillée de la manière dont le vécu d'une personne affecte sa propre adaptation et celle de l'autre, et *vice versa*. Compte tenu de la rareté de l'albinisme et des ressources limitées pour effectuer un recrutement national d'envergure, nous avons anticipé les difficultés pour atteindre le nombre de dyades nécessaire pour une analyse

robuste. En conséquence, nous proposons d'utiliser des méthodes statistiques bayésiennes, moins contraignantes pour les petites tailles d'échantillons (McNeish, 2016).

En statistique bayésienne, il est nécessaire d'estimer une distribution initiale de probabilité (Edwin, 2003). Cette distribution initiale, communément appelée "*prior*", représente nos croyances et connaissances *a priori* sur les paramètres que nous souhaitons analyser (Berger et al., 2009). Alors que les approches fréquentistes estiment uniquement la probabilité d'observer la même configuration de données sous l'hypothèse que  $H_0$  est vraie, la méthode bayésienne évalue directement la plausibilité de  $H_1$  en se fondant sur une comparaison entre les *a priori* et les données observées.

Les *priors* sont essentiels car ils influencent le processus d'inférence bayésienne en combinant nos connaissances préexistantes avec les nouvelles données observées. Cela permet de mettre à jour nos connaissances et d'obtenir des valeurs de probabilité *a posteriori* (PPP), qui sont les nouvelles distributions de probabilité des paramètres après prise en compte des données. Par exemple, pour étudier le *coping* dyadique dans les familles où une personne est atteinte d'albinisme, nos *a priori* pourraient inclure des informations provenant d'études antérieures sur des populations similaires, une expertise clinique ou des connaissances théoriques sur le *coping* dyadique et la dynamique familiale. Ces *priors* peuvent être spécifiés comme informatifs (i.e., basé sur des données robustes) or non-informatifs (i.e., reflétant un manque de connaissances *a priori*) selon la disponibilité et la qualité des informations préexistantes.

La flexibilité dans la définition de nos hypothèses statistiques offre plusieurs avantages dans le traitement de petits ensembles de données par rapport aux méthodes fréquentistes. Premièrement, elle diffère des méthodologies fréquentistes dans la spécification des paramètres du modèle. Alors que les méthodes fréquentistes supposent que les paramètres sont fixes, les

approches bayésiennes les traitent comme des variables aléatoires, offrant une flexibilité accrue pour l'estimation des modèles. Par ailleurs, les analyses confirmatoires fréquentistes contraignent les paramètres inattendus à zéro, tandis que les méthodes bayésiennes leur permettent une certaine latitude, reflétant ainsi plus fidèlement les distributions *a priori*. Une autre distinction significative réside dans l'hypothèse d'une distribution normale asymptotique des paramètres à estimer. Les modèles fréquentistes reposent sur cette hypothèse, qui peut ne pas décrire précisément les distributions, notamment dans les petits échantillons où la distribution réelle ne peut être prédéterminée (Scheines et al., 1999). Par conséquent, une distribution des paramètres basée sur les distributions *a posteriori* s'avère plus efficace pour l'estimation des modèles (Lee & Song, 2004).

En résumé, l'approche bayésienne permet une prise en compte plus circonspecte de la distribution des données et de sa fidélité dans les tests des modèles (Golay et al., 2015). L'utilisation des statistiques bayésiennes permet donc une flexibilité et une adaptation à la complexité des données, particulièrement utile dans les contextes où les tailles d'échantillons sont petites ou les données rares. En intégrant explicitement les connaissances préalables, les méthodes bayésiennes fournissent une approche robuste pour l'analyse et l'interprétation des données en psychologie de la santé, comme l'étude de l'ajustement dyadique dans les familles avec des membres ayant un albinisme.

## **Méthodes**

Les données de la présente recherche proviennent d'une étude pilote transversale et mixte intitulée ALBIPSY. Cette partie du projet utilise une approche de recherche quantitative basée sur un protocole standardisé en ligne. L'étude est de *design* confirmatoire, transversal et rétrospectif.

## *Participant·e·s*

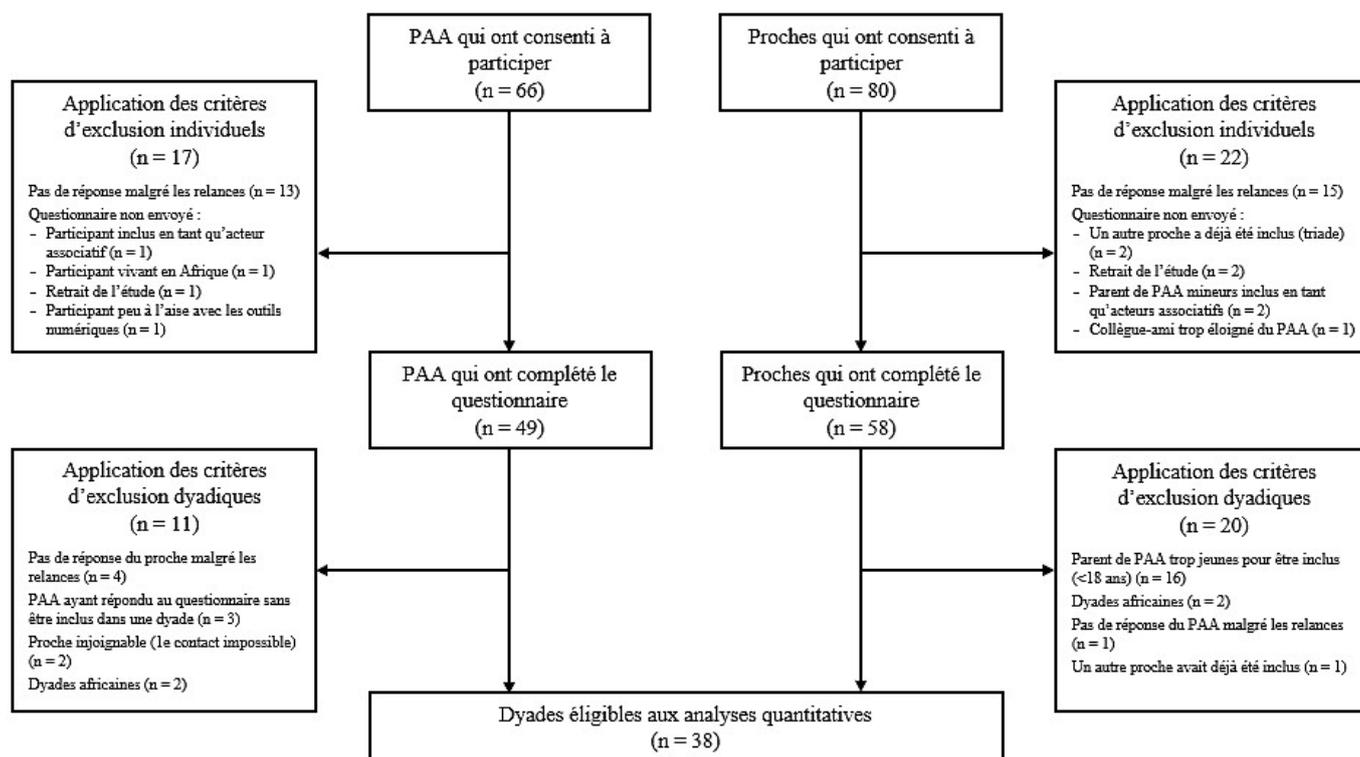
Trente-huit dyades familiales distinctes répondaient aux critères d'inclusion et ont finalement été incluses. Pour participer à l'étude, l'un·e des deux membres de la famille devait avoir un albinisme, peu importe la forme, et être âgé·e de plus de 18 ans. Les PAA devaient s'engager dans l'étude avec un·e de leurs proches (de préférence un parent ou un·e partenaire de vie). Plusieurs méthodes de recrutement ont été utilisées pour atteindre le plus grand nombre possible de PAA (e.g., annonces sur le site officiel de l'Association Française des Albinismes Genespoir ; affiches dans des centres spécialisés ; courriels via fil active de patient·e·s ; présentations aux patient·e·s et familles lors de consultations). Les participant·e·s intéressé·e·s accédaient ensuite à un formulaire de consentement en ligne, fournissant leur accord et leurs coordonnées pour une communication ultérieure. Le processus de recrutement commençait par contacter la PAA volontaire, qui fournissait ensuite, avec leur consentement, les coordonnées de leur parent. Le chercheur contactait ensuite ce parent par courriel ou téléphone, expliquant les objectifs de la recherche et confirmant leur participation. Étant donné que cette étude ne relevait pas du cadre de la loi Jardé, elle n'a pas été soumise à un comité d'éthique mais a été validée par un comité universitaire (voir Annexe 9). Afin de respecter les normes éthiques, les participant·e·s ont signé un formulaire de consentement éclairé après avoir pris connaissance des informations détaillant les objectifs de l'étude, les procédures, les droits de retrait, les droits d'accès et de modification des données, ainsi que la garantie d'anonymat (conformément au Règlement Général sur la Protection des Données Européen). Aucun participant n'a exercé ces droits au cours de cette étude.

La phase de recrutement pour cette étude a duré 2 ans et 5 mois, de septembre 2020 à février 2023. Durant cette période, 68 PAA et 81 proches significatifs ont donné leur consentement pour participer à l'étude. Parmi ces participants, 49 PAA et 58 proches ont complété la procédure en ligne. Après couplage des dyades et vérifications relatives aux critères

d'exclusion (pour plus de détails, cf. Figure 16), 38 dyades ont finalement été incluses dans cette recherche.

**Figure 16**

*Diagramme du processus d'inclusion des dyades pour le protocole quantitatif*



*Notes.* PAA : Personne Avec Albinisme

## **Mesures**

### *Données Sociodémographiques*

Nous avons recueilli les données démographiques des participant·e·s (âge, sexe, lieu de naissance, lieu de résidence, situation matrimoniale), le statut socio-économique (emploi), les informations médicales (âge au premier diagnostic d'albinisme, tests moléculaires, type d'albinisme, connaissance des antécédents familiaux, suivi dans un centre de référence), les

informations ophtalmologiques (acuité visuelle binoculaire, présence de nystagmus<sup>22</sup>), et les informations dermatologiques (phototype, couleur des cheveux). Les variables avec des réponses dichotomiques, ou dichotomisées pour l'analyse, incluaient la situation matrimoniale (célibataire/en couple), la connaissance des antécédents familiaux (oui/non), la présence de nystagmus (oui/non), et le test moléculaire (oui/non). D'autres caractéristiques comprenaient des variables qualitatives nominales (e.g., sexe, lieu de naissance, résidence, emploi, type d'albinisme, couleur des cheveux, phototype) ou ordinales (e.g., acuité visuelle binoculaire).

### *Qualité de la Relation Dyadique*

Pour évaluer la qualité perçue de la relation au sein du dyade, nous avons utilisé la version française du *Quality of Relationship Inventory* (QRI ; [Cousson-Gélie et al., 2013](#) ; [Pierce et al., 1991](#)). Le QRI est un auto-questionnaire composé de 22 items répartis en trois dimensions : disponibilité du soutien, intensité de la relation et conflits. Les items sont évalués sur une échelle de Likert en 4 points allant de 1 (« *très rarement/pas du tout* ») à 4 (« *très souvent/beaucoup* »). Des scores plus élevés sur le QRI indiquent une meilleure qualité perçue de la relation dyadique (étendue : 22-88).

### *Coping Dyadique*

Pour évaluer le *coping* dyadique, nous avons utilisé la version française du *Dyadic Coping Inventory* (DCI ; [Bodenmann, 2008](#) ; [Ledermann et al., 2010](#)). Le DCI est un auto-questionnaire comprenant 37 items qui opérationnalise le *coping* dyadique comme un construit multidimensionnel à travers cinq dimensions : la communication autour du stress, le *coping* de soutien, le *coping* par délégation, le *coping* négatif et le *coping* commun. Les quatre premières dimensions peuvent être ensuite catégorisées selon deux sources du *coping* au sein du dyade :

---

<sup>22</sup> Mouvements involontaires des yeux, généralement oscillatoires ou saccadiques.

le *coping* initié par soi, et le *coping* initié par le ou la partenaire, donnant un total de neuf sous-dimensions. De plus, une dixième sous-échelle, quelque peu distincte, mesure le feedback sur l'efficacité perçue et la satisfaction vis-à-vis du *coping* dyadique.

Étant donné que le DCI a été principalement développé pour évaluer le *coping* dyadique dans les relations amoureuses, nous avons identifié un item de la sous-échelle du « *coping* commun » qui posait problème lorsqu'il était appliqué aux participant·e·s d'autres types de dyades (e.g., dyade parent-enfant) : "*Nous sommes tendres et affectueux·se·s l'un·e envers l'autre ; nous faisons l'amour et essayons de gérer le stress de cette façon*". Ainsi, nous avons développé une variante du questionnaire adaptée aux dyades non conjugales, où cet item a été remanié et dédoublé : "*nous nous aidons mutuellement à nous relaxer, en ayant des activités de loisir, par exemple, en écoutant de la musique*" ; "*nous sommes tendres, affectueux·se·s et attentionnés·e·s, et essayons de gérer le stress de cette façon*".

Les réponses aux items du DCI sont évaluées sur une échelle de Likert de 1 ("*très rarement*") à 5 ("*très souvent*"). Des scores élevés au DCI indiquent un meilleur ajustement dyadique au stress (étendue : 35-175).

#### *Anxiety-Depressive State*

Pour évaluer les niveaux d'anxiété et de dépression des participant·e·s, nous avons utilisé la version française de la *Hospital Anxiety-Depression Scale* (HADS ; Savard et al., 1998 ; Zigmond & Snaith, 1983). Cet instrument comprend 14 items et fournit un score global d'état anxio-dépressif (instabilité émotionnelle) ainsi que des scores spécifiques pour les niveaux d'anxiété actuelle (HADS-A ; 7 items) et de dépression actuelle (HADS-D ; 7 items). Pour chaque item, les participant·e·s doivent se positionner sur une échelle de Likert à 4 points, des scores plus élevés indiquant des niveaux élevés d'anxiété et/ou de dépression (étendue du score global : 0-42).

### *Perception de la Maladie*

Le *Brief Illness Perception Questionnaire* (BIPQ ; Broadbent et al., 2006) a été utilisé pour évaluer les perceptions des participant·e·s et de leurs proches vis-à-vis de l'albinisme. Cet instrument vise à évaluer neuf dimensions distinctes des représentations de la maladie, chaque dimension étant évaluée par un item unique : l'impact de la maladie sur la vie, la durée perçue de la maladie, le contrôle perçu, l'efficacité perçue du traitement, les symptômes causés par la maladie, les préoccupations associées, la compréhension de la maladie, l'impact émotionnel de la maladie et les causes perçues de la maladie (cette dernière étant l'unique item qualitatif). Des scores élevés sur le BIPQ indiquent un fardeau psychologique perçu important lié à la maladie (étendue : 0-80). Broadbent et al. (2015) suggèrent que ces dimensions de représentation de la maladie peuvent être divisées en deux catégories : d'une part les "représentations cognitives", incluant la durée perçue, le contrôle perçu, l'efficacité perçue du traitement, les symptômes perçus, les préoccupations perçues (ou les conséquences perçues de la maladie) et la compréhension perçue de la maladie ; d'autre part les "représentations émotionnelles", incluant l'impact sur la vie et l'impact émotionnel de la maladie.

### *Réseau Social, Sources de Soutien et Soutien Social Perçu*

Pour évaluer le soutien social perçu par les participant·e·s, nous avons utilisé le Questionnaire de Soutien Social Perçu (QSSP ; Bruchon-Schweitzer, 2002). Ce questionnaire vise à déterminer, pour chacun des quatre types de soutien identifiés par House en 1981 (empathique, estime de soi, instrumental et informationnel), le nombre de personnes sur lesquelles le sujet estime pouvoir compter, les personnes spécifiques (famille, ami·e·s, collègues, spécialistes, associations) représentant chaque source de soutien, et le niveau de satisfaction du sujet. Cette mesure génère deux scores provenant de deux sous-échelles distinctes, un score de disponibilité du soutien et un score de satisfaction du soutien. L'échelle

de disponibilité du soutien utilise une échelle de Likert à 4 points, où les participant·e·s indiquent le nombre de personnes disponibles pour chaque type de soutien (0 personne, de 1 à 3 personnes, de 4 à 6 personnes, et plus de 6 personnes). La deuxième sous-échelle mesure la satisfaction du soutien en utilisant une échelle de Likert à 5 points allant de 1 (insatisfait) à 5 (satisfait). Des scores élevés sur chaque sous-échelle du QSSP indiquent un plus grand nombre de personnes disponibles dans le réseau de soutien (étendue : 0-60) et une satisfaction accrue associée au soutien reçu (étendue : 20-100).

### *Conscience de la Stigmatisation*

Pour évaluer la stigmatisation perçue liée à l'albinisme, nous avons utilisé le *Stigma Consciousness Questionnaire* (SCQ ; [Pinel, 1999](#)). Cet auto-questionnaire est composé de 10 items, chacun structuré sur une échelle de Likert de 1 à 7, visant à mesurer le degré d'accord avec les énoncés associés à chaque item. À l'origine validé pour divers contextes, nous avons adapté le SCQ à cette recherche en recentrant ses items sur l'albinisme et en les reformulant dans un langage affirmatif. Cet ajustement était nécessaire car les items formulés initialement de manière négative risquaient de compliquer la compréhension des participant·e·s. Inspirés par la traduction française validée du SCQ utilisée avec des personnes souffrant de perte auditive ([Vincent et al., 2017](#)), nous avons établi deux versions : une pour les personnes atteintes d'albinisme (e.g., item 5 : "*le fait que je sois albinos influence la façon dont les gens agissent à mon égard*") et une autre pour leurs proches (e.g., item 5 : "*le fait que mon proche soit albinos influence la façon dont les gens agissent à son égard*"). Les scores sur le SCQ varient de 7 à 70, des scores élevés indiquant une perception accrue de la stigmatisation associée à l'albinisme.

### *Qualité de Vie Générale (QdV)*

La QdV générale a été évaluée en utilisant la version brève traduite en français de l'instrument développé par l'OMS (WHOQOL-Bref ; [Leplège et al., 2000](#)). Cet auto-questionnaire se compose de 26 items mesurant quatre dimensions : la santé physique, la santé psychologique, les relations sociales et l'environnement. Les participant·e·s ont répondu à chaque item sur une échelle de Likert à 5 points, des scores élevés reflétant une meilleure QdV.

### *Analyse des données*

Nous avons adopté une approche entièrement bayésienne via modélisation par équation structurale en raison de la petite taille de l'échantillon ([Kruschke & Liddell, 2017](#) ; [McNeish, 2016](#)). Toutes les analyses ont été réalisées avec le logiciel R ([R Development Core Team, 2016](#)), en utilisant spécifiquement les packages *rstan* ([Carpenter et al., 2017](#) ; [Stan Development Team, 2018](#)) et *blavaan* ([Merkle & Rosseel, 2015](#)). En effet, bien que certaines solutions aient été proposées pour éviter les problèmes de convergence (i.e., modélisation en deux étapes, régression des scores factoriels ; [Rosseel, 2012](#)), ces méthodes donnent significativement plus de problèmes de convergence que les estimations bayésiennes dans les modèles d'équations structurales ([Holtmann et al., 2016](#) ; [Smid & Rosseel, 2020](#)). En suivant les recommandations de van Erp et al. (2018) et Smid et al. (2020), nous avons utilisé des *priors* réfléchis plutôt que des *priors* naïfs. À noter qu'il a été difficile d'obtenir des informations empiriques concernant chacun des *priors* à inclure dans notre modèle, la définition des priors restant cependant faible (e.g., [Lemoine, 2019](#)).

Pour les paramètres de variance, des *priors* gamma ont été utilisés avec une forme de 1 et un taux de .05 ; pour les paramètres de covariance, des *priors* bêta ont été utilisés avec  $\alpha = 1$  et  $\beta = 1$  dans une plage étendue de -1 à +1 ; et pour les charges factorielles et les pondérations de régression, des *priors* normaux ont été employés avec  $\mu = 0$  et  $\sigma = 10$ . En général, ces *priors*

ne contraignent pas fortement les estimations des paramètres à des valeurs spécifiques, à l'exception des *priors* gamma pour les estimations de variance qui évitent que les variances deviennent négatives, et des *priors* bêta pour les covariances qui empêchent les cas d'Haywood (i.e., corrélations absolues supérieures à un).

La matrice de corrélation que nous avons produite (cf. Annexe 13) nous a permis de mettre en évidence des schémas de covariance qui semblent cohérents avec les aspects théoriques énoncées précédemment. En particulier, nous avons constaté que seule la sous-échelle d'anxiété (HADS) était significativement corrélée aux variables dyadiques sur lesquelles nous nous concentrons. Par conséquent, le score global de l'HADS, ainsi que la sous-échelle de dépression, n'ont pas été pris en compte dans les modèles d'équations structurales que nous avons estimés. Pour nos modèles, toutes les variables ont été standardisées pour éviter des structures de covariance mal définies en raison de grandes différences dans la variance absolue des différentes mesures (Frischkorn et al., 2022). Notre processus de sélection de modèle (Burnham & Anderson, 2003 ; Fox, 2015) a débuté par une comparaison de divers modèles multivariés pour à la fois tester nos hypothèses et déterminer le modèle le plus plausible par rapport aux données observées. Suivant la logique exposée dans l'introduction, les schémas de corrélations observés et les objectifs de recherche, nous avons considéré et comparé les modèles suivants :

- Le Modèle 1 (M1) proposait un APIMeM soutenu à la fois par la théorie et les résultats empiriques, où le *Coping* Dyadique Total est la variable qui médiate le lien entre la Qualité de la Relation Dyadique et le niveau d'Anxiété. Ce modèle englobait l'ensemble des sources et dimensions de  *coping*  dyadique (cf. Figure 17).
- Le Modèle 2 (M2), offrait un autre APIMeM très similaire, où le *Coping* Dyadique Commun est la variable qui médiate le lien entre la Qualité de la Relation Dyadique et le niveau d'Anxiété. Cette fois, le modèle ne considérait que l'une des dimensions du

*coping* dyadique : les stratégies développées conjointement par les partenaires (cf. Figure 18).

- Le Modèle 3 (M3), largement guidé par nos données (i.e., matrice de corrélation), proposait un APIMeM où l'Impact Émotionnel de l'albinisme qui médiatise la relation entre la Conscience de la Stigmatisation et la QdV générale (cf. Figure 19).

Chaque modèle a estimé deux types d'effets : les effets acteur, qui indiquaient l'influence des aspects individuels sur les critères de santé personnels ; et les effets partenaire, qui renvoient à la manière dont les caractéristiques d'un individu affectent les critères de l'autre personne au sein du dyade. Plusieurs sous-modèles alternatifs ont été testés en faisant varier les corrélations entre les variables des PAA et de leur proche, pour identifier le modèle qui capturerait le mieux les schémas de covariance entre les variables de même niveau. Pour sélectionner le meilleur modèle, nous avons pris en compte les indices d'ajustement suivants :

- Le *Bayesian Root Mean Square Error of Approximation* (BRMSEA) ([Garnier-Villarreal & Jorgensen, 2020](#)), avec des valeurs inférieures à 0,08 indiquant un ajustement du modèle acceptable, et des valeurs inférieures à 0,06 indiquant un bon ajustement du modèle ([Gana & Broc, 2018](#)).
- La *Posterior Predictive P-value* (PPP) qui donne une estimation de la performance de prédiction du modèle, servant d'alternative bayésienne aux tests de significativité traditionnels. Une valeur de PPP approchant ou dépassant 0,5 implique un risque réduit d'assumer que le modèle est généralisable ([Cain & Zhang, 2019](#)).
- Le *Bayesian Information Criterion* (BIC), un indice comparatif utilisé pour déduire le modèle le plus approprié parmi plusieurs alternatives, les valeurs plus faibles indiquant un meilleur ajustement des données ([Garnier-Villarreal & Jorgensen, 2020](#)).

- Le *Bayesian Gamma Hat* (et le *Bayesian Gamma Hat* ajusté), un indice d'ajustement traditionnel utilisé en SEM pour évaluer la reproduction de la structure de covariance par le modèle. Les valeurs supérieures à 0,90 suggèrent un ajustement acceptable, et celles supérieures à 0,95 indiquent un bon ajustement ([Garnier-Villarreal & Jorgensen, 2020](#)).
- La *Bayesian McDonald's Centrality* (BMc) qui peut être considérée comme l'inverse du BRMSEA, donnant un indice de « bon ajustement » plutôt que de « mauvais ajustement ». Des valeurs plus élevées indiquent donc un meilleur ajustement des données au modèle, avec des valeurs supérieures à 0,95 suggérant un bon ajustement ([Garnier-Villarreal & Jorgensen, 2020](#)).

Chaque modèle a été ajusté en utilisant la méthode d'estimation bayésienne de Monte-Carlo par chaînes de Markov basée sur 4 500 itérations en 3 chaînes, et en considérant 1 500 *warm-up draws*<sup>23</sup>.

Pour vérifier la convergence de l'estimation bayésienne des paramètres, nous exigeons que le *Potential Scale Reduction Factor* (PSRF) soit inférieur à 1,05. Le PSRF (i.e.,  $\hat{R}$ ) est le rapport de la variance au sein de chaque chaîne de Markov à la variance entre les différentes chaînes. Les valeurs de PSRF proches de 1,00 indiquaient une convergence parfaite, tandis que des valeurs plus élevées indiquaient une convergence insuffisante ( $>1,05$ ) ([Vehtari et al., 2021](#)).

Pour vérifier l'efficacité de l'échantillonnage, nous avons utilisé la *Effective Sample Size* (ESS), une mesure bien définie même si les chaînes n'avaient pas de moyenne ou de variance finie ([Vehtari et al. 2021](#)). En raison de l'autocorrélation des chaînes de Markov, l'ESS sert de métrique d'ajustement, équivalant le nombre d'échantillons autocorrélés à un nombre équivalent d'échantillons indépendants. Pour une estimation robuste des quantiles postérieurs, l'ESS devait

---

<sup>23</sup> Les "*warm-up draws*" correspondent à un nombre initial d'itérations qui sont effectuées avant que les chaînes de Markov utilisées pour l'échantillonnage par Monte Carlo (MCMC) aient atteint un état d'équilibre.

être sensiblement supérieur à 100 fois le nombre de chaînes. Dans notre cas, avec trois chaînes, un ESS d'au moins 300 pour chaque paramètre était visé.

Pour évaluer la significativité d'un effet, nous avons examiné l'intervalle de crédibilité à 95% associé à chaque estimation. Si l'intervalle incluait 0, nous avons conclu que les preuves en faveur de l'effet observé étaient en faveur de H0 plutôt que de H1.

Avant de procéder à l'analyse en pistes causales sur nos variables latentes, nous avons d'abord examiné les modèles de mesure de nos instruments pour garantir leur validité de contenu. Toujours en adoptant une approche bayésienne, nous avons effectué des analyses factorielles confirmatoires multiples (BCFA) pour chaque outil, au sein de l'échantillon de PAA, mais aussi de celui des proches. Si la charge factorielle d'un item était estimée dans un intervalle de confiance à 95% incluant 0, l'item était supprimé de la mesure (car nous ne pouvions pas être sûr que cet item reflétait efficacement le construit latent) (voir par exemple, [Gelman et al., 2013](#) ; [Muthén & Asparouhov, 2012](#)).

Les analyses ont été menées en double aveugle par le premier auteur (HF) et le deuxième auteur (NP). De plus, pour faciliter la répliquabilité des résultats, ils ont également fixé une graine aléatoire (117). Les scripts R utilisés par les deux premiers auteurs pour exécuter les analyses sont disponibles à l'Annexe 14.

## **Résultats**

### ***Description de l'échantillon***

Dans notre échantillon de 38 dyades familiales, 21 étaient des partenaires de vie, 15 étaient composées d'un parent et de leur enfant adulte atteint d'albinisme, une comprenait un parent porteur d'albinisme avec un enfant non atteint, et la dernière était constituée de cousines étroitement liées. Toutes les dyades conjugales étaient exclusivement hétérosexuelles, avec 16 PAA femmes, et 5 PAA hommes. Parmi les dyades parent-enfant, les relations mère-fille étaient

les plus courantes (23,69%), tandis qu'aucune dyade père-fils n'était présente dans l'étude (pour plus de détails, cf. Tableau 15). L'âge moyen des PAA était de 39,32 ans (ET = 18,3), tandis que pour les proches significatifs, l'âge moyen était de 50,32 ans (ET = 16,96).

**Tableau 16**

*Description des dyades incluses au sein de l'étude*

Type de dyade	N (%)
<b>Partenaire de vie</b>	21 (55.26%)
PAA♀ - ♂partenaire	16 (42.10%)
PAA♂ - ♀partenaire	5 (13.16%)
<b>Parent – Alb child</b>	15 (39.48%)
Mère – fille	9 (23.69%)
Mère – fils	4 (10.51%)
Père – fille	2 (5.28%)
Père – fils	0 (0%)
<b>Mère avec alb – fils non affecté</b>	1 (2.63%)
<b>Cousines (♀-♀)</b>	1 (2.63%)

Au sein du groupe de PAA, les femmes représentaient la majorité (76,32%), la moitié des PAA étaient des employées et un peu plus de la moitié était en couple (57,89%). En ce qui concerne les proches significatifs, autant d'hommes et de femmes ont été inclus·e·s dans l'étude. Environ trois quarts des proches significatifs étaient en couple (76,32%) et employés (73,67%).

**Tableau 17**

*Caractéristiques sociodémographiques (sexe, statut matrimonial et situation professionnelle) de chaque membre des dyades incluses*

Caractéristiques sociodémographiques	N (%)	
	PAA	Proches significatifs
<b>Genre</b>		
Masculin	9 (23.68%)	19 (50%)
Feminin	29 (76.32%)	19 (50%)
<b>Statuts marital</b>		
Célibataire (ou divorcé·e, veuf·ve)	16 (42.11%)	9 (23.68%)
En couple	22 (57.89%)	29 (76.32%)
<b>Emploi</b>		
Employé·e	19 (50%)	28 (73.67%)
Retraité·e	6 (15.79%)	8 (21.05%)
Etudiant·e	8 (21.05%)	0
Sans emploi	4 (10.53%)	2 (5.27%)
Stagiaire	1 (2.63%)	0

Concernant les données biomédicales des PAA, une proportion non négligeable recevait des soins dans les centres de référence (26,32%), et environ un tiers étaient au courant de cas d'albinisme dans leur famille (34,21%). Pour la plupart des participant·e·s, l'albinisme a été diagnostiqué dès la naissance (39,48%) ou dans les mois suivants (23,68%). Néanmoins, certain·e·s n'ont pris connaissance de leur état que bien plus tard, même à l'âge adulte pour quelques-un·e·s (10,53%). Plus de la moitié des PAA avaient passé les tests génétiques (60,52%), révélant 8 cas d'albinisme oculo-cutané (21,05%), 2 d'albinisme oculaire (5,26%) et 1 cas de HPS<sup>24</sup> (2,63%). Pour d'autres ayant passé les tests, le type d'albinisme n'a pas pu être

<sup>24</sup> Le syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS) est une maladie génétique héréditaire partageant des caractéristiques cliniques communes avec l'albinisme oculo-cutané. Onze sous-types génotypiques de HPS ont été identifiés à ce jour, tous impliquant une diathèse hémorragique associée à un dysfonctionnement plaquettaire. Globalement très rare, la prévalence mondiale du HPS est estimée à 1-9/1 000 000 (sauf dans le nord de Porto Rico où la prévalence augmente significativement à 1/1 800, [Witkop et al., 1990](#)).

spécifié, certain·e·s attendant encore les résultats (10,53%), tandis que d'autres étaient testés uniquement pour le risque de transmettre l'albinisme à leur futur enfant (10,53%). Sur le plan ophtalmologique, toutes les PAA incluses dans cette étude présentaient un nystagmus, et plus de la moitié affichait une acuité visuelle binoculaire de 2/10 ou moins (57,89%). Sur le plan dermatologique, seules 4 PAA avaient connaissance d'antécédents de cancer de la peau dans leur famille. Le phototype prédominant dans notre échantillon était de Type 1 (i.e., peau très claire et blanche) (78,95%). En ce qui concerne les cheveux, plus de la moitié des PAA avaient des cheveux blonds (57,89%), et près d'un tiers des cheveux blancs (31,58%).

**Tableau 18**

*Caractéristiques de santé des PAAs incluses dans l'étude*

<b>Caractéristiques biomédicales</b>	<b>N (%)</b>
<b>Suivi médical auprès d'un CRMR</b>	
Oui	10 (26.32%)
Non	28 (73.68%)
<b>Connaissance d'antécédents d'albinisme dans la famille</b>	
Oui	13 (34.21%)
Non	25 (65.79%)
<b>Âge de première détection de l'albinisme</b>	
A la naissance	15 (39.48%)
Dans les 35 premiers mois	9 (23.68%)
Enfance (3 – 11 ans)	9 (23.68%)
Adolescence (12 – 17 ans)	0
Adulte (+ 18 ans)	4 (10.53%)
NSP	1 (2.63%)
<b>Tests génétiques (e.g., conseil génétique, diagnostic moléculaire)</b>	
Oui	23 (60.52%)
Non	15 (39.48%)

### *Contrôle des Modèles de Mesure*

Suite à l'exécution des BCFA, les structures factorielles de presque toutes les échelles de mesure ont été simplifiées. Pour le QRI, sept items ont été exclus pour les PAA et neuf pour les proches ; pour le score total du DCI, 16 items ont été retirés pour les PAA et dix pour les proches ; au sein de la sous-échelle "*coping* commun" du DCI, aucun item n'a été retiré pour les PAA, tandis que l'item 35 a été exclu pour les proches ; concernant la sous-échelle "Anxiété" de la HADS, un item a été écarté pour les PAA et deux pour les proches ; pour le SCQ, deux items ont été éliminés pour les PAA et un pour les proches ; et pour le WHOQOL-Bref, neuf items ont été retirés pour les PAA tandis que seulement deux pour les proches (pour plus de détails, cf. Annexe 15).

Seuls les échelles à deux items ont été conservées en raison de corrélations significatives entre les items de la sous-échelle "feedback du *coping* dyadique" (DCI) et la sous-échelle "impact émotionnel perçu" (BIPQ), observées aussi bien pour les PAA ( $r = .84, p < .001$  et  $r = .59, p < .001$ , respectivement) que pour leur proche ( $r = .66, p < .001$  et  $r = .62, p < .001$ , respectivement).

Cependant, nous avons rencontré des difficultés avec le QSSP. Initialement, lors de la comparaison des résultats, aucun des deux chercheurs n'a abouti à la même solution pour cet instrument. De plus, les itérations ultérieures des BCFA ont une fois de plus généré des résultats différents, divergeant non seulement entre eux mais aussi des analyses précédentes. Ce n'est qu'après avoir fixé la graine qu'une solution cohérente est apparue, mettant en lumière l'instabilité de la mesure dans l'étude. Théoriquement, simplifier le QSSP pose problème, car chaque item représente un point crucial d'intersection entre les trois dimensions de l'outil. En effet, omettre des items pourrait compromettre significativement la validité de contenu de l'instrument : que signifierait-il si nous retirions presque tous les items liés au soutien familial pour les PAA, mais les conservions pour les proches ? En raison de ces problèmes, nous avons

décidé d'exclure le QSSP de notre analyse, ce qui a à son tour simplifié de manière significative le Modèle 3.

### *Estimation des Modèles Dyadiques*

#### **Modèle 1. Le *Coping* Dyadique : un médiateur du lien entre la Qualité de la Relation Dyadique et le niveau d'Anxiété ?**

Parmi les variantes testées du Modèle 1, celles qui s'ajustaient le mieux aux données étaient celles où la corrélation du *coping* dyadique était spécifiée entre les PAA et leur proche, et/ou lorsque les corrélations étaient spécifiées entre les PAA et leur proche sexuels pour les variables endogènes (BIC = 883.529) (pour plus de détails, cf. Annexe 16).

Le Modèle 1 présentait un ajustement aux données mitigé. Bien que certains indices indiquaient un ajustement acceptable, voire bon ( $\hat{B}\gamma = 0.95$ ; adjusted  $\hat{B}\gamma = 0.809$ ; BMc = 0.901), d'autres indices étaient moins convaincants (PPP = 0.277), voire carrément médiocres (BRMSEA = 0.132). Ce modèle montre une bonne efficacité de l'échantillonnage (ESS min = 1721.978) mais quelques problèmes de convergence ( $\hat{R}$  max = 1.002286) (cf. Annexe 16).

Le Tableau 18 présente les estimations postérieures, les écarts-types et les intervalles de crédibilité à 95 % pour les prédicteurs de chaque piste du modèle, ainsi que la variance totale expliquée pour chaque critère. Les Tableaux 19 et 20 ont suivi la même approche formelle, mais en se concentrant respectivement sur le Modèle 2 et le Modèle 3.

**Tableau 19**

*Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 1*

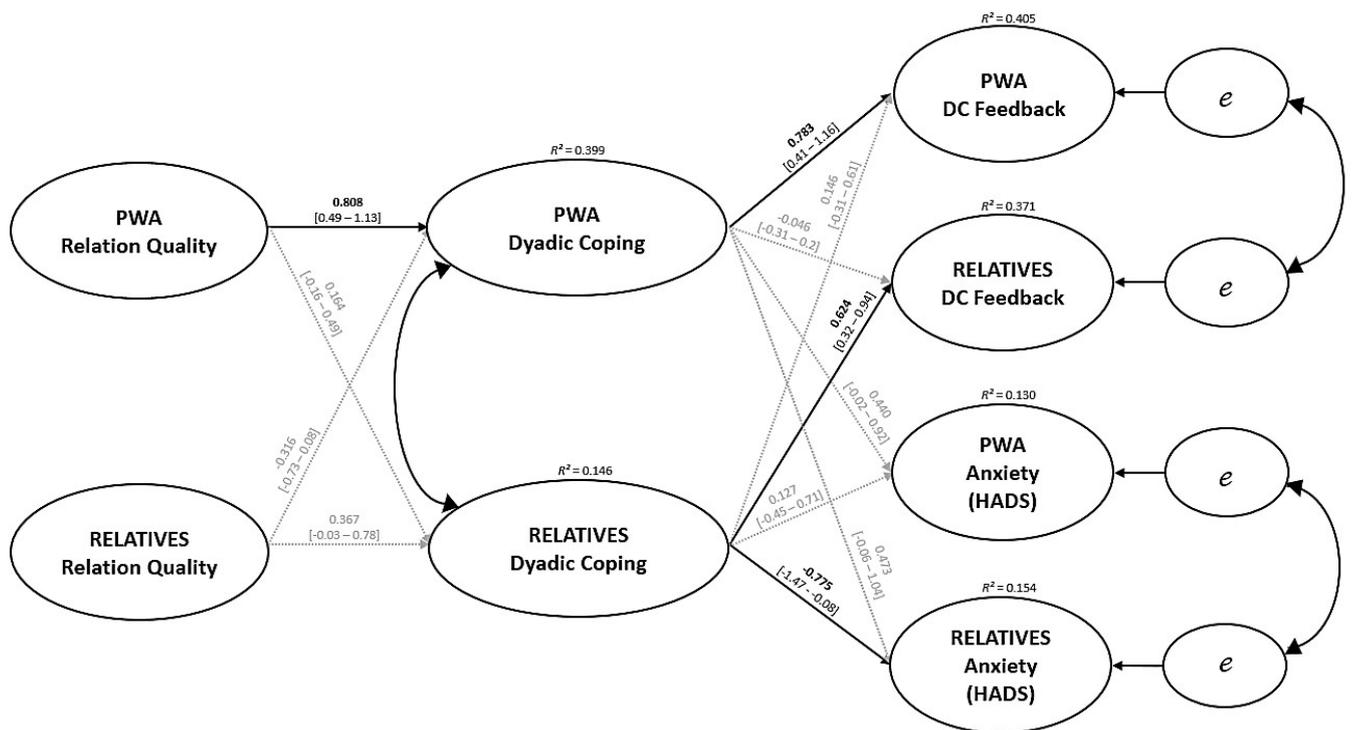
Regressions	Estimation (ET)	95% IC		R <sup>2</sup>
		Inférieur	Supérieur	
<b>PAA_Coping Dyadique</b>				
~ PAA_Qualité de la relation (acteur)	<b>0.808 (0.162)</b>	<b>0.494</b>	<b>1.131</b>	0.399
~ Proche_Qualité de la relation (partenaire)	-0.316 (0.207)	-0.733	0.079	
<b>Proche_Coping Dyadique</b>				
~ Proche_Qualité de la relation (acteur)	0.367 (0.204)	-0.027	0.783	0.146
~ PAA_Qualité de la relation (partenaire)	0.164 (0.162)	-0.157	0.488	
<b>PAA_Feedback du Coping Dyadique</b>				
~ PAA_Coping Dyadique (acteur)	<b>0.783 (0.190)</b>	<b>0.408</b>	<b>1.160</b>	0.405
~ Proche_Coping Dyadique (partenaire)	0.146 (0.233)	-0.314	0.613	
<b>Proche_Feedback du Coping Dyadique</b>				
~ Proche_Coping Dyadique (acteur)	<b>0.624 (0.154)</b>	<b>0.321</b>	<b>0.937</b>	0.371
~ PAA_Coping Dyadique (partenaire)	-0.046 (0.125)	-0.307	0.200	
<b>PAA_Anxiété</b>				
~ PAA_Coping Dyadique (acteur)	0.440 (0.243)	-0.022	0.924	0.130
~ Proche_Coping Dyadique (partenaire)	0.127 (0.292)	-0.453	0.707	
<b>Proche_Anxiété</b>				
~ Proche_Coping Dyadique (acteur)	<b>-0.775 (0.347)</b>	<b>-1.470</b>	<b>-0.084</b>	0.154
~ PAA_Coping Dyadique (partenaire)	0.473 (0.279)	-0.063	1.043	

Le *coping* dyadique, tel que rapporté par les PAA, est positivement associé à la manière dont ils perçoivent la qualité de leur relation avec leur proche significatif. Cependant, cet effet acteur parallèle ne semble pas être significatif pour les proches (cf. Figure 17). Le feedback sur le *coping* dyadique, tel que rapporté par les PAA, est positivement associé au *coping* dyadique tel que perçu par les PAA eux-mêmes. Cet effet acteur parallèle est également significatif pour les proches. En ce qui concerne les proches, leur niveau d'anxiété est négativement et significativement corrélé à leur évaluation d'un *coping* dyadique adaptatif. Cependant, cet effet

n'apparaît pas comme significatif pour les PAA. Aucun effet partenaire n'est apparu significatif dans nos analyses.

**Figure 17**

*Résultats du Modèle 1 avec estimations postérieures et intervalles de confiance*



*Notes.* Les régressions significatives sont indiquées par des flèches en noir.

**Modèle 2. Le Coping Dyadique Commun : un médiateur du lien entre la Qualité de la Relation Dyadique et le niveau d'Anxiété ?**

Parmi les variantes testées du Modèle 2, celles qui s'ajustaient le mieux aux données étaient celles où aucune corrélation n'était spécifiée entre les PAA et leur proche, ou lorsque les corrélations étaient spécifiées entre les PAA et leur proche pour les variables endogènes (BIC = 938.921) (cf. Annexe 16).

Le Modèle 2 a globalement montré de meilleurs indices d'ajustement. En effet, tous les indicateurs ont montré une amélioration par rapport au Modèle 1 ( $\hat{B}\gamma = 0.971$ ; adjusted  $\hat{B}\gamma = 0.881$ ;  $BMc = 0.942$ ), bien que deux d'entre eux frôlaient l'acceptabilité ( $PPP = 0.413$ ;  $BRMSEA = 0.088$ ). Une fois de plus, ce modèle a démontré une bonne efficacité de l'échantillonnage ( $ESS \text{ min} = 1611.405$ ) avec de légers problèmes de convergence ( $\hat{R} \text{ max} = 1.001812$ ) (cf. Annexe 16).

**Tableau 20**

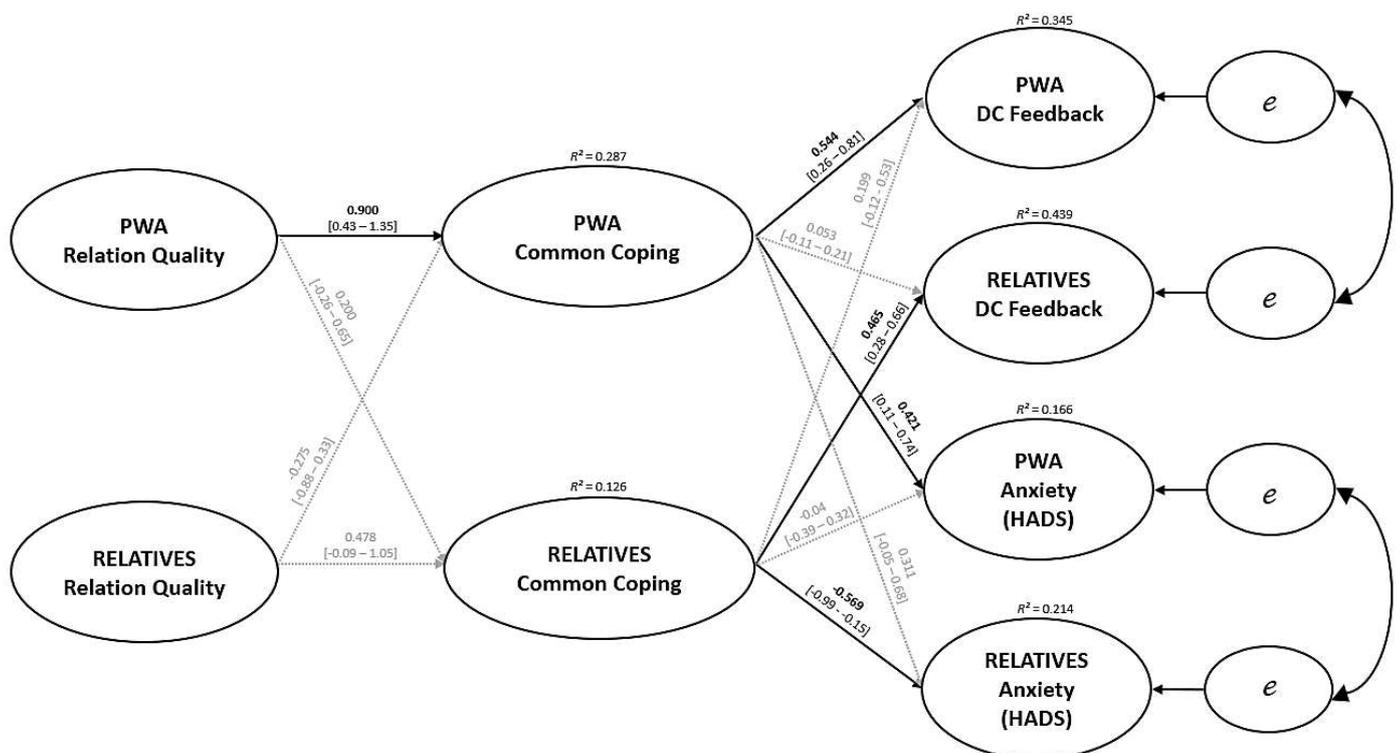
*Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 2*

Regressions	Estimation (ET)	95% IC		$R^2$
		Inférieur	Supérieur	
<b>PAA_Coping Commun</b>				
~ PAA_Qualité de la relation (acteur)	<b>0.900 (0.231)</b>	<b>0.433</b>	<b>1.347</b>	0.287
~ Proche_Qualité de la relation (partenaire)	-0.275 (0.304)	-0.879	0.329	
<b>Proche_Coping Commun</b>				
~ Proche_Qualité de la relation (acteur)	0.478 (0.287)	-0.085	1.048	0.126
~ PAA_Qualité de la relation (partenaire)	0.200 (0.227)	-0.256	0.652	
<b>PAA_Feedback du Coping Dyadique</b>				
~ PAA_Coping Commun (acteur)	<b>0.544 (0.140)</b>	<b>0.263</b>	<b>0.813</b>	0.345
~ Proche_Coping Commun (partenaire)	0.199 (0.166)	-0.122	0.527	
<b>Proche_Feedback du Coping Dyadique</b>				
~ Proche_Coping Commun (acteur)	<b>0.465 (0.094)</b>	<b>0.284</b>	<b>0.658</b>	0.469
~ PAA_Coping Commun (partenaire)	0.053 (0.081)	-0.106	0.205	
<b>PAA_Anxiété</b>				
~ PAA_Coping Commun (acteur)	<b>0.421 (0.164)</b>	<b>0.106</b>	<b>0.743</b>	0.166
~ Proche_Coping Commun (partenaire)	-0.037 (0.186)	-0.394	0.322	
<b>Proche_Anxiété</b>				
~ Proche_Coping Commun (acteur)	<b>-0.569 (0.215)</b>	<b>-0.991</b>	<b>-0.152</b>	0.214
~ PAA_Coping Commun (partenaire)	0.311 (0.185)	-0.049	0.676	

Le *coping* commun, tel que rapporté par les PAA, est positivement lié à la façon dont ils perçoivent la qualité de leur relation avec leur proche significatif (PS) (cf. Figure 18). Cependant, l'effet acteur parallèle n'est pas significatif pour les proches. Le *feedback* sur le *coping* dyadique, rapporté par les PAA, est positivement associé au *coping* commun tel que perçu par les PAA eux-mêmes. L'effet acteur parallèle s'est également avéré significatif pour les proches. Le niveau d'anxiété des proches est positivement lié au *coping* commun tel qu'ils le perçoivent. Cependant, pour les PAA, leur niveau d'anxiété est négativement associé au *coping* commun qu'ils rapportent. En d'autres termes, plus les PAA rapportent s'ajuster conjointement avec leur proche, plus cela aurait tendance à augmenter leur anxiété. Une fois de plus, aucun effet partenaire significatif n'est apparu dans nos analyses.

**Figure 18**

*Résultats du Modèle 2 avec estimations postérieures et intervalles de confiance*



Notes. Les régressions significatives sont indiquées par des flèches en noir.

### Modèle 3 : l'Impact Emotionnel : un médiateur de la relation entre la Conscience de la Stigmatisation et la QdV générale ?

Parmi les variantes testées du Modèle 3, celles qui s'ajustaient le mieux aux données étaient celles où aucune corrélation n'était spécifiée entre les PAA et leur proche, ou lorsque les corrélations étaient spécifiées entre les PAA et leur proche pour la QdV (BIC = 725.822) (cf. Annexe 16). Ce modèle a fait état d'une très bonne efficacité d'échantillonnage (ESS min = 2896.514) mais rencontre de légers problèmes de convergence ( $\hat{R}$  max = 1.001092).

Le Modèle 3 présentait des indices d'ajustement encore plus solides par rapport aux modèles précédents. En effet, tous les indices d'ajustement ont passé le seuil d'acceptabilité ( $\hat{B}\gamma = 0.984$ ; adjusted  $\hat{B}\gamma = 0.963$ ; BMc = 0.975; BRMSEA = 0.044) indiquant une robuste concordance des données avec le modèle. Bien que la PPP ait augmenté, elle n'était pas encore à un niveau idéal (PPP = 0.436).

**Tableau 21**

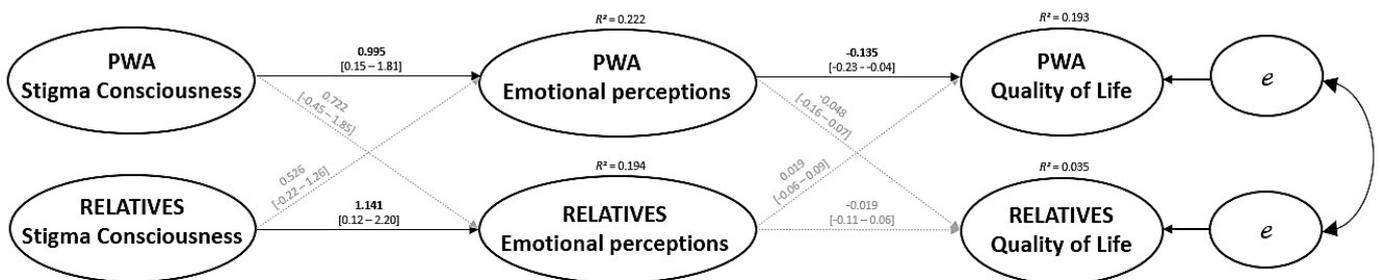
*Estimations postérieures, écart-types, intervalles de confiance (95 %) et variance expliquée des prédicteurs prévus dans le Modèle 3*

Regressions	Estimation (ET)	95% IC		$R^2$
		Inférieur	Supérieur	
PAA_Impact émotionnel perçu				
~ PAA_Conscience Stigma (acteur)	<b>0.995 (0.423)</b>	<b>0.148</b>	<b>1.806</b>	0.222
~ Proche_Conscience Stigma (partenaire)	0.526 (0.386)	-0.220	1.265	
Proche_Impact émotionnel perçu				
~ Proche_Conscience Stigma (acteur)	<b>1.141 (0.529)</b>	<b>0.123</b>	<b>2.200</b>	0.194
~ PAA_Conscience Stigma (partenaire)	0.722 (0.584)	-0.453	1.850	
PAA_QdV				
~ PAA_Impact émotionnel perçu (acteur)	<b>-0.135 (0.042)</b>	<b>-0.230</b>	<b>-0.040</b>	0.193
~ Proche_Impact émotionnel perçu (partenaire)	0.019 (0.038)	-0.058	0.094	
Proche_QdV				
~ Proche_Impact émotionnel perçu (acteur)	-0.019 (0.042)	-0.105	0.063	0.035
~ PAA_Impact émotionnel perçu (partenaire)	-0.048 (0.058)	-0.163	0.065	

Nous observons que l'impact émotionnel perçu chez les PAA est positivement lié à leur conscience de la stigmatisation. L'effet acteur parallèle est également significatif pour les proches, bien qu'avec une plus grande variabilité (cf. Figure 19). La QdV des PAA montre une association négative avec l'impact émotionnel perçu relatif à l'albinisme. Cependant, cet effet acteur parallèle ne semble pas être significatif pour les proches. Une fois de plus, aucun effet partenaire significatif n'a été observé dans nos analyses.

**Figure 19**

*Résultats du Modèle 3 avec estimations postérieures et intervalles de confiance*



*Notes.* Les régressions significatives sont indiquées par des flèches en noir.

## Discussion

L'objectif principal de cette étude était d'explorer le rôle médiateur du *coping* dyadique au sein des dyades familiales où un partenaire est atteint d'albinisme et l'autre est un membre significatif de la famille (e.g., parent, partenaire de vie, enfant, cousin). Nous avons inclus 38 dyades composées de PAA et de leurs proches qui ont complété en ligne un protocole standardisés. Trois modèles bayésiens ont été testés en utilisant des techniques statistiques basées sur l'APIMeM. Le Modèle 1 s'est concentré sur le *coping* dyadique global en tant que variable médiatrice entre la qualité de la relation et le niveau d'anxiété, montrant un ajustement mixte avec les données collectées. Le Modèle 2 a examiné le *coping* dyadique commun en tant

que variable médiatrice entre la qualité de la relation et le niveau d'anxiété, indiquant un ajustement acceptable aux données, surpassant le Modèle 1. Le Modèle 3 (guidé par nos données) a exploré l'impact émotionnel perçu de l'albinisme en tant que variable médiatrice entre la conscience du stigmaté et la qualité de vie globale, montrant un bon ajustement aux données.

À la lumière des résultats obtenus, il apparaît que les Modèles 2 et 3 expliquent le mieux les données que nous avons recueillies auprès des familles touchées par l'albinisme. Malgré l'absence d'effets partenaire significatifs dans les modèles testés, cette recherche esquisse un nouveau tableau des mécanismes d'adaptation et de l'état émotionnel au sein de ces dyades. Le deuxième modèle avait déjà montré son efficacité dans des études antérieures sur les couples (Du Rocher Schudlich et al., 2011 ; Gana et al., 2016). Cependant, concernant nos analyses de régression bayésienne, bien que la majorité des effets significatifs aille dans le sens de nos hypothèses, une régression présente un résultat contraire à ce qui était attendu : plus les PAA disaient s'adapter conjointement avec leur proche significatif, plus ils avaient tendance à éprouver de l'anxiété.

Cela va à l'encontre du sens commun selon lequel un *coping* efficace, qu'il soit individuel ou dyadique, agit généralement comme un facteur protecteur dans les contextes de maladies chroniques (Fischer et al., 2020 ; Ogden, 2004). Néanmoins, nous pourrions formuler quelques explications potentielles pour un tel constat.

Une explication initiale pourrait impliquer le concept d'autonomie, un concept inhérent à l'adaptation dyadique. Est-il possible que les PAA, qui savent qu'elles dépendent largement du *coping* commun avec leur proche, soient conscientes qu'elles auraient plus de difficultés si elles devaient faire face seules ? Ainsi, si elles fonctionnent efficacement avec leur proche, cela pourrait-il suggérer qu'elles se sentent moins compétentes lorsqu'elles sont seules ? Cette relation quelque peu ambivalente avec l'autonomie est apparue dans les entretiens que nous

avons menés avec cette population aux côtés de la même équipe de recherche. Certaines PAA semblent apprendre dès leur plus jeune âge de leurs parents à être le plus autonomes possible afin de se conformer aux attentes de la société.

Par ailleurs, sachant que certain·e·s ont été élevé·e·s en considérant que leur albinisme n'est pas vraiment une maladie (Fournier et al., 2024), nous formulons l'hypothèse que les PAA qui ont intériorisé ces mantras d'autonomie et de normalité pourraient percevoir un fardeau accru de l'albinisme, car ils n'iraient pas rechercher d'aide ou de soutien extérieurs. Naturellement, cette interprétation de nos résultats manque actuellement de preuves empiriques robustes pour être confirmée. Cependant, un concept attrayant pourrait aider à relier toutes ces notions de manière cohérente : le validisme.

Au cours des trois dernières décennies, de nombreuses définitions de complexité variable ont émergé, mais de manière générale, le validisme englobe "la stigmatisation, les préjugés, la discrimination et l'oppression sociale dirigés contre les personnes en situation de handicap" (Bogart & Dunn, 2019). Cette forme complexe de rejet du handicap découle d'une conceptualisation particulière du « soi et du corps (le standard corporel) qui est projeté comme la norme parfaite, typique de l'espèce et donc essentiel et totalement humain. En conséquence, le handicap est présenté comme un état diminué de l'être humain » (Campbell, 2001). Ce n'est que récemment qu'il y a eu une recrudescence de recherches sur ce phénomène et ses similitudes avec d'autres "ismes" tels que le racisme, le sexisme, l'âgisme et autres formes d'oppression (Mackelprang & Salsgiver, 2015). Par conséquent, la compréhension du validisme s'est élargie pour inclure non seulement les normes sociétales, mais aussi les attitudes personnelles, en identifiant à la fois les niveaux implicites et explicites d'attitudes validistes (Amodio & Mendoza, 2011 ; Antonak & Livneh, 2000 ; Friedman, 2023, 2019). Dans cette distinction, quatre types de validisme ont pu être mis au jour : symbolique, de principe, aversif et véritablement peu préjudiciable (Friedman, 2019, 2016 ; Friedman & Awsumb, 2019).

Bien que les personnes que nous avons interrogées ne s'identifient peut-être pas comme validistes, elles ont néanmoins été élevées dans une société profondément imprégnée de ces normes. Que ce soit à l'école, au travail ou même au sein de leurs cercles sociaux immédiats, la société a, de manière plus ou moins explicite, transmis aux personnes en situation de handicap (PSH) le fait qu'il était préférable pour elles de faire les choses de la même manière que celles n'ayant pas de handicap (Hehir, 2002). Cette observation, selon laquelle les PSH pourraient intérioriser des attitudes validistes, résonne avec des études antérieures qui suggèrent que les PSH entretiendraient souvent des perceptions préjudiciables à l'égard du handicap, en particulier des attitudes implicites. Certain·e·s auteur·rice·s ont suggéré que l'internalisation de la dévaluation sociale peut avoir des effets néfastes sur les perceptions relatives au handicap, l'estime de soi et la satisfaction de vie des PSH.

Hehir (2002) a mis en évidence deux archétypes défavorables liés aux PSH : les "*Tiny Tims*" qui sont dépeints comme enfantins, dépendants et passifs, suscitant ainsi la pitié ou nécessitant la charité. Et, à l'opposé, les "*supercrips*" qui visent à gagner un respect complet des personnes non handicapées en démontrant la capacité de surmonter leur handicap par des prouesses extraordinaires (Shapiro, 1994). C'est ce dernier modèle archétypique qui a probablement particulièrement résonné auprès des familles concernées par l'albinisme. En effet, l'incitation à exceller, à déployer des efforts supplémentaires pour être perçu ou se sentir "normal", est un *leitmotiv* couramment valorisé par les PAA et leurs parents dans les pays occidentaux (i.e. cultive un "esprit combattif" ; Estrada-Hernandez, 2018 ; Fournier et al., 2023, 2024).

Nous soulignons le contexte occidental car, comme indiqué dans l'introduction, les freins sanitaires et sociaux liés à l'albinisme sont d'une tout autre ampleur sur le continent africain. Là-bas, les PAA sont confrontées à une violence sévère dès leur plus jeune âge et ont

un accès extrêmement limité aux soins de santé, exacerbant ainsi leurs difficultés dans l'une des régions les plus ensoleillées du monde. On peut affirmer que la situation des PAA en Afrique est critique. Cette perspective largement partagée, non seulement par les personnes directement touchées mais aussi par une partie significative de la population générale, conduit inévitablement à considérer l'albinisme à travers un prisme ultra-relativiste. Par conséquent, ces représentations de l'albinisme contribuent au développement de normes subjectives minimisant le degré d'invalidité associé à l'albinisme en France (e.g., certes, déficient·e visuel·le mais pas non plus aveugle ; stigmatisé·e mais pas autant qu'en Afrique ; manque d'aménagements publics suffisants, mais la France offre quand même des aides intéressantes), et pourraient ainsi, involontairement, favoriser des attitudes validistes au sein des familles et des communautés de patient·e·s. Ces normes ambiguës génèrent un paradoxe, une complexité, quant à la manière de s'adapter au handicap. Si le besoin d'aide ou de soutien va à l'encontre des normes validistes ou des représentations de "*supercrip*", le *coping* dyadique devient ainsi une source de dissonance et de stress. Cette double contrainte, si elle est vraie, laisse inévitablement les individus figés dans un mode de fonctionnement avec lequel ils ne peuvent être entièrement satisfaits.

Cela soulève une question importante : si, d'un côté, gérer seul est rassurant et gratifiant, mais épuisant, et que, de l'autre, recevoir de l'aide peut faciliter les tâches mais créer un stress et potentiellement diminuer l'estime de soi, comment expliquer une telle ambivalence ? Nous fournirons ci-dessous quelques réponses potentielles et pistes de recherche.

Compte tenu des points que nous avons abordés ci-dessus, il est logique de revenir d'abord à un niveau d'analyse individuelle et d'étudier l'interaction entre les attitudes, les normes validistes, les stratégies d'adaptation et le fardeau de l'albinisme. Nous postulons que l'impact de ces attitudes et normes sur le fardeau ressenti est médié par le type de stratégie de *coping* utilisé. L'idée sous-jacente est que les personnes avec des attitudes plus validistes peuvent être

moins enclines à utiliser des stratégies centrées sur la recherche de soutien social, ce qui induirait ainsi une augmentation du fardeau. Cependant, une autre variable que nous pensons modérer l'effet des attitudes et des normes sur les stratégies d'adaptation est de savoir si l'albinisme est considéré ou non comme une maladie. Comme nous l'avons soulevé dans l'étude qualitative que nous avons menée en parallèle (Fournier et al., 2024), considérer l'albinisme comme une maladie est un sujet clivant au sein de la communauté de patient·e·s et semble être lié à leurs stratégies adaptatives. Nous suggérons que les stratégies de *coping* sont d'autant moins orientées vers la recherche de soutien social que l'individu croit que son albinisme n'est pas une maladie (en d'autres termes, "pourquoi demander de l'aide aux autres si je ne suis pas malade ?").

Pour étayer ces hypothèses relatives au validisme et au fait de ne pas considérer son albinisme comme une maladie, la littérature existante suggère en effet que des relations complexes existent entre l'adaptation au handicap et les construits sociocognitifs. Plusieurs études ont observé des influences réciproques entre les attitudes envers le handicap et le processus d'adaptation (Drapeau et al., 2016 ; Irvine et al., 2009 ; Sprangers & Schwartz, 1999 ; Ward et al., 2013), ainsi que leur impact sur un critère de santé intéressant : l'acceptation du handicap (Chai et al., 2016 ; Plexico et al., 2019 ; Snead & Davis, 2002). L'acceptation du handicap fait référence à "un ajustement du système de valeurs d'une personne de telle sorte que ses pertes réelles ou perçues dues au handicap n'affectent pas négativement la valeur de ses capacités existantes» (Keany & Glueckauf, 1993, p. 200). Ce concept est considéré comme l'un des indicateurs principaux d'une adaptation psychosociale optimale face aux handicaps (Livneh, 2022). En outre, selon la théorie de l'acceptation de la perte, accepter un handicap implique des changements de valeurs (Keany & Glueckauf, 1993) et est donc étroitement lié aux attitudes envers le handicap (Dodds et al., 1991 ; Forber-Pratt et al., 2019). Une étude chinoise récente

menée sur des adolescent·e·s déficient·e·s visuel·le·s a montré que les attitudes envers le handicap et le *coping* étaient des prédicteurs de l'acceptation du handicap. La relation entre les attitudes à l'égard du handicap et le *coping* était réciproque. D'une part, le *coping* centré sur soi (e.g., planification, recadrage, adaptation active) prédit des attitudes positives à l'égard du handicap. D'autre part, les attitudes négatives à l'égard du handicap prédisaient un *coping* plus évitant et moins pro-actif (Yuan et al., 2024).

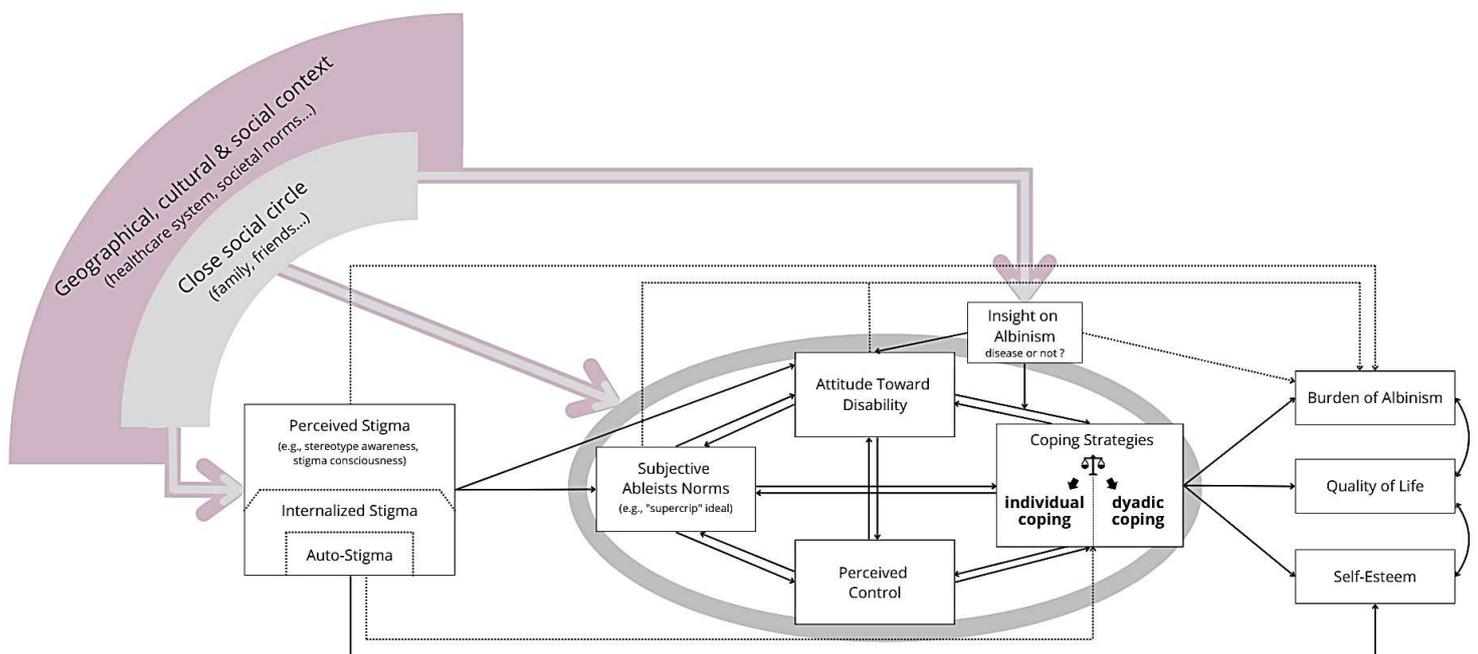
De manière intéressante, bien que le validisme semble ressortir dans les données disponibles sur l'albinisme en France, la question de la surprotection, qui est également souvent le présente pour les PSH, ne semble pas avoir été abordée. Pourtant, la surprotection a été largement étudiée dans le domaine du handicap et de la parentalité (Levy, 1931 ; Sanders, 2006 ; Venard et al., 2023), en particulier dans la DV (Huurre & Aro, 1998 ; Pérez-Garin et al., 2018). Cette absence est probablement due à un biais de désirabilité sociale (Clarke et al., 2013), d'où le fait que ce phénomène soit si peu rapporté. Néanmoins, cette thématique ne devrait pas être négligée, plusieurs études ayant suggéré une association négative entre une surprotection parentale excessive et les difficultés d'adaptation chez les enfants (de Roo et al., 2022).

D'autre part, un autre aspect est à considérer en relation avec le Modèle 3. Bien que plus axée sur les données que sur la théorie, cette modélisation a mis en évidence le rôle significatif de la stigmatisation perçue sur les expériences émotionnelles négatives et une QdV réduite chez les PAA. Les proches semblent être eux-mêmes conscients de cet impact. Sachant que validisme et stigmatisation sont étroitement connectés, ces résultats ouvrent des perspectives prometteuses pour de futures recherches. En effet, un concept très spécifique explique l'internalisation des attitudes et normes validistes lorsqu'une personne est stigmatisée : l'auto-stigmatisation. Ce concept a été décrit pour la première fois par Goffman (1963) et fait référence

à la tendance d'un individu à percevoir, intérioriser et accepter les stigmates associés à son identité par la société. Ce processus a été particulièrement étudié dans le domaine de la santé mentale, notamment par Link et al. (1987, 1988, 2001), à travers la théorie de l'auto-stigmatisation et du rejet social anticipé. Être réticent à rechercher du soutien auprès des autres pourrait également s'expliquer par l'anticipation d'un rejet potentiel. Nous pourrions également suggérer que l'internalisation des normes et attitudes validistes pourrait être facilitée par l'auto-stigmatisation. Au vu des suggestions faites tout au long de cette section, nous proposons ci-dessous une modélisation qui pourrait mériter d'être testée dans de futures recherches.

**Figure 20**

*Proposition d'un modèle global d'ajustement dyadique au handicap chez les PAA*



D'autres modèles généralistes ont également été proposés pour comprendre comment la stigmatisation affecte le fonctionnement des personnes confrontées à des problèmes de santé, en particulier en termes d'adaptation, d'état émotionnel, d'estime de soi et de QdV globale (Rüsch et al., 2009ab ; Stangl et al., 2019). Cette proposition de modèle vise à préciser la nature

spécifique des relations entre divers construits sociaux, cognitifs, émotionnels et comportementaux au sein de la population des PAA, en y ajoutant une dimension systémique importante : celle de la relation dyadique entre un proche significatif et une PAA. Conjointement aux résultats fournis par notre étude, ce modèle pourrait servir de fondement solide pour de futures recherches en maladies rares. Cela permettrait d'évaluer la pertinence d'explorer l'impact conjoint de différentes variables contextuelles, transactionnelles et sociocognitives sur l'ajustement dyadique à un problème de santé.

### ***Limites et points forts***

Les résultats de cette étude sont soumis à un certain nombre de limites. La principale et la plus importante de ces limites est la taille de l'échantillon extrêmement réduite, qui est restée inchangée malgré deux ans et demi d'efforts d'inclusion. Cela peut être attribué à la rareté de la maladie (i.e. le recrutement se faisait souvent au cas par cas), à la complexité du protocole (impliquant la formation de dyades familiales), et à la nature contraignante du processus d'évaluation (i.e. batterie d'auto-questionnaires d'environ une heure), ce qui a conduit plusieurs participants à interrompre leur participation sans la reprendre.

Deuxièmement, la validité de certaines échelles peut être remise en question. L'échelle QSSP a dû être exclue de notre modélisation par équations structurales en raison de sa structure interne instable, peut-être due à sa construction. Malheureusement, nous n'avons pas pu intégrer les résultats du QSSP car il s'est révélé inadapté à cette population ou à ce contexte de recherche. Dans les futures études, il pourrait être plus pertinent d'utiliser le *Social Support Questionnaire* (SSQ) ou sa version abrégée (SSQ6) développée par Sarason et al. (1983, 1987).

En ce qui concerne le BIPQ, certains items n'étaient pas vraiment adaptés à l'albinisme. De plus, le regroupement des items en dimensions cognitives et émotionnelles n'a pas été validé

par une analyse factorielle confirmatoire robuste. Il serait judicieux de valider l'instrument auprès des PAA, ou a minima, auprès d'une population ayant une maladie rare.

Ces remarques vont de pair avec notre approche visant à vérifier nos modèles de mesure. Même si l'Analyse Factorielle Confirmatoire Bayésienne a abouti à un contenu stable et cohérent, les indices d'adéquation associés étaient loin d'être satisfaisants. Un échantillon de participant·e·s plus important et un protocole simplifié contribueraient sans aucun doute à garantir la validité de telles échelles.

Enfin, nous avons manqué de *priors* réellement informatifs pour faire des estimations plus précises. Cependant, les conclusions de cette étude concorder avec celles obtenues dans une recherche antérieure basée sur des entretiens exploratoires, où des problématiques liées à la stigmatisation et à l'autonomie semblaient également jouer un rôle crucial dans l'ajustement dyadique à l'albinisme (Fournier et al., 2024). Cette forte convergence, émanant de deux méthodes d'investigation différentes (entretiens vs. protocole standardisé), renforce la validité des résultats de la présente étude et des hypothèses explicatives possibles que nous avons pu formuler. De plus, cette étude a permis de fournir une base de données pertinente et des repères empiriques solides qui, à l'avenir, nous aideront à spécifier des *priors* de manière plus réfléchie (e.g., Smid et al., 2020).

Cette étude a tout de même des points forts notables qui méritent d'être pris en considération. Tout d'abord, elle met en lumière l'utilité de l'approche bayésienne, notamment lorsqu'il s'agit de traiter des données relatives à maladies rares. Étant donné les difficultés inhérentes à la constitution d'échantillons suffisamment grands dans ce domaine, les analyses bayésiennes apparaissent comme une solution pertinente pour contourner ces obstacles. Une telle approche permet d'améliorer les analyses au fil du temps, car les recherches ultérieures

pourront s'appuyer sur nos résultats pour établir des *priors* plus informatifs, affinant ainsi la précision de leurs investigations. De plus, cette recherche est la première étude en France à avoir analysé l'ajustement dyadique dans le domaine des maladies rares. Elle met en lumière une ambivalence potentielle au sein de la dyade concernant l'ajustement au handicap, suggérant que faire face aux défis de manière commune pourrait donner plus de réconfort au proche significatif qu'à la personne directement concernée par l'albinisme. Cette étude a utilisé des modèles statistiques innovants pour mettre en lumière cette ambivalence émotionnelle dans l'ajustement dyadique. Il s'agit là d'un premier pas significatif dans le domaine des maladies rares pour comprendre les intrications associées aux dynamiques interpersonnelles.

## **Conclusion**

L'albinisme, tout comme de nombreuses situations de santé, a un impact significatif sur divers aspects de la vie des personnes affectées, nécessitant qu'elles développent des stratégies d'adaptation tant au niveau individuel que dyadique. Outre le fait d'avoir mis en lumière l'impact de la stigmatisation sur la détresse émotionnelle et l'altération de la QdV, cette recherche a révélé un résultat surprenant : des niveaux élevés de *coping* partagé entre les personnes atteintes d'albinisme et leur proche significatif sont associés à une augmentation de l'anxiété. Un tel résultat suggère que le validisme pourrait agir comme un catalyseur potentiel de la manière ambivalente dont les individus s'adaptent à leur albinisme. Le modèle conceptuel que nous avons proposé mérite une investigation approfondie dans de futures recherches afin de contre-valider ce résultat et de mettre en lumière les mécanismes sous-jacents à cette dissonance.

## **Abréviations**

APIM : *Actor-Partner Interdependence Model* ; APIMeM : *Actor-Partner Interdependence Mediation Model* ; BCFA : *Bayesian Confirmatory Factor Analyses* ; BIC : *Bayesian Information Criterion* ; BIPQ: *Brief Illness Perception Questionnaire* ; BMc : *Bayesian McDonald's Centrality* ; BRMSEA : *Bayesian Root Mean Square Error of Approximation* ; DCI : *Dyadic Coping Inventory* ; ESS : *Effective Sample Size* ; HADS : *Hospital Anxiety-Depression Scale* ; HPS : *Syndrome de Hermansky-Pudlak* ; MCMC : *Markov Chain Monte Carlo* ; PPP : *Posterior Predictive P-value* ; PSRF : *Potential Scale Reduction Factor* ; QSSP : *Questionnaire de Soutien Social Perçu* ; PAA: *Personne Avec Albinisme* ; QdV : *Qualité de Vie* ; QRI : *Quality of Relationship Inventory* ; SCQ : *Stigma Consciousness Questionnaire* ; SSQ : *Social Support Questionnaire* ; WHOQOL : *World Health Organization Quality of Life*

## **Informations complémentaires**

### ***Remerciements***

Nous tenons à exprimer notre sincère gratitude à Antoine Gliksohn et Béatrice Jouanne pour leur soutien inestimable tout au long du projet ALBIPSY. En tant que membres responsables de l'association Genespoir, ils ont fourni des conseils judicieux et une aide précieuse pour adapter le protocole de l'étude aux besoins des participant·e·s. De plus, ils ont joué un rôle central dans la promotion de l'étude au sein de leur communauté et dans l'assistance au recrutement des participant·e·s. Nous remercions également Victoria Andrews, relectrice anglaise compétente, pour avoir minutieusement révisé et corrigé l'ensemble du manuscrit. Son aide inestimable lors de la révision linguistique a été grandement appréciée.

### ***Déclaration de l'utilisation d'une IA générative dans l'écriture scientifique***

Au cours de la préparation de ce travail, le premier auteur a utilisé Chat-GPT4 afin de faciliter le processus d'écriture et de reformulation en anglais, étant donné que l'équipe opère principalement en français. Après avoir utilisé cet outil/service, le premier auteur a révisé et édité le contenu selon les besoins et assume l'entière responsabilité du contenu de la publication.

### ***Contributions des auteurs***

HF, le premier auteur, a coordonné le recrutement des participant·e·s et la collecte des données à partir des réponses aux questionnaires. Il a réalisé l'analyse statistique, synthétisé les résultats présentés dans cet article, et entrepris le processus d'écriture. NP, le deuxième auteur, compétent dans les méthodes bayésiennes, a contribué aux analyses de manière doublement aveugle. NP a également contribué à la rédaction de l'article, fourni des conseils et révisé le travail de HF pendant la recherche. Le dernier et l'auteur senior, BQ, a supervisé, conseillé et révisé le travail de HF tout au long de l'étude. FMP, BA et SHR, en tant que médecins coordinateur·rice·s au sein des CRM, ont joué un rôle crucial dans la diffusion de la recherche au sein de leurs institutions et ont aidé au recrutement des participant·e·s. Dans l'ensemble, tous les auteur·rice·s ont participé à des réunions régulières tout au long du projet ALBIPSY pour en suivre l'avancement et ont donné leur approbation pour le manuscrit final.

### ***Financement***

Cette recherche a été financée par la Fondation Française des Maladies Rares. La relecture du manuscrit par un expert anglophone et les coûts de publication ont été couverts par les fonds professionnels de BQ.

### ***Disponibilité des données et des matériaux***

Les bases de données produites et analysées lors de l'étude ne sont pas accessibles au public car le consentement éclairé ne prévoyait pas la diffusion de l'ensemble des données provenant des réponses aux questionnaires dans un format en accès libre (même anonymisé). Cependant, pour se conformer aux lignes directrices éthiques, l'auteur correspondant peut fournir l'accès aux jeux de données dyadiques sur demande raisonnable.

### **Déclarations**

#### ***Approbation éthique et consentement à participer***

Puisqu'elle a été évaluée par un comité universitaire comme étant en dehors du champ de la loi Jardé, cette étude n'a pas eu besoin d'être soumise à l'examen d'un comité d'éthique. Néanmoins, pour respecter les lignes directrices éthiques concernant la recherche impliquant les personnes humaines, les participant·e·s se sont vu fournir une fiche d'information détaillée décrivant les objectifs, les enjeux et les procédures de l'étude. Chaque participant·e a ensuite été invité à fournir un consentement éclairé écrit, confirmant avoir pris connaissance de ses droits de retrait, d'accès et de modification de ses données, et garantissant la préservation de son anonymat.

#### ***Consentement de publication***

Les formulaires de consentement conçus pour cette étude comprenaient l'accord des participant·e·s concernant l'utilisation de leurs données personnelles collectées pour des publications scientifiques.

## Conflit d'intérêts

Les auteur·rice·s déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts.

## Références bibliographiques

- Ajose, F. O., Parker, R. A., Merrall, E. L., Adewuya, A. O., & Zachariah, M. P. (2014). Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: a 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 28(7), 925–932. <https://doi.org/10.1111/jdv.12216>
- Amodio, D. M., & Mendoza, S. A. (2011). Implicit intergroup bias: cognitive, affective, and motivational underpinnings. In B. Gawronski & B. K. Payne (Eds.), *Handbook of implicit social cognition: Measurement, theory, and applications* (pp. 353-374). New York City: Guilford Press. <https://www.academia.edu/2859534/>
- Antonak, R., & Livneh, H. (2000). Measurement of attitudes towards persons with disabilities. *Disability and Rehabilitation*, 22(5), 211-224. <https://doi.org/10.1080/096382800296782>
- Badr, H., Carmack, C. L., Kashy, D. A., Cristofanilli, M., & Revenson, T. A. (2010). Dyadic coping in metastatic breast cancer. *Health Psychology*, 29(2), 169–180. <https://doi.org/10.1037/a0018165>
- Berg, C. A., & Upchurch, R. (2007). A developmental-contextual model of couples coping with chronic illness across the adult life span. *Psychological Bulletin*, 133(6), 920–954. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.133.6.920>
- Berger, J. O., Bernardo, J. M., & Sun, D. (2009). The formal definition of reference priors. *The Annals of Statistics*, 37(2), 905-938, <https://doi.org/10.1214/07-AOS587>
- Bodenmann, G. (1995). A systemic-transactional conceptualization of stress and coping in couples. *Swiss Journal of Psychology / Schweizerische Zeitschrift für Psychologie / Revue Suisse de Psychologie*, 54(1), 34–49. <https://www.researchgate.net/publication/232548691>
- Bodenmann, G., Meuwly, N., & Kayser, K. (2011). Two conceptualizations of dyadic coping and their potential for predicting relationship quality and individual well-being: A comparison. *European Psychologist*, 16(4), 255–266. <https://doi.org/10.1027/1016-9040/a000068>
- Bodenmann, G. (2008). Dyadisches Coping Inventar: Testmanual [Dyadic Coping Inventory: Test manual. Huber. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-15877-8\\_678-1](https://doi.org/10.1007/978-3-319-15877-8_678-1)
- Bodenmann, G. (1997). Dyadic coping—a systematic-transactional view of stress and coping among couples: Theory and empirical findings. *European Review of Applied Psychology*, 47, 137-140. <https://www.researchgate.net/publication/281757984>
- Bodenmann, G. (2005). Dyadic Coping and Its Significance for Marital Functioning. In T. A. Revenson, K. Kayser, & G. Bodenmann (Eds.), *Couples coping with stress: Emerging perspectives on dyadic coping* (pp. 33–49). American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/11031-002>
- Bogart, K. R., & Dunn, D. S. (2019). Ableism Special Issue Introduction. *Journal of Social Issues*, 75(3), 650–664. <https://doi.org/10.1111/josi.12354>
- Broadbent, E., Wilkes, C., Koschwanez, H., Weinman, J., Norton, S., & Petrie, K. J. (2015). A systematic review and meta-analysis of the Brief Illness Perception Questionnaire. *Psychology & Health*, 30(11), 1361–1385. <https://doi.org/10.1080/08870446.2015.1070851>
- Broadbent, E., Petrie, K.J., Main, J. & Weinman, J. (2006). The Brief Illness Perception Questionnaire. *Journal of Psychosomatic Research*, 60(6), 631–637. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2005.10.020>

- Brocco G. (2016). Albinism, stigma, subjectivity and global-local discourses in Tanzania. *Anthropology & Medicine*, 23(3), 229–243. <https://doi.org/10.1080/13648470.2016.1184009>
- Brocco, G. (2015). Labeling albinism: language and discourse surrounding people with albinism in Tanzania. *Disability & Society*, 30(8), 1143–1157. <https://doi.org/10.1080/09687599.2015.1075869>
- Bruchon-Schweitzer, M. (2002). *Psychologie de la santé : Modèles, concepts et méthodes*. Paris : Dunod. <https://www.researchgate.net/publication/264517087>
- Cain, M. K., & Zhang, Z. (2019). Fit for a Bayesian: An evaluation of PPP and DIC for structural equation modeling. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 26(1), 39–50. <https://doi.org/10.1080/10705511.2018.1490648>
- Campbell, F. (2001). Inciting legal fictions: ‘Disability’s’ date with ontology and the ableist body of the law. *Griffith Law Review*, 10(1), 42–62. <https://research-repository.griffith.edu.au/handle/10072/3714>
- Cappe, E., Wolff, M., Bobet, R., & Adrien, J.-L. (2011). Quality of life: a key variable to consider in the evaluation of adjustment in parents of children with autism spectrum disorders and in the development of relevant support and assistance programmes. *Quality of Life Research*, 20(8), 1279–1294. <https://doi.org/10.1007/s11136-011-9861-3>
- Chai, Q., Yuan, Z., Jin, Y., & Zhang, Q. (2016). Factors influencing acceptance of disability among stroke patients in Tianjin, China: A cross-sectional study. *NeuroRehabilitation*, 38(1), 37–44. <https://doi.org/10.3233/NRE-151293>
- Chen, M., Gong, J., Cao, Q., Luo, X., Li, J., & Li, Q. (2021). A literature review of the relationship between dyadic coping and dyadic outcomes in cancer couples. *European Journal of Oncology Nursing: The Official Journal of European Oncology Nursing Society*, 54(102035), 102035. <https://doi.org/10.1016/j.ejon.2021.102035>
- Clarke, K., Cooper, P., & Creswell, C. (2013). The parental overprotection scale: associations with child and parental anxiety. *Journal of Affective Disorders*, 151(2), 618–624. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2013.07.007>
- Cosco, T. D., Doyle, F., Ward, M., & McGee, H. (2012). Latent structure of the Hospital Anxiety and Depression Scale: a 10-year systematic review. *Journal of Psychosomatic Research*, 72(3), 180–184. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2011.06.008>
- Cousson-Gélie, F., de Chalvron, S., Zozaya, C., & Lafaye, A. (2013). Structural and reliability analysis of quality of relationship index in cancer patients. *Journal of Psychosocial Oncology*, 31(2), 153–167. <https://doi.org/10.1080/07347332.2012.761317>
- Coyne, J. C., & van Sonderen, E. (2012). No further research needed: abandoning the Hospital and Anxiety Depression Scale (HADS). *Journal of Psychosomatic Research*, 72(3), 173–174. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2011.12.003>
- de Roo, M., Veenstra, R., & Kretschmer, T. (2022). Internalizing and externalizing correlates of parental overprotection as measured by the EMBU: A systematic review and meta-analysis. *Social Development (Oxford, England)*, 31(4), 962–983. <https://doi.org/10.1111/sode.12590>
- Dodds, A. G., Bailey, P., Pearson, A., & Yates, L. (1991). Psychological factors in acquired visual impairment: The development of a scale of adjustment. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 85(7), 306–310. <https://doi.org/10.1177/0145482X9108500711>
- Drapeau, C. W., Cerel, J., & Moore, M. (2016). How personality, coping styles, and perceived closeness influence help-seeking attitudes in suicide-bereaved adults. *Death Studies*, 40(3), 165–171. <https://doi.org/10.1080/07481187.2015.1107660>
- Du Rocher Schudlich, T. D., Papp, L. M., & Cummings, E. (2011). Relations between spouses’ depressive symptoms and marital conflict: A longitudinal investigation of the role of conflict resolution styles. *Journal of Family Psychology*, 25(4), 531–540. <https://doi.org/10.1037/a0024216>

- Edwin, J. T. (2003). *Probability Theory: The Logic of Science*. Cambridge University Press.
- Estrada-Hernandez, N. (2018). Psychosocial aspects of physical difference: the experiences of eight adults with albinism in Puerto Rico. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 701-712. <https://doi.org/10.1177/0145482X1811200605>
- Folkman, S., & Lazarus, R. S. (1988). Coping as a mediator of emotion. *Journal of Personality and Social Psychology*, 54(3), 466-475. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.54.3.466>
- Forber-Pratt, A. J., Mueller, C. O., & Andrews, E. E. (2019). Disability identity and allyship in rehabilitation psychology: Sit, stand, sign, and show up. *Rehabilitation Psychology*, 64(2), 119-129. <https://doi.org/10.1037/rep0000256>
- Fournier, H., Hasdenteufel, M., Garrouteigt, C., Perie, M., Gliksohn, A., Jouanne, B., Hadj-Rabia, S., Arveiler, B., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2024). The experience of albinism in France: a qualitative study on dyads of parents and their adult child with albinism. *BMC Medicine*, 22(1), 40. <https://doi.org/10.1186/s12916-024-03251-z>
- Fournier, H., Calcagni, N., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2023). Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 39. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>
- Friedman C. (2023). Explicit and implicit: Ableism of disability professionals. *Disability and Health Journal*, 16(4), 101482. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2023.101482>
- Friedman, C., & Awsumb, J. M. (2019). The Symbolic Ableism Scale (SAS). *Review of Disability Studies: An International Journal*, 15(1), 1-20. <https://rdsjournal.org/index.php/journal/article/view/814>
- Friedman, C. (2019). Mapping ableism: A two-dimensional model of explicit and implicit disability attitudes. *Canadian Journal of Disability Studies*, 8(3), 95-120. <https://doi.org/10.15353/cjds.v8i3.509>
- Friedman, C. (2016). Aversive ableism: Subtle prejudice and discrimination towards disabled people (Doctoral dissertation). University of Illinois at Chicago, Chicago. <http://hdl.handle.net/10027/20940>
- Frischkorn, G. T., von Bastian, C. C., Souza, A. S., & Oberauer, K. (2022). Individual differences in updating are not related to reasoning ability and working memory capacity. *Journal of Experimental Psychology: General*, 151, 1341-1357. <https://doi.org/10.1037/xge0001141>
- Gana, K., & Broc, G. (2018). *Introduction à la modélisation par équations structurales: Manuel pratique avec lavaan*. ISTE Group.
- Gana, K., Saada, Y., Broc, G., Koleck, M. (2016). Dyadic Cross-Sectional Associations Between Depressive Mood, Relationship Satisfaction, and Common Dyadic Coping. *Marriage & Family Review*, 53(6), 532-555. <https://doi.org/10.1080/01494929.2016.1247759>
- Garnier-Villarreal, M., & Jorgensen, T.D. (2020). Adapting Fit Indices for Bayesian Structural Equation Modeling: Comparison to Maximum Likelihood. *Psychological Methods*, 25(1), 46-70. <https://doi.org/10.1037/met0000224>
- Gelman, A., Carlin, J. B., Stern, H. S., Dunson, D. B., Vehtari, A., & Rubin, D. B. (2013). *Bayesian Data Analysis* (3rd ed.). CRC Press.
- Goffman, E. (1963). *Stigma: Notes on the management of spoiled identity*. Englewood Cliffs, N.J.: Prentice-Hall. [https://books.google.fr/books/about/Stigma.html?id=7CNUUMKTbIoC&redir\\_esc=y](https://books.google.fr/books/about/Stigma.html?id=7CNUUMKTbIoC&redir_esc=y)
- Golay, P., Reverte, I., & Lecerf, T. (2015). Analyse factorielle confirmatoire : approche bayésienne. In: *Différences et variabilités en psychologie* (pp. 265-284). Presses universitaires de Rennes. <https://doi.org/10.4000/books.pur.61631>

- Hehir, T. (2002). Eliminating Ableism in Education. *Harvard Educational Review*, 72(1), 1–33. <https://doi.org/10.17763/haer.72.1.03866528702g2105>
- Herzberg, P. (2013). Coping in relationships: The interplay between individual and dyadic coping and their effects on relationship satisfaction. *Anxiety, Stress & Coping: An International Journal*, 26(2), 136–153. <https://doi.org/10.1080/10615806.2012.655726>
- Holtmann, J., Koch, T., Lochner, K., & Eid, M. (2016). A comparison of ML, WLSMV, and Bayesian methods for multilevel structural equation models in small samples: A simulation study. *Multivariate Behavioral Research*, 51(5), 661–680. <https://doi.org/10.1080/00273171.2016.1208074>
- Huurre, T. M., & Aro, H. M. (1998). Psychosocial development among adolescents with visual impairment. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 7(2), 73–78. <https://doi.org/10.1007/s007870050050>
- Inagaki, K., Suzuki, T., Shimizu, H., Ishii, N., Umezawa, Y., Tada, J., ... & Tomita, Y. (2004). Oculocutaneous albinism type 4 is one of the most common types of albinism in Japan. *The American Journal of Human Genetics*, 74(3), 466–471. <https://doi.org/10.1086/382195>
- Irvine, H., Davidson, C., Hoy, K., & Lowe-Strong, A. (2009). Psychosocial adjustment to multiple sclerosis: Exploration of identity redefinition. *Disability and Rehabilitation*, 31(8), 599–606. <https://doi.org/10.1080/09638280802243286>
- Keany, K. C., & Glueckauf, R. L. (1993). Disability and value change: An overview and reanalysis of acceptance of loss theory. *Rehabilitation Psychology*, 38(3), 199–210. <https://doi.org/10.1037/h0080297>
- Kenny, D. A., & Ledermann, T. (2010). Detecting, measuring, and testing dyadic patterns in the actor–partner interdependence model. *Journal of Family Psychology: JFP: Journal of the Division of Family Psychology of the American Psychological Association (Division 43)*, 24(3), 359–366. <https://doi.org/10.1037/a0019651>
- Kenny, D. A., Kashy, D. A., & Cook, W. L. (2006). Analyzing mixed independent variables: The actor-partner interdependence model. In: D. A. Kenny, D. A. Kashy, & W. L. Cook (Eds.), *Dyadic data analysis* (pp. 144–184). New York: Guilford Press. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-28099-8\\_1197-1](https://doi.org/10.1007/978-3-319-28099-8_1197-1)
- Kenny, D. A., & Cook, W. L. (1999). Partner effects in relationship research: Conceptual issues, analytic difficulties, and illustrations. *Personal Relationships*, 6(4), 433–448. <https://doi.org/10.1111/j.1475-6811.1999.tb00202.x>
- Kenny, D. A. (1996a). Models of nonindependence in dyadic research. *Journal of Social and Personal Relationships*, 13(2), 279–294. <https://doi.org/10.1177/0265407596132007>
- Kenny, D. A. (1996b). The design and analysis of social-interaction research. *Annual Review of Psychology*, 47(1), 59–86. <https://doi.org/10.1146/annurev.psych.47.1.59>
- Kromberg, J. G. R., Flynn, K. A., & Kerr, R. A. (2023). Determining a worldwide prevalence of oculocutaneous albinism: A systematic review. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 64(10), 14. <https://doi.org/10.1167/iovs.64.10.14>
- Kromberg, J. (2018). Epidemiology of albinism. In: J. Kromberg & P. Manga (dir.), *Albinism in Africa: historical, geographical, medical, genetic, and psychosocial aspects* (Eds., p. 121–134). San Diego: Elsevier Academic Press. <https://doi.org/10.4102/ajod.v11i0.877>
- Kromberg, J. G. R. (2018). Psychosocial and Cultural Aspects of Albinism. In: *Albinism in Africa* (pp. 171–201). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813316-3.00009-X>
- Landis, M., Peter-Wight, M., Martin, M., & Bodenmann, G. (2013). Dyadic coping and marital satisfaction of older spouses in long-term marriage. *Geropsych: The Journal of Gerontopsychology and Geriatric Psychiatry*, 26(1), 39–47. <https://doi.org/10.1024/1662-9647/a000077>
- Lasseaux, E., Plaisant, C., Michaud, V., Pennamen, P., Trimouille, A., Gaston, L., Monfermé, S., Lacombe, D., Rooryck, C., Morice-Picard, F., & Arveiler, B. (2018). Molecular characterization of a series of 990 index

- patients with albinism. *Pigment Cell & Melanoma Research*, 31(4), 466–474. <https://doi.org/10.1111/pcmr.12688>
- Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York: Springer.
- Ledermann, T., Macho, S., & Kenny, D. A. (2011). Assessing mediation in dyadic data using the actor-partner interdependence model. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 18(4), 595–612. <https://doi.org/10.1080/10705511.2011.607099>
- Ledermann, T., Bodenmann, G., Gagliardi, S., Charvoz, L., Verardi, S., Rossier, J., Bertoni, A., & Iafrate, R. (2010). Psychometrics of the Dyadic Coping Inventory in three language groups. *Revue Suisse de Psychologie [Swiss Journal of Psychology]*, 69(4), 201–212. <https://doi.org/10.1024/1421-0185/a000024>
- Lee, S. Y., & Song, X. Y. (2004). Evaluation of the Bayesian and Maximum Likelihood Approaches in Analyzing Structural Equation Models with Small Sample Sizes. *Multivariate Behavioral Research*, 39(4), 653–686. [https://doi.org/10.1207/s15327906mbr3904\\_4](https://doi.org/10.1207/s15327906mbr3904_4)
- Lemoine, N. P. (2019). Moving beyond noninformative priors: why and how to choose weakly informative priors in Bayesian analyses. *Oikos*, 128(7), 912–928. <https://doi.org/10.1111/oik.05985>
- Lepège, A., Réveillère, C., Ecosse, E., Caria, A., & Rivière, H. (2000). Propriétés psychométriques d'un nouvel instrument d'évaluation de la qualité de vie, le WHOQOL-26, à partir d'une population de malades neuro-musculaires [Psychometric properties of a new instrument for evaluating quality of life, the WHOQOL-26, in a population of patients with neuromuscular diseases]. *L'Encephale*, 26(5), 13–22. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11192800/>
- Levy, D. M. (1931). Maternal over-protection and rejection. *Journal of Nervous and Mental Disease*, 73, 65–77.
- Lewandowski, A. S., Palermo, T. M., Stinson, J., Handley, S., & Chambers, C. T. (2010). Systematic review of family functioning in families of children and adolescents with chronic pain. *The Journal of Pain*, 11(11), 1027–1038. <https://doi.org/10.1016/j.jpain.2010.04.005>
- Link, B. G., & Phelan, J. C. (2001). Conceptualizing Stigma. *Annual Review of Sociology*, 27, 363–385. <https://www.jstor.org/stable/2678626>
- Link, B. G., Cullen, F. T., Struening, E., Shrot, P. E., & Dohrenwend, B. P. (1989). A Modified Labeling Theory Approach to Mental Disorders : An Empirical Assessment. *American Sociological Review*, 54(3), 400. <https://doi.org/10.2307/2095613>
- Link, B. G. (1987). Understanding Labeling Effects in the Area of Mental Disorders : An Assessment of the Effects of Expectations of Rejection. *American Sociological Review*, 52(1), 96–112. <https://doi.org/10.2307/2095395>
- Livneh, H. (2022). Psychosocial adaptation to chronic illness and disability: An updated and expanded conceptual framework. *Rehabilitation Counseling Bulletin*, 65(3), 171–184. <https://doi.org/10.1177/00343552211034819>
- Lund, P. M., & Roberts, M. (2018). Prevalence and population genetics of albinism. In: J. Kromberg & P. Manga (dir.), *Albinism in Africa: historical, geographical, medical, genetic, and psychosocial aspects* (Eds., p. 81–98). San Diego: Elsevier Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813316-3.00004-0>
- Mackelprang, R. W., & Salsgiver, R. O. (2015). *Disability: A diversity model approach in human service practice* (3rd ed.). Lyceum. <https://books.google.ki/books?id=wginDAAQBAJ&printsec=copyright#v=onepage&q&f=false>
- Maia, M., Volpini, B. M., dos Santos, G. A., & Rujula, M. J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4), 513–517. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20153498>
- Martire, L. M., Schulz, R., Helgeson, V. S., Small, B. J., & Saghaifi, E. M. (2010). Review and meta-analysis of couple-oriented interventions for chronic illness. *Annals of Behavioral Medicine*, 40(3), 325–342.

<https://doi.org/10.1007/s12160-010-9216-2>

McCarrey, M., Piccinin, S., Welburn, K., & Chislett, L. (1990). Devaluation by women of self-reported criticism skills. *The Journal of Social Psychology*, 130(3), 317–323. <https://doi.org/10.1080/00224545.1990.9924587>

McNeish, D. (2016). On Using Bayesian Methods to Address Small Sample Problems. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 23(5), 750–773. <https://doi.org/10.1080/10705511.2016.1186549>

Milbury, K., Badr, H., Fossella, F., Pisters, K. M., & Carmack, C. L. (2013). Longitudinal associations between caregiver burden and patient and spouse distress in couples coping with lung cancer. *Supportive Care in Cancer: Official Journal of the Multinational Association of Supportive Care in Cancer*, 21(9), 2371–2379. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1795-6>

Milbury, K., Badr, H., & Carmack, C. L. (2012). The role of blame in the psychosocial adjustment of couples coping with lung cancer. *Annals of Behavioral Medicine: A Publication of the Society of Behavioral Medicine*, 44(3), 331–340. <https://doi.org/10.1007/s12160-012-9402-5>

Mohamed, A. F., El-Sayed, N. S., & Seifeldin, N. S. (2010). Clinico-epidemiologic features of oculocutaneous albinism in northeast section of Cairo - Egypt. *The Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 11(2), 167–172. <https://doi.org/10.1016/j.ejmhg.2010.03.001>

Moreno-Artero, E., Morice-Picard, F., Lasseaux, E., Robert, M. P., Coste, V., Michaud, V., Leclerc-Mercier, S., Bremond-Gignac, D., Arveiler, B., & Hadj-Rabia, S. (2022). Oculo-Cutaneous Albinism Type 4 (OCA4): Phenotype-Genotype Correlation. *Genes*, 13(12), 2198. <https://doi.org/10.3390/genes13122198>

Muthén, B., & Asparouhov, T. (2012). Bayesian Structural Equation Modeling: A More Flexible Representation of Substantive Theory. *Psychological Methods*, 17(3), 313–335. <https://doi.org/10.1037/a0026802>

Papp, L. M., & Witt, N. L. (2010). Romantic partners' individual coping strategies and dyadic coping: Implications for relationship functioning. *Journal of Family Psychology*, 24(5), 551–559. <https://doi.org/10.1037/a0020836>

Pearson, K., Nettleship, E., & Usher, C. H. (1913) A monograph on albinism in man. In: *Research Memoirs Biometric Series* (Vol. VIII). London: Drapers Co. <https://archive.org/details/monographonalbin11pear>

Pennamen, P., Tingaud-Sequeira, A., Gazova, I., Keighren, M., McKie, L., Marlin, S., Gherbi Halem, S., Kaplan, J., Delevoye, C., Lacombe, D., Plaisant, C., Michaud, V., Lasseaux, E., Javerzat, S., Jackson, I., & Arveiler, B. (2021). Dopachrome tautomerase variants in patients with oculocutaneous albinism. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 23(3), 479–487. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-00997-8>

Pennamen, P., Le, L., Tingaud-Sequeira, A., Fiore, M., Bauters, A., Van Duong Béatrice, N., Coste, V., Bordet, J. C., Plaisant, C., Diallo, M., Michaud, V., Trimouille, A., Lacombe, D., Lasseaux, E., Delevoye, C., Picard, F. M., Delobel, B., Marks, M. S., & Arveiler, B. (2020). BLOC1S5 pathogenic variants cause a new type of Hermansky-Pudlak syndrome. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 22(10), 1613–1622. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0867-5>

Pérez-Garín, D., Recio, P., Magallares, A., Molero, F., & García-Ael, C. (2018). Perceived discrimination and emotional reactions in people with different types of disabilities: A qualitative approach. *The Spanish Journal of Psychology*, 21. <https://doi.org/10.1017/sjp.2018.13>

Pierce, G. R., Sarason, I. G., & Sarason, B. R. (1991). Quality of Relationships Inventory (QRI) [Database record]. *APA PsycTests*. <https://doi.org/10.1037/t00505-000>

Pinel, E.C. (1999). Stigma consciousness : The psychological legacy of social stereotypes. *Journal of Personality and Social Psychology*, Vol. 76, N°1, 114-128. <https://doi.org/10.1037//0022-3514.76.1.114>

Plexico, L. W., Erath, S., Shores, H., & Burrus, E. (2019). Self-acceptance, resilience, coping and satisfaction of life in people who stutter. *Journal of Fluency Disorders*, 59, 52–63. <https://doi.org/10.1016/j.jfludis.2018.10.004>

- Rolland, J. S. (1994). *Families, illness, and disability: an integrative treatment model*. Basic Books, New York
- Rosseel, Y. (2012). lavaan: An R package for structural equation modeling. *Journal of Statistical Software*, 48, 1-36. <https://doi.org/10.18637/jss.v048.i02>
- Rottmann, N., Hansen, D. G., Larsen, P. V., Nicolaisen, A., Flyger, H., Johansen, C., & Hagedoorn, M. (2015). Dyadic coping within couples dealing with breast cancer: A longitudinal, population-based study. *Health Psychology*, 34(5), 486. <https://doi.org/10.1037/hea0000218>
- Rüsch, N., Corrigan, P. W., Powell, K., Rajah, A., Olschewski, M., Wilkniss, S., & Batia, K. (2009). A stress-coping model of mental illness stigma : II. Emotional stress responses, coping behavior and outcome. *Schizophrenia Research*, 110(1-3), 65-71. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2009.01.005>
- Rüsch, N., Corrigan, P. W., Wassel, A., Michaels, P., Olschewski, M., Wilkniss, S., & Batia, K. (2009). A stress-coping model of mental illness stigma : I. Predictors of cognitive stress appraisal. *Schizophrenia Research*, 110(1-3), 59-64. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2009.01.006>
- Sadler, P., Ethier, N., & Woody, E. (2011). Tracing the interpersonal web of psychopathology Dyadic data analysis for clinical researchers. *Journal of Experimental Psychopathology*, 2(2), 95–138. <https://doi.org/10.5127/jep.010310>
- Sanders, K. Y. (2006). Overprotection and lowered expectations of persons with disabilities: The unforeseen consequences. *Work: Journal of Prevention, Assessment & Rehabilitation*, 27(2), 181–188.
- Sarason, I. G., Levine, H. M., Basham, R. B., & Sarason, B. R. (1983). Assessing social support: The Social Support Questionnaire. *Journal of Personality and Social Psychology*, 44(1), 127–139. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.44.1.127>
- Sarason, I. G., Sarason, B. R., Shearin, E. N., & Pierce, G. R. (1987). A Brief Measure of Social Support: Practical and Theoretical Implications. *Journal of Social and Personal Relationships*, 4(4), 497-510. <https://doi.org/10.1177/0265407587044007>
- Savard, J., Laberge, B., Gauthier, J. G., Ivers, H., & Bergeron, M. G. (1998). Evaluating anxiety and depression in HIV-infected patients. *Journal of Personality Assessment*, 71(3), 349–367. [https://doi.org/10.1207/s15327752jpa7103\\_5](https://doi.org/10.1207/s15327752jpa7103_5)
- Scheines, R., Hoijtink, H., & Boomsma, A. (1999). Bayesian estimation and testing of structural equation models. *Psychometrika*, 64(1), 37–52. <https://doi.org/10.1007/BF02294318>
- Shapiro, J. P. (1994). *No pity: People with disabilities forging a new civil rights movement* (Chap. 1, p. 12-40). New York: Random House. [https://www.mwcil.org/wp-content/uploads/2017/08/No\\_Pity-by-Shapiro.pdf](https://www.mwcil.org/wp-content/uploads/2017/08/No_Pity-by-Shapiro.pdf)
- Smid, S. C., McNeish, D., Miočević, M., & van de Schoot, R. (2020). Bayesian versus frequentist estimation for structural equation models in small sample contexts: A systematic review. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 27(1), 131-161. <https://doi.org/10.1080/10705511.2019.1577140>
- Smid, S. C., & Rosseel, Y. (2020). SEM with small samples: Two-step modeling and factor score regression versus Bayesian estimation with informative priors. In *Small sample size solutions* (pp. 239-254). Routledge.
- Snead, S. L., & Davis, J. R. (2002). Attitudes of individuals with acquired brain injury towards disability. *Brain Injury*, 16(11), 947–953. <https://doi.org/10.1080/02699050210147211>
- Sprangers, M. A. G., & Schwartz, C. E. (1999). Integrating response shift into health-related quality of life research: A theoretical model. *Social Science & Medicine*, 48(11), 1507–1515. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(99\)00045-3](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(99)00045-3)
- Stangl, A. L., Earnshaw, V. A., Logie, C. H., van Brakel, W., C Simbayi, L., Barré, I., & Dovidio, J. F. (2019). The Health Stigma and Discrimination Framework: a global, crosscutting framework to inform research, intervention development, and policy on health-related stigmas. *BMC Medicine*, 17(1), 31. <https://doi.org/10.1186/s12916-019-1271-3>

- Suzuki, T., & Tomita, Y. (2008). Recent advances in genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4. *Journal of Dermatological Science*, 51(1), 1-9. <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2007.12.008>
- Tanner, R. (2010). Ideology and the killing of albinos in Tanzania: A study in cultural relativities. *The Anthropologist*, 12(4), 229-236. <https://doi.org/10.1080/09720073.2010.11891161>
- Untas, A., Koleck, M., Rascle, N., & Bruchon-Schweitzer, M. (2012). Du modèle transactionnel à une approche dyadique en psychologie de la santé. *Psychologie Française*, 57(2), 97-110. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2012.03.004>
- Untas, A., Quintard, B., Koleck, M., Borteyrou, X., & Azencot, A. (2009). Impact de la gestion dyadique du stress sur l'ajustement à une reconstruction mammaire différée après cancer. *Annales Medico-Psychologiques*, 167(2), 134-141. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2006.11.004>
- Uromi, S. M. (2014). Violence against persons with albinism and older women: Tackling witchcraft accusations in Tanzania. *International Journal of Education and Research*, 2(6), 323-338. <https://www.ijern.com/journal/June-2014/25.pdf>
- Van Erp, S., Mulder, J., & Oberski, D. L. (2018). Prior sensitivity analysis in default Bayesian structural equation modeling. *Psychological Methods*, 23(2), 363. <https://doi.org/10.1037/met0000162>
- Vehtari, A., Gelman, A., Simpson, D., Carpenter, B., & Bürkner, P.-C. (2021). Rank-normalization, folding, and localization: An improved R<sup>2</sup> for assessing convergence of MCMC (with discussion). *Bayesian Analysis*, 16(2). <https://doi.org/10.1214/20-ba1221>
- Venard, G., Pina Brito, V., Eeckhout, P., Zimmermann, G., & Van Petegem, S. (2023). Quand le parent veut trop bien faire : état de la littérature sur le phénomène de surprotection parentale. *Psychologie Française*, 68(2), 247-260. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2021.11.001>
- Vincent, C., Gagné, J. P., Leroux, T., Clothier, A., Larivière, M., Dumont, F. S., & Gendron, M. (2017). Canadian-French Validation of Two Questionnaires That Measure the Stigma Associated With Hearing Impairment: Initial Development. *Canadian Journal of Speech-Language Pathology and Audiology (CJSLPA)*, 41(3), 263-287. <https://doi.org/10.1080/14992027.2016.1263398>
- Ward, E. C., Wiltshire, J. C., Detry, M. A., & Brown, R. L. (2013). African American men and women's attitude toward mental illness, perceptions of stigma, and preferred coping behaviors. *Nursing Research*, 62(3), 185-194. <https://doi.org/10.1097/NNR.0b013e31827bf533>
- Wei, A. H., Zang, D. J., Zhang, Z., Liu, X. Z., He, X., Yang, L., ... & Li, W. (2013). Exome sequencing identifies SLC24A5 as a candidate gene for nonsyndromic oculocutaneous albinism. *Journal of Investigative Dermatology*, 133(7), 1834-1840. <https://doi.org/10.1038/jid.2013.49>
- Weitkamp, K., Feger, F., Landolt, S. A., Roth, M., & Bodenmann, G. (2021). Dyadic coping in couples facing chronic physical illness: A systematic review. *Frontiers in Psychology*, 12. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2021.722740>
- Werner, S., Hochman, Y., Rosenne, H., & Kurtz, S. (2021). Cooperation or Tension? Dyadic Coping in Cystic Fibrosis. *Family Process*, 60(1), 285-298. <https://doi.org/10.1111/famp.12538>
- Witkop, C. J., Almadovar, C., Piñeiro, B., & Nuñez Babcock, M. (1990). Hermansky-Pudlak syndrome (HPS). An epidemiologic study. *Ophthalmic Paediatrics and Genetics*, 11(3), 245-250. <https://doi.org/10.3109/13816819009020986>
- Yuan, W., Dong, P., Zhang, L.-f., & Xie, Z. (2024). Acceptance of disability, attitudes toward disability, and coping in adolescents with visual impairments: A cross-lagged study. *Rehabilitation Psychology*. Advance online publication. <https://doi.org/10.1037/rep0000559>
- Zigmond, A. S., & Snaith, R. P. (1983). The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 67(6), 361-370. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0447.1983.tb09716.x>

## CHAPITRE 8

### Discussion générale

---

#### 8.1. Synthèse des principaux résultats

L'objectif de cette recherche doctorale était, d'une part, d'explorer le vécu des personnes ayant un albinisme (PAA) et celui de leur entourage proche (notamment leurs parents), d'autre part, de savoir dans quelle mesure l'ajustement dyadique avec un proche significatif contribue au maintien d'une bonne qualité de vie (QdV). Cette recherche s'inscrivait dans un cadre exploratoire, motivé par l'absence de données psychosociales empiriques chez les PAA en France.

Pour répondre à ces objectifs, nous avons tout d'abord réalisé une revue systématique de la littérature. Celle-ci visait à identifier les implications psychosociales des maladies génétiques rares dermatologiques (y compris l'albinisme), en termes de QdV, d'état émotionnel, de perception de soi et, plus globalement, d'expériences vécues dans la vie quotidienne. Outre les symptômes cutanés rendant la peau vulnérable (ou source de gêne et de douleur), cette revue a révélé un ensemble de caractéristiques communes aux 4 affections investiguées<sup>25</sup> : un impact négatif variable sur la QdV et l'état émotionnel, une stigmatisation pendant l'enfance et l'adolescence, de l'inconfort dans certaines situations sociales, et l'importance du soutien social, notamment de la part de la famille, des ami·e·s et des communautés de patient·e·s.

---

<sup>25</sup> Pour rappel, les 4 affections considérées dans notre revue étaient l'albinisme, la NF1, les ichthyoses héréditaires et les taches de naissance congénitale.

Bien que nous ayons identifié plusieurs points communs entre ces maladies rares de la peau (notamment entre l'albinisme et la NF1), deux axes principaux distinguent particulièrement l'albinisme des autres génodermatoses :

- premièrement, l'albinisme est aussi et surtout une maladie rare ophtalmologique. La déficience visuelle (DV) qu'elle entraîne (basse vision, nystagmus, photophobie) a des répercussions très différentes des autres atteintes dermatologiques (plutôt sources de gênes et de douleurs) avec lesquelles nous l'avons comparée. Bien que sa composante dermatologique soit visible et généralement reconnue par l'environnement social, sa composante ophtalmologique est très souvent invisible alors qu'elle est pourtant très invalidante. La DV est donc souvent ignorée ou peu considérée par l'entourage social et la société en général.

- deuxièmement, il est frappant de constater que la majorité des études psychosociales sur l'albinisme ont été menées en Afrique. Ce constat traduit une situation extrêmement préoccupante en matière de santé mais aussi de sécurité pour les PAA qui vivent sur ce continent. Stigmatisées et ostracisées, leur vie est parfois même menacée en raison de fausses croyances et de traditions tenaces. L'albinisme semble ainsi occuper une place bien particulière au sein même des maladies rares tant il résonne différemment selon les cultures et à travers le monde.

Cette revue a été fondamentale pour interpréter et mettre en perspective les résultats provenant des entretiens semi-dirigés individuels (N=9 enfants d'âge adulte avec un albinisme et 9 parents affiliés) et des réponses au protocole standardisé (N=38 dyades PAA-parents affiliés). Notre travail exploratoire empirique a commencé par l'étude approfondie du vécu de l'albinisme chez des adultes directement affectés, ainsi que de celui de l'un de leurs parents. Ces entretiens de neuf dyades, menés séparément, ont permis de dégager quatre grandes catégories thématiques concernant l'expérience de l'albinisme :

1. Les perceptions personnelles et les représentations sociales de l'albinisme : on remarque un clivage notable entre celles et ceux qui considèrent l'albinisme comme une maladie, et les autres qui ne préfèrent pas utiliser ce terme.
2. Les difficultés et obstacles rencontrés par les PAA : parmi les difficultés fréquemment mentionnées, on retrouve des expériences de stigmatisation durant l'enfance et l'adolescence, ainsi que des obstacles, principalement liés à la basse vision et au manque de considération de la part des systèmes médicaux, scolaires et institutionnels.
3. Les ressources et facilitateurs : on remarque un vaste éventail de stratégies de *coping* développées ou mobilisées pour gérer la maladie et ses conséquences, ainsi que de nombreuses ressources externes investies de manière variable par les PAA.
4. Le fonctionnement dyadique parent-enfant : deux *leitmotifs* principaux semblent avoir été transmis par les parents à leur enfant, à savoir, l'importance de l'autonomie et la nécessité d'être perçu comme une personne normale / comme tout le monde.

Ces entretiens ont montré que, parmi les PAA valorisant fortement l'autonomie, certain·e·s ressentent un fardeau constant dû à la nécessité de s'adapter en permanence. Nos analyses suggèrent l'existence de relations complexes entre les perceptions personnelles de l'albinisme, les stratégies d'ajustement utilisées et le fardeau associé à cette condition. Par ailleurs, au vu des difficultés rapportées, il apparaît que l'albinisme est une condition principalement entravée par des facteurs sociaux, plutôt que par des caractéristiques inhérentes à l'affection elle-même.

Avant de procéder à l'analyse qualitative des entretiens des dyades conjugales incluses dans notre étude, nous étions curieux de savoir comment l'ajustement dyadique fonctionnait au sein de l'ensemble des dyades (Parent-PAA et conjoint-PAA). Nous avons ainsi analysé les

réponses de chaque dyade au protocole standardisé. Étant donné la quantité de variables considérées et la taille restreinte de notre échantillon, nous avons opté pour des méthodes bayésiennes pour nos analyses. Puis, nous avons sélectionné les variables les plus pertinentes en vue d'obtenir le modèle le plus parcimonieux possible. Pour ce faire, nous nous sommes appuyés sur la littérature existante et avons produit une matrice de corrélation sur la base des données dyadiques recueillies (cf. Annexe 13). Nous avons donc pu spécifier 3 modèles à mettre à l'épreuve de nos données. Deux modèles ont démontré une bonne adéquation à nos données et ont révélé des résultats significatifs. Le modèle 2, mettant en lumière le rôle médiateur du *coping* dyadique commun entre la qualité de la relation et le niveau d'anxiété, semblait également indiquer que plus les PAA étaient conscientes de s'adapter conjointement avec leur partenaire, plus elles avaient tendance à ressentir de l'anxiété. D'un autre côté, le modèle 3 a souligné une relation substantielle entre la conscience de la stigmatisation et la charge émotionnelle associée à l'albinisme, tant du point de vue des PAA que de celui de leurs proches. Nous avons remarqué également que l'impact émotionnel de l'albinisme médiait la relation entre la conscience du stigma et la QdV globale, mais cela n'a été observé que chez les PAA : ainsi, plus la conscience de la stigmatisation est élevée, plus l'albinisme a tendance à impacter émotionnellement la PAA et, à terme, à réduire sa QdV globale. En revanche, le modèle 1, qui considérait le *coping* dyadique dans sa globalité, n'a pas donné de résultats concluants.

Comme illustré dans la modélisation proposée à la fin de l'Article 3, les résultats obtenus suggèrent un réseau complexe d'influences réciproques entre la stigmatisation perçue, l'adhésion à des normes validistes, les représentations sociales et personnelles de l'albinisme, ainsi que les stratégies de *coping* mobilisées. Ces facteurs exercent collectivement un impact variable sur le fardeau de l'albinisme, l'état émotionnel et la QdV globale des PAA. Cette modélisation repose également sur les interprétations des résultats qualitatifs présentés dans

l'Article 2. Nous y avons suggéré que les PAA qui valorisent explicitement l'autonomie seraient plus susceptibles de compter exclusivement sur leurs ressources personnelles pour s'adapter, et ce d'autant plus si elles ne considéraient pas l'albinisme comme une maladie. Dans ces cas-là, les PAA éprouveraient un fardeau encore plus important associé à l'albinisme que les personnes reconnaissant leur condition comme une maladie.

## **8.2. Mise en perspective des résultats qualitatifs et quantitatifs**

### ***8.2.1. L'albinisme : surtout et avant tout une déficience visuelle***

Lorsque nous considérons l'ensemble des résultats obtenus et les confrontons à la littérature existante, des parallèles émergent avec le domaine du handicap visuel. En effet, les personnes ayant une DV ont une QdV réduite car ce handicap affecte leur capacité à réaliser de manière autonome les activités quotidiennes, comme la mobilité, la lecture, et certains soins personnels (Ke et al., 2007 ; Siqueira et al., 2015 ; Wahl et al., 2013). D'autres études ont également mis en évidence l'impact délétère de la DV sur le bien-être émotionnel et les relations sociales (Bhuvaneswari et al., 2016 ; Stevelink et al., 2015 ; Wang et al., 2014). En tenant compte de ces observations, nos analyses comparatives révèlent un résultat particulièrement intéressant : l'acuité visuelle apparaît comme un puissant prédicteur de l'impact émotionnel de l'albinisme et du fardeau qui y est associé.

Par ailleurs, de nombreuses études ont effectivement démontré l'existence d'une corrélation solide entre l'acuité visuelle et la QdV générale (Purola et al., 2023 ; Nayeni et al., 2021 ; Nyman et al., 2010). Or, dans notre population d'étude la QdV des PAA ne diffère pas significativement entre ceux ayant une très basse vision ( $\leq 2/10e$ ) et ceux ayant une meilleure acuité visuelle ( $> 2/10e$ ). Comment expliquer ce résultat ? De plus, aucune différence

significative n'est observée dans la QdV entre les PAA et leurs proches. Plusieurs pistes explicatives peuvent alors être envisagées. Premièrement, il serait plus approprié de recourir à des régressions linéaires pour mettre en évidence le lien entre acuité visuelle et QdV (ou une de ses sous-dimensions). Deuxièmement, le questionnaire de Fardeau de l'Albinisme se concentre bien plus sur les aspects liés à la vision que le WHOQOL-Bref (questionnaire généraliste), la rendant ainsi plus sensible aux différences de capacités visuelles au sein de l'échantillon. Les auteurs soulignent que, malgré une association strictement positive avec l'acuité visuelle, l'évaluation de la sensibilité du WHOQOL à cette relation nécessite davantage de preuves (Nutheti et al., 2006 ; Purola et al., 2023).

Troisièmement, à un niveau plus théorique, ces résultats invitent à reconsidérer l'idée selon laquelle toutes les personnes malades et/ou porteur·euse·s d'une déficience ont nécessairement une QdV réduite (Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014). Le regard de ces autrices s'applique particulièrement bien aux PAA dont la perception de la QdV est dès la naissance conditionnée par leurs capacités visuelles limitées. Park et al. (2015) suggéraient aussi l'influence du contexte développemental sur les capacités d'adaptation des personnes malvoyantes. De ce fait, l'impact sur la QdV n'est donc pas du tout du même ordre entre les nouveaux cas de personnes ayant une DV légère (e.g., presbyties), et les personnes vivant avec une DV plus sévère et depuis plus longtemps (e.g., myopie), voire depuis la naissance (e.g., nystagmus congénital).

Les revues de Purola et ses collaborateur·rice·s (2023), mais aussi celles de Tshuma et al. (2022), de Nayeni et al. (2021) et de Nyman et al. (2010), ont ainsi mis en évidence des résultats intéressants concernant les populations malvoyantes. D'une part, l'impact négatif de la DV sur la QdV tend à augmenter avec l'âge (Purola et al., 2022), et d'autre part, les femmes

rapportent une QdV inférieure à celle des hommes, quel que soit le niveau de vision (Esteban et al., 2008 ; Khorrani-Nejad et al., 2016 ; Leung et al., 2012 ; Nutheti et al., 2006).

Ensuite, la sévérité de la DV a été associée à une diminution de la QdV, indépendamment de l'affection oculaire sous-jacente. Purola et al. (2022) ont même suggéré que l'acuité visuelle était un facteur de détérioration de la QdV plus important que la connaissance de la maladie elle-même (comme la dégénérescence maculaire liée à l'âge ou la rétinopathie diabétique).

Les résultats issus de ces quatre revues de la littérature ont clairement montré que les personnes ayant une basse vision avaient une QdV significativement plus basse que des personnes sans problèmes de vue (Dev et al., 2014 ; Freeman et al., 2009 ; Harutyunyan et al., 2017). Les divers auteurs qui ont exploré le vécu des personnes ayant une DV ont ainsi identifié quatre réseaux d'impact distincts (Tshuma et al., 2022) :

- Premièrement, la DV entraîne des répercussions psychologiques significatives, notamment une augmentation des symptômes dépressifs (Carrière et al., 2013 ; Hong et al., 2015 ; Marmamula et al., 2020), une détresse émotionnelle accrue (Chan et al., 2020 ; Stevelink et al., 2015), un sentiment croissant de solitude et d'isolement (Mabalot, 2019 ; Varma et al., 2006), ainsi qu'une estime de soi diminuée et une perte de confiance en soi (Chan et al., 2020 ; Schölvinck et al., 2017). Cependant, d'autres études ont aussi mis en évidence la place du fonctionnement social et du soutien apporté par les proches comme facteur de protection, notamment sur la symptomatologie dépressive (Cimarolli, 2006 ; Hahm et al., 2008 ; Paz et al., 2003).

- Deuxièmement, les personnes avec DV rencontrent un certain nombre d'obstacles dans leur vie sociale. Elles sont la cible de comportements de stigmatisation (Schölvinck et al., 2017), de discrimination (Jackson et al., 2019) et d'ostracisme (Verhaeghe et al., 2016). Ces

répercussions se traduisent par une réduction du fonctionnement social et des interactions sociales (Watermeyer et al., 2020), peu de relations amicales (Schölvinck et al., 2017) et de l'insatisfaction vis-à-vis de la vie sexuelle (Ejiakor et al., 2019).

- Troisièmement, sur le plan physique et pragmatique, la DV a un impact significatif sur les activités de la vie quotidienne et l'autonomie (Ejiakor et al., 2019 ; Fenwick et al., 2016 ; Purolo et al., 2021 ; Taipale et al., 2019), notamment à travers les contraintes liées aux déplacements et à la mobilité (Hansen et al., 2017). Ces difficultés ne se limitent pas à la législation sur le permis de conduire, mais incluent également le manque de ressources sociétales : l'organisation chaotique de l'espace public, l'information illisible sur les transports en commun, les systèmes de diffusion inaudibles et les trottoirs mal aménagés. Ces obstacles entravent la capacité des personnes à s'orienter et exigent un temps de préparation important pour les déplacements (Schölvinck et al., 2017). Ces défis de mobilité réduisent les activités sociales et les activités de la vie quotidienne, renforçant ainsi l'isolement social (Alma et al., 2011 ; McLaughlin et al., 2010 ; Schölvinck et al., 2017).

- Enfin, les personnes avec DV subissent de nombreuses contraintes imposées par leur environnement social. La plus notable d'entre elles est la stigmatisation structurelle dans les milieux professionnels (Goertz et al., 2017), se traduisant, d'une part, par un taux de chômage plus élevé chez les personnes avec DV et la difficulté pour elles d'être recrutées (Gewurtz et al., 2016) ; d'autre part, par des pratiques professionnelles injustes qui détériorent leurs conditions de travail (e.g., absence d'aménagements bureautiques) (Victor et al., 2017).

Dans un autre registre, un résultat intéressant est venu nuancer un constat qui semble pourtant aller de soi. En effet, Cimarolli (2006) observe que les niveaux d'anxiété et de dépression chez des personnes malvoyantes étaient positivement prédits par le fait de se sentir surprotégé par sa famille et ses ami·e·s. La question de la surprotection est étudiée depuis

longtemps dans le champ du handicap et de la parentalité (Venard et al., 2023 ; Sanders, 2006 ; Levy, 1931). Il s'agit de l'ensemble des comportements qui restreignent les activités d'une personne dans le but de garantir sa sécurité, mais qui en même temps la privent de la possibilité de se défendre elle-même. En conséquence, une surprotection entrave le développement de l'autonomie de l'individu et peut involontairement favoriser sa dépendance à autrui (Smith et al., 2002). L'OMS, de son côté, a souligné que la surprotection peut être observée à la fois à un niveau individuel (e.g., parents limitant fortement les loisirs de leur enfant) et au niveau de la société (e.g., établissements scolaires choisissant de dispenser des activités plutôt que de les adapter aux besoins spécifiques) (Barnes & WHO, 2001). Une étude qualitative récente, explorant les réactions émotionnelles chez des personnes avec différents handicaps, a révélé que les personnes ayant une DV étaient particulièrement impactées par la surprotection dans leur quotidien (Pérez-Garin et al., 2018). Par ailleurs, une étude antérieure avait déjà rapporté que les adolescent·e·s ayant une DV rencontraient davantage de difficultés pour se faire des ami·e·s, se sentaient plus isolés et moins compétents socialement. Ces difficultés sociales étaient majorées par une surprotection de leurs parents et, notamment, par le fait que ces derniers ne leur laissent pas suffisamment de libertés (Huurre & Aro, 1998). Dans notre étude, en revanche, les participant·e·s n'ont que très rarement mentionné de manière explicite une surprotection exercée par leurs proches. Bien au contraire, les PAA comme leur parent avaient plutôt tendance à promouvoir l'autonomie et l'indépendance. Il est possible que le *design* rétrospectif de notre étude, combiné au biais de désirabilité sociale, ait réduit les occasions de repérer des signes de surprotection de la part des parents.

Pour finir, des recherches menées en Finlande ont suggéré que l'impact de la DV et des maladies oculaires sur la QdV et le bien-être général avait diminué au fil du temps (Koskinen et al., 2012 ; Purola et al., 2022 ; Taipale et al., 2019). En d'autres termes, les finlandais vivent

mieux leur malvoyance aujourd'hui qu'il y a 10 ans. Ceci peut s'expliquer par l'émergence de nouveaux outils permettant de compenser la DV en termes de matériel (e.g., lunettes de plus en plus adaptées et performantes, aménagement des espaces de travail...) mais aussi de logiciels (e.g., généralisation des smartphones, multitude d'applications procurant une assistance...). Cette piste est cohérente avec certaines de nos données qualitatives qui sous-entendaient un effet générationnel dans le vécu de l'albinisme, avec notamment plus de possibilités d'aide et d'assistance pour les nouvelles générations (nées à partir des années 90s-2000s) par rapport aux générations précédentes. Toutefois, des études longitudinales supplémentaires menées dans d'autres pays sont nécessaires pour confirmer cette tendance à l'échelle mondiale.

Dans l'ensemble, ces éléments démontrent l'importance capitale de la vision dans la vie quotidienne des différentes populations cliniques. La perte de vision est associée à une influence négative significative sur la QdV dans le monde entier et, à ce titre, constitue un fardeau mondial pour la santé physique, sociale et mentale. Approcher la prise en soin de l'albinisme sous l'angle de l'ophtalmologie est essentiel (voire prioritaire) pour alléger le plus tôt possible le fardeau des PAA, mais aussi celui des parents, et des proches en général.

### ***8.2.2. L'adaptabilité : une force pour dépasser le handicap***

Comme nous l'avons vu tout au long de ce manuscrit, les PAA ont déployé un large éventail de stratégie de *coping* pour faire face aux difficultés. Dans les entretiens que nous avons réalisés, l'adaptabilité a d'ailleurs été élevée au rang de valeur essentielle par certaines PAA, mais également par certains parents. Tshuma et al. (2022), répertoriaient déjà dans leur revue de la littérature toutes les stratégies de *coping* mobilisées par les personnes avec DV que l'on retrouve aussi très clairement dans les entretiens mené avec les PAAs. Ces stratégies comprennent la recherche de soutien social, la planification anticipée, la participation à des

groupes de soutien, ainsi que le développement d'une attitude combative face aux défis (cf. Article 2).

Toutefois, chacune de ces stratégies a des implications différentes en termes de ressources mobilisées, de cible d'ajustement et de manière de les mettre en place (Fischer et al., 2020). Rai et al. (2019) ont constaté, dans une étude portant sur 60 PAAs, que ces derniers privilégiaient des stratégies de *coping* réflexives et de l'évitement plutôt que d'autres types de stratégies. Le *coping* réflexif est fréquent car il permet aux personnes de changer de point de vue, d'imaginer de nouvelles alternatives et de rester optimiste. L'évitement, bien que souvent perçu négativement, pouvait ici s'avérer bénéfique pour prendre du recul et explorer d'autres formes de soutien. Cependant, le recours systématique aux stratégies d'évitement peut devenir nuisible à long terme et conduire à un isolement social. La planification stratégique et le *coping* centré sur les émotions étaient beaucoup moins utilisés bien qu'ils aient eu tendance à aboutir à des issues de santé positives. Dans sa thèse, Meyer (2006) mettait l'accent sur les stratégies d'ajustement interpersonnelles mobilisées par les personnes avec DV, à savoir, se confier à quelqu'un, participer à des groupes de soutien, chercher des informations et demander des conseils auprès des personnes compétentes.

En psychologie de la santé, l'un des principaux axes d'étude est d'identifier les déterminants des stratégies de *coping* mobilisées. De nombreuses études ont investigué quels étaient les facteurs impliqués dans le *coping* de personnes ayant un cancer (Lashbrook et al., 2018 ; Paterson et al., 2013), une maladie cardiovasculaire (McCabe et al., 2000 ; Trump & Mendenhall, 2017), un diabète de type 2 (Duangdao & Roesch, 2008 ; McCoy & Theeke, 2019), le VIH (Degroote et al., 2014), des douleurs chroniques et maladies associées (e.g., maladies inflammatoires et arthrites) (Ramjeet et al., 2008 ; Tosato et al., 2023), ou encore une sclérose

en plaques (Dennison et al., 2009). Dans le champ de la malvoyance, les connaissances ne sont malheureusement pas aussi exhaustives à ce sujet. Toutefois, quelques recherches ont tout de même mis en évidence le rôle du soutien social dans le type de stratégies de *coping* mobilisées (Cimarolli & Boerner, 2005 ; Imhonde et al., 2017 ; Jenaabadi, 2013) les attitudes à l'égard du handicap (Yuan et al., 2024), l'optimisme et l'humour (Ben-Zur & Debi, 2005 ; Mabalot, 2019).

Dans un autre cadre, Skarra (2014) a mis en évidence l'importance du lien entre la recherche de sens et le *coping* chez des adultes atteints de DV. Ce lien s'illustre particulièrement par l'orientation fréquente de ces derniers vers des services de réadaptation.

Par ailleurs, d'autres études mettent en avant le rôle essentiel que joue l'acceptation de sa condition de maladie dans le processus d'adaptation à un handicap (Sampson, 2000 ; Yuan et al., 2024). Selon Sampson (2000), cette acceptation serait associée à une auto-efficacité accrue, à une estime de soi plus élevée, à des niveaux de dépression réduits et à un *locus of control* plus interne. Cette acceptation serait positivement influencée par la patience et la compréhension de la famille et des ami·e·s. En outre, la dimension religieuse a été étudiée en explorant le rôle de la spiritualité comme stratégie de *coping*, mettant en lumière l'influence positive de la religiosité sur les comportements de *coping* adaptatifs chez les individus malvoyants (Yampolsky et al., 2008). En Afrique du Sud, l'étude de Murray et al. (2010) sur des personnes ayant développé une DV au cours de leur vie a révélé que la moitié des participant·e·s attribuaient à Dieu, à la foi religieuse ou aux valeurs spirituelles un rôle essentiel dans le sens qu'ils donnaient à leur situation. Il en est ressorti que cette croyance a un rôle déterminant et favorable dans leur manière de s'adapter à leur DV. Il convient cependant de noter que ces conclusions ne peuvent clairement pas se généraliser à toutes les populations, en particulier aux personnes qui ne pratiquent aucune religion ou issues de cultures différentes. Qui plus est, aucune étude n'a

clairement démontré que l'acuité visuelle aurait une influence significative sur le type de stratégies de *coping* mobilisées (Rai et al., 2019).

Toutefois, les parallèles possibles avec l'albinisme doivent être formulés avec prudence puisque les études que nous venons de citer investiguent majoritairement des troubles visuels acquis et non-inné. Stevekink et al. (2015) mettent bien ce point en évidence lorsqu'ils disent que les personnes avec une DV acquise ressentent souvent le besoin de se mettre en retrait de la société et développent une dépendance à l'alcool et aux substances psychoactives pour faire face au quotidien. En effet, la perte d'un sens, même partielle, peut être véritablement vécue comme un traumatisme, influençant considérablement les stratégies d'adaptation qui en découlent (Ben-Zur & Debi, 2005 ; Langdell & Langdell, 2010 ; Weber & Wong, 2010). Bien qu'il puisse être tentant d'assimiler les PAA au groupe social plus large que représente les personnes avec DV, il nous semble essentiel de tenir compte de cette nuance.

- D'une part, le caractère inné de l'albinisme (et donc de la DV associée) place les individus dans un cadre de vie aux implications considérablement différentes de celles des personnes qui perdent leur capacité visuelle au cours de leur existence (Kim & Park, 2023).

- D'autre part, bien que toutes les PAA aient une atteinte oculaire, toutes et tous ne sont pas nécessairement malvoyant·e·s. En effet, selon l'OMS, la malvoyance (ou basse vision) est définie par une acuité visuelle inférieure à 3/10 mais supérieure à 1/20 (WHO, 2019). De plus, l'acuité visuelle des PAA peut varier de 1/50 à 6/10 (Chikako Nishigori et al., 2015), une variabilité que nous avons également observée dans notre échantillon (de 1/20 à 8/10, avec environ 60% des PAA ayant une basse vision).

Malgré ce constat, les études ont mis en lumière toute la force adaptative et discrète que les PAA ont su développer en lien avec leur proche significatif et avec leur famille en général.

Cette force est un véritable moteur d'adaptation implicite qui anime les personnes concernées et les pousse à trouver des solutions toujours plus innovantes pour maintenir un certain niveau de bien-être. Ce phénomène a d'ailleurs fait couler l'encre de bon nombre de penseurs, médecins, psychologues et chercheurs. Essentiellement appliqués au champ du psychotraumatisme, des construits processuels ont alors été élaborés pour tenter de circonscrire et de structurer cette "méta-capacité". Parmi ces concepts, la Croissance Post-Traumatique ("*Post Traumatic Growth*") (Calhoun & Tedeschi, 2001, 2008) est particulièrement notable. Issu de la psychologie positive, ce concept suggère que, suite à des événements traumatisants, les individus peuvent développer des changements positifs dans leur perception d'eux-mêmes, des autres et du monde qui les entoure. En outre, le concept de résilience, discuté en Discussion de l'Article 2, joue également un rôle crucial. Ces mécanismes transcendent le plus souvent les individus, surpris par la portée de cette force insoupçonnée. Leurs proches ne sont pas en reste et sont également bouleversés par les transformations psychiques, voire identitaires, induites par la situation. Comme le suggèrent Fischer et al. (2020), ces processus ont trop longtemps été appliqués exclusivement aux victimes de psychotraumatismes aigus. Ils gagneraient pourtant à être élargis à des populations cliniques confrontées à une adversité chronique liée à leur maladie (Tarquinio et Montel, 2014). Dans le champ de la maladie, la notion de résilience, par exemple, est souvent occultée, les chercheur·euse·s et les clinicien·ne·s se cantonnant souvent à des approches segmentaires centrées sur le *coping*. Il nous semble donc judicieux d'ouvrir des perspectives à ce sujet, notamment lorsque l'on observe les liens qui se dessinent harmonieusement entre la théorie et ce qui ressort de nos données.

Dans cette perspective, la notion d'*empowerment* a été introduite au début des années 1990 (Funnell et al., 1991). Depuis, ce concept suscite un intérêt croissant de la part des chercheur·euse·s et des praticien·ne·s (Gibson, 1991). Considéré par certain·e·s comme un

processus transactionnel (ou de changement), et par d'autres comme une issue de santé à prédire (Anderson & Funnell, 2009 ; Aujoulat et al., 2007), des études récentes tendent à démontrer que ce construit serait finalement bidimensionnel, agissant sur ces deux niveaux : à la fois en tant que processus et en tant que critère de santé (François et al., 2024). L'*empowerment* a ainsi prouvé son rôle significatif sur le bien-être et la santé de diverses populations cliniques (Cerezo et al., 2016 ; Woodall et al., 2010).

Parallèlement, un concept antonymique s'est développé dans les années 1990 dans la continuité des travaux de Goffman sur le *labelling* et la *disabled identity* (1975), l'*engulfment* (aussi appelé "engloutissement" ou "engluement"). L'engluement ne se limite pas à l'utilisation de l'étiquette d'"handicapé" ; il implique que l'image de soi et le comportement de la personne s'organisent de plus en plus autour du rôle archétypal de "patient handicapé".

Ces deux concepts ont été largement explorés ultérieurement dans le domaine du rétablissement en santé mentale (Tisseron, 2017 ; Tisseron & Cyrulnik, 2007 ; Vining & Robinson, 2016). L'*engulfment* a d'ailleurs plus tard été rattaché au concept d'Identité de la Maladie ("*illness identity*"), un construit multidimensionnel renvoyant à l'ensemble des rôles et des attitudes que les individus développent à leur propre sujet en relation avec leur compréhension de la maladie (Oris et al., 2018, 2016)<sup>26</sup>.

Il a été démontré qu'une maladie chronique qui essaime sur tous les domaines de la vie (i.e., engluement) est liée à un fonctionnement inadapté (Luyckx et al., 2015 ; Oris et al., 2016). *A contrario*, l'acceptation et l'enrichissement ont été associés à un fonctionnement

---

<sup>26</sup> L'identité de la maladie se décompose en 4 dimensions. Les deux premières dimensions témoignent d'un problème d'intégration de la maladie dans l'identité de la personne : engluement (« *engulfment* ») ; rejet (« *rejection* »). Les deux autres dimensions reflètent une intégration plus adaptative de la maladie : acceptation (« *acceptance* ») ; enrichissement (« *enrichment* »).

psychologique adaptatif (Helgeson et al., 2006 ; Oris et al., 2016). L'acceptation de la maladie comme faisant partie intégrante de l'identité d'un individu peut favoriser une adaptation accrue et une meilleure gestion (Richardson et al., 2001). De plus, le degré d'intégration de sa maladie chronique dans l'identité d'un individu peut également influencer son fonctionnement physique (Leventhal et al., 1999). Les symptômes physiques, perturbant le quotidien, peuvent altérer les rôles identitaires et inciter à une réévaluation de l'identité (Leventhal et al., 1999). Par ailleurs, l'identité de la maladie peut influencer le fonctionnement physique et l'expérience des symptômes (Leventhal et al., 1999 ; Luyckx et al., 2010). Cependant, cette nouvelle conception de l'identité de la maladie nécessite une validation empirique auprès de populations cliniques. A notre connaissance, une seule étude exploratoire a testé cette hypothèse auprès de femmes affectées par une maladie rare (i.e., Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser) et les résultats indiquaient que l'impact du handicap sur l'identité joue un rôle significatif dans l'ajustement (Caroll et al., 2020). Cette conception du rapport de l'individu à sa maladie et/ou à son handicap se rapproche de ce que nous avons appelé l'« *insight* vis-à-vis de l'albinisme », à savoir, à quel point un individu considère l'albinisme comme étant ou non une maladie. Comme nous l'avons observé dans notre étude qualitative basée sur des entretiens de dyades, cette question a profondément divisé notre échantillon de participant·e·s, tant chez les PAA que chez leur parent. Nous supposons d'ailleurs que ces écarts de perceptions (que nous avons donc appelé *insight*) pourraient être en lien avec le fardeau lié à l'albinisme. En effet, le fait de ne pas considérer l'albinisme comme une maladie semble renvoyer à la dimension de rejet telle que Oris et al. (2018, 2016) la définissent dans le cadre de leur conceptualisation relative à l'identité de la maladie. Toutefois, bien que la notion d'*insight* ait été étayée dans le domaine de la santé mentale, notamment pour la schizophrénie (Konsztowicz & Lepage, 2019 ; Konsztowicz et al., 2018), son application à l'albinisme n'a fait l'objet d'aucune validation empirique quant à sa pertinence et sa solidité en tant que construit psycho-social. Les implications conjointes de

l'*insight* et de l'identité de la maladie semblent donc être une piste intéressante pour expliquer les mécanismes d'adaptation dans l'albinisme, ainsi que, de manière plus générale, dans le domaine des maladies rares.

### ***8.2.3. La famille : un espace de transmission et de résilience***

Depuis de nombreuses années, praticien·ne·s et chercheur·euse·s s'accordent à reconnaître que les familles exercent « l'influence la plus puissante et la plus durable » (Krauss & Seltzer, 1994) sur la vie des enfants ayant un handicap (Kelley & Lambert, 1992 ; Power & Dell Orto, 2004). Dans ce contexte, les familles développent ainsi de multiples compétences (e.g., s'adapter émotionnellement à la chronicité du handicap et à ses implications éducatives, faire aux réactions de l'entourage, etc.) (Marsh, 1992 ; Turnbull et al., 1986) :

De nombreux cadres conceptuels majeurs ont été utilisés pour étudier les réponses familiales au handicap : le fardeau du *caregiving* familial (Hoening & Hamilton, 1966 ; Zarit & Edwards, 2008), le modèle d'expression émotionnel (Brown et al., 1972) ; et, plus spécifique à l'adaptation des familles, le modèle ABCX (Hill, 1949), le modèle double ABCX (McCubbin & Paterson, 1983), le modèle de stress familial et de *coping* (Hatfield, 1981, 1987) et enfin le modèle de résilience de l'ajustement et de l'adaptation familiale (McCubbin & McCubbin, 1996). Ce dernier modèle nous intéresse particulièrement car il postule que la famille d'origine est le premier lieu de résilience lorsqu'un de ses membres rencontre des difficultés (Delage & Cyrulnik, 2010 ; Masten, 2014 ; Walsh, 2015). Il y définit l'adaptation familiale comme résultante des efforts déployés sur la durée pour répondre aux besoins individuels des membres de la famille, tout en assurant le bon fonctionnement du système familial et ses interactions avec le monde social.

Bien que ce modèle soit largement investi dans le domaine de la santé mentale, il a été peu testé dans le contexte des maladies physiques et chroniques, alors que celles-ci perturbent tout autant le système familial (Reichman et al., 2008 ; Siebes et al., 2012). En effet, la naissance d'un premier enfant bouleverse les dynamiques interpersonnelles conjugales, entraînant le couple dans le nouveau rôle de couple parental. Lorsque la maladie génétique s'ajoute à cela, une nouvelle perturbation vient se greffer au bouleversement initial, ajoutant ainsi aux parents le rôle de proches aidants. Leurs visions du monde, de la parentalité et du handicap peuvent alors se transformer dans le but de prodiguer le meilleur *caregiving*, la meilleure éducation, et ainsi permettre à leur enfant de s'épanouir. À notre connaissance, deux études, maintenant assez datées, ont mis ce modèle familial à l'épreuve.

La première portait sur des familles ayant un enfant handicapé (tous types de handicaps confondus) (Greeff et al., 2012), et la seconde sur des familles ayant un enfant atteint d'une maladie génétique ou congénitale (Hall et al., 2012). Elles ont permis de confirmer le rôle déterminant de certains facteurs de résilience qui favorisent l'adaptation familiale comme le sentiment de cohésion familiale (Antonovsky & Sourani, 1988), l'engagement familial, le sentiment de contrôle face aux situations stressantes, le fait de percevoir un événement stressant comme un défi (Rolland & Walsh, 2006), ainsi que des relations intrafamiliales fortes et engagées.

L'effet salutogène des stratégies de *coping* basée sur des ressources externes a été confirmée (Rogers-Dulan, 1998 ; Suarez & Baker, 1997 ; Tak & McCubbin, 2002). En effet, le soutien social a été positivement associé à l'adaptation de la famille aux situations de crise et pourrait donc être considéré comme un puissant facteur d'ajustement et de rétablissement. Cependant, les résultats de Hall et al. (2012) suggèrent que le soutien social n'aurait pas d'effet sur le stress familial perçu. Cette observation souligne que, malgré l'importance du soutien professionnel et la participation des parents à des groupes et des communautés de santé, ces

sources de soutien ne suffisent pas à renforcer la résilience familiale (Jones & Passey, 2004). Malheureusement, dans le cadre de notre recherche, nous n'avons pas pu tester la corrélation entre le soutien social perçu et le *coping* dyadique (et ses sous-dimensions), en raison de l'instabilité de l'outil de mesure que nous avons sélectionné (i.e., le QSSP). L'étude de Hall soutient l'idée que non seulement les parents, mais également les amis, voisins, membres de la famille, éducateurs et le grand public mériteraient d'avoir les informations adéquates. En diffusant des connaissances à un large public interagissant avec les enfants porteurs de handicap et leurs familles, des ressources appropriées peuvent contribuer à atténuer certains facteurs de stress familiaux et à promouvoir une résilience familiale positive.

En revanche, le fait que certains parents aient bien conscience du manque de soutien peut expliquer pourquoi certaines familles se tournent davantage vers des stratégies de gestion de stress et de résolution de problèmes basées sur leurs propres ressources internes. Les conclusions de cette étude rejoignent celles d'autres modèles de résilience et soulignent l'importance des évaluations positives, des ressources et des compétences en résolution de problèmes de la famille face au stress (Fraser et al., 2004). L'analyse confirme que l'accumulation de stress, les évaluations négatives et le manque de ressources de *coping* peuvent aggraver le stress à long terme (McCubbin & McCubbin, 1993), soulignant ainsi l'importance cruciale des ressources accessibles pour les parents d'enfants handicapés en matière de résilience familiale.

Le rôle fondamental de la famille, en particulier celui des parents, dans les processus d'adaptation et de rétablissement individuels est actuellement largement reconnu (Liga et al., 2020). Plusieurs études ont établi qu'il y avait une transmission entre les mécanismes d'ajustement des parents et de leurs enfants. Par exemple, les stratégies de *coping* adaptatives

chez les parents sont généralement corrélées avec des schémas de *coping* plus efficaces, et moins de schémas de *coping* inadaptés, chez leurs enfants (Miller et al., 2010 ; Zimmer-Gembeck & Locke, 2007). Certains auteurs évoquent la notion de socialisation du *coping* pour expliquer comment les parents transmettent ces stratégies à leurs enfants (i.e., messages que les parents communiquent à leurs enfants sur les stratégies possibles pour gérer les situations stressantes) (Abaied & Rudolph, 2010 ; Kliewer et al., 1996 ; Miller et al., 2010). Ce processus de socialisation peut faciliter l'acquisition par les enfants de stratégies de *coping* efficaces pour faire face aux événements stressants de leur environnement, que ce soit de manière implicite (e.g., réconfort, aide) ou de manière explicite (e.g., conseils, coaching).

Une récente étude menée par Liga et al. (2020) a exploré la transmission intergénérationnelle des stratégies de *coping* en utilisant le modèle APIM. Leurs résultats révèlent que le recours par les parents à des stratégies de *coping*, qu'elles soient préférentiellement orientées vers le problème ou vers l'émotion, était positivement corrélé à l'utilisation de ces mêmes stratégies par leurs enfants. Toutefois, aucune corrélation n'a été identifiée entre les stratégies de *coping* basées sur l'évitement utilisées par les pères et celles adoptées par les enfants. De manière intéressante, l'évitement chez les mères était positivement associé à l'évitement chez les enfants. Les auteurs avancent que ce résultat peut s'expliquer par les attentes culturelles et de genre qui pèsent sur les parents (par exemple, les pères étant perçus comme plus distants et en retrait, tandis que les mères sont considérées comme plus attentives et engagées). Al-Yagon (2011) a même suggéré que, dans certains groupes d'adolescents, une utilisation plus élevée des stratégies de *coping* actives par les pères peut être perçue par leurs enfants comme une parentalité intrusive et moins sensible, entraînant ainsi l'adoption de stratégies de *coping* moins efficaces et influençant négativement leur capacité à exprimer des comportements externalisés.

Selon nous, les *leitmotifs* parentaux que nous avons identifiés au cours de cette recherche seraient des sources plus ou moins explicites de socialisation du *coping*. Intervenir auprès des familles en explorant leur histoire commune et en engageant une communication réflexive sur leur vision du monde, leurs valeurs et perceptions relatives au handicap, peut constituer un point de départ intéressant pour identifier les modalités d'ajustement des PAA, et également faire émerger les paradoxes dans leur fonctionnement. Ceci pourrait aider à comprendre l'ambivalence des personnes ayant un handicap vis-à-vis de leur situation (e.g., le sentiment de ne pas vouloir être une charge pour les autres et la société malgré les besoins d'aides et d'aménagements nécessaires). Dans la section « perspectives cliniques », nous proposerons des pistes en termes de prise en charge individuelle et familiales en écho avec les éléments présentés ci-dessus.

#### ***8.2.4. Le validisme : le handicap comme groupe social minoritaire, une approche en psychologie sociale de la santé***

Les études sur le handicap, à l'instar des recherches concernant les minorités raciales et des études féministes, soulignent l'importance de considérer le handicap comme une construction sociale hiérarchique, où des privilèges sont octroyés à certains groupes, tandis que d'autres sont marginalisés. Le validisme émerge de cette perspective combinant les enjeux de la psychologie de la santé aux considérations et théories de la psychologie sociale. La discrimination qu'elle sous-tend se fonde sur la notion de capacité (tant physique que mentale) ; soit le fait d'"être plus ou moins capable de...". Nous rappelons ainsi (cf. Article 2) que le validisme traduit une forme cristallisée de discrimination sociale considérant les personnes en situation de handicap (PSH) comme inférieures en raison de leur différence. Cela se traduit par

des attitudes, des croyances et des systèmes qui légitiment une inégalité de traitement en droit et en considération.

Cette conception donne l'occasion de considérer le handicap en tant que catégorie sociale globale plutôt que de se limiter aux déficiences individuelles. De récentes avancées soulignent l'importance de comprendre l'expérience collective des PSH pour mettre en lumière les conséquences sociales et politiques du validisme sur leur bien-être et leur inclusion ([Fine & Asch, 1988](#) ; [Nario-Redmond, 2019](#)).

Le handicap peut ainsi être vu et compris de différentes manières, chacune proposant des explications variées quant à ses origines et orientant les solutions à envisager de manières très variable ([Altman, 2001](#)). Par exemple, lorsque le handicap est attribué à des forces surnaturelles, les individus peuvent plus facilement favoriser la nécessité d'une intervention spirituelle, à travers l'exorcisme ou d'autres rituels religieux ([Braddock & Parish, 2001](#)). Les croyances idéologiques sont souvent transmises par le discours populaire et d'autres formes d'influence sociale. L'albinisme illustre bien cette dynamique, observée notamment dans plusieurs zones rurales du continent africain ([Kromberg, 2018](#)) et au sein de certaines communautés d'Amérique centrale ([Jeanbrun, 1991](#)). Le handicap est donc imprégné de stéréotypes culturels et spécifiques aux déficiences.

Dans ce contexte, les stéréotypes peuvent ainsi amener à restreindre les droits des PSH. Ces restrictions peuvent aller très loin, notamment lorsque les stéréotypes validistes influencent les décisions médicales et les politiques sociales. Par exemple, il arrive fréquemment que des femmes enceintes se voient recommander d'interrompre leur grossesse en cas de dépistage positif pour la trisomie 21, le nanisme, et même les syndactylies ([Allott & Neumayr, 2013](#) ; [Hubbard, 2006](#)). Une telle sélection des embryons est plus que problématique puisqu'elle

renforce l'idée selon laquelle vivre avec un handicap est intrinsèquement moins souhaitable de ne pas vivre. Un enjeu similaire a également pu émerger dans certains de nos entretiens menés avec des parents avec albinisme. En effet, certains médecins ont déconseillé des parents d'avoir des enfants en raison du risque accru de transmission de l'affection génétique. Malheureusement, en raison des contraintes méthodologiques de notre étude qualitative dyadique (incluant seulement des dyades de parents sans albinisme ayant des enfants affectés), cette thématique n'a pas pu ressortir. Elle apparaîtra plus facilement lors des analyses dyadiques de partenaires de vie pour qui la question du conseil génétique est quasi-systématique.

Des stéréotypes émergent des attitudes préjudiciables, se traduisant par des réactions émotionnelles et des croyances motivant souvent des comportements discriminatoires envers les PSH (e.g., restriction d'accès, surveillance accrue, exploitation) (Esses & Beaufoy, 1994). Dans son ouvrage, Nario-Redmond (2019) identifie quatre types d'attitudes<sup>27</sup> préjudiciables qui influencent les réponses émotionnelles et comportementales du "tout-venant" envers le handicap, et en fonction des stéréotypes associés : les attitudes ambivalentes, paternalistes, hostile et liées au dépassement de soi. Dans nos entretiens, c'est surtout cette dernière attitude qui s'est démarquée. Elle renvoie à l'admiration et l'inspiration suscitée par les récits de PSH agissant de manière courageuse et héroïque en surmontant leurs difficultés. Ce phénomène de glorification du "super-handicapé" (ou "handi-capable") est problématique dans la mesure où il peut suggérer que, finalement, les PSH n'ont pas besoin d'aménagements ou de protections légales si elles peuvent "surmonter seules" les obstacles qu'elles rencontrent. Ainsi, qualifier les PSH d'inspirantes soulève une question majeure : inspirent-elles vraiment des actions pour améliorer leurs droits, ou renforcent-elles simplement la pression qui s'exerce sur elles en les incitant à se conformer aux normes validistes de nos sociétés ?

---

<sup>27</sup> Les attitudes sont définies comme des évaluations globales relativement durables concernant une personne, un groupe, une idée ou une question (Eagly & Chaiken, 1993).

S'ajuster aux difficultés relatives à son handicap implique également de faire face au validisme et à ses implications sociales. Nos recherches ont clairement mis en évidence les difficultés sociales et barrières institutionnelles auxquelles les PAA et leurs familles étaient confrontées. Alors que les réactions individuelles au validisme sont aussi diversifiées que les personnes qui y réagissent, la recherche révèle des schémas de réponse communs. En effet, lorsque les personnes se sentent stressées ou menacées par la possibilité d'être la cible de stéréotypes et de préjugés, certains types de stratégies de *coping* ressortent particulièrement et peuvent être regroupés selon deux axes :

- d'une part, les stratégies de *coping* individualistes qui cherchent à échapper au validisme en prenant ses distances par rapport au handicap ou en le dissimulant aux autres. Cela peut aider les individus à ressentir un contrôle et à éviter la discrimination. Cependant, cacher délibérément un aspect majeur de sa personne ou refuser des aménagements et autres dispositifs de soutien peut également avoir des conséquences délétères (e.g., auto-culpabilisation, internalisation du stigma, désespoir) (Nario-Redmond, 2019). Certains parents avec lesquels nous nous sommes entretenus ont spécifiquement mentionné que leur enfant avait du mal à accepter certains aménagements, notamment au collège et au lycée (e.g., télé-agrandisseur, premier rang...). Une réticence que nous supposons être liée au contexte stigmatisant auquel ces jeunes étaient exposés.

- d'autre part, les stratégies de *coping* collectives ou communautaires qui visent à renforcer le statut des personnes affectées en tant que groupe. En effet, des expériences récurrentes de préjugés déclenchent une identification plus forte à la communauté des PSH, des sentiments de fierté et un sentiment d'*empowerment* pour défendre ses droits (Nario-Redmond et al., 2013 ; Nario-Redmond & Oleson, 2016). L'importance accordée à l'association Genespoir par les PAA et la manière dont ses adhérents l'investissent illustre bien la force d'une telle

stratégie (e.g., carrefour de connaissances et d'expériences, investissement dans les institutions et les politiques publiques...).

Les éléments que nous venons de présenter s'accordent bien avec la théorie du stress des minorités (Meyer, 2003). Cette théorie, initialement construite pour comprendre les problématiques de santé mentale chez les personnes LGB, soutient que certaines minorités (raciales, sexuelles, de genre ou de santé) subissent un stress supplémentaire que le groupe majoritaire ne connaît pas. Unique et différent du stress spécifiquement associé à leur déficience (Partow, 2021), celui-ci émerge des stéréotypes, préjugés, et comportements discriminatoires auxquelles les membres du groupe font face de manière indifférenciée. Meyer distingue ainsi deux catégories de facteurs de stress :

- Les facteurs de stress distaux, objectifs, qui comprennent la discrimination, la violence, le harcèlement et le rejet (e.g., moqueries et taquineries à l'école).
- Les facteurs de stress proximaux, subjectifs, qui dépendent donc de la perception des événements objectifs. On y retrouve l'anticipation d'événements stressants (e.g., long trajet à effectuer en transport en commun), la dissimulation des attributs stigmatisants (e.g., refus des aménagements scolaires ou professionnels) et l'internalisation des normes et attitudes validistes (e.g., se dépasser malgré les difficultés pour peser le moins possibles sur les autres).

Compte tenu de ces éléments, il nous semble donc d'autant plus important d'investiguer la stigmatisation perçue par les PAA, en relation avec l'internalisation du stigmate et l'adhésion à des attitudes validistes. À ce jour, aucune étude en France n'a abordé cette question spécifique à l'albinisme. Les seules données empiriques disponibles et suffisamment pertinentes concernent les personnes ayant une DV. Une étude a en effet démontré que les facteurs de stress

liés au handicap peuvent exacerber les effets négatifs des limitations fonctionnelles et influencer les capacités d'adaptation de ces personnes, affectant ainsi leur santé et leur bien-être (Brown, 2017).

### 8.3. Limites

Les contraintes méthodologiques auxquels nous avons été soumis rendent la généralisation des résultats que nous avons obtenus presque impossible. Premièrement, le contexte des maladies rares sous-tend de manière inhérente le problème de la puissance statistique. En raison de sa rareté, l'albinisme est difficile à capter puisque trouver des participant·e·s concerné·e·s et volontaires est une mission particulièrement complexe. Deuxièmement, la nature dyadique de la recherche, nécessitant la participation de deux personnes pour former chaque dyade, a également posé un certain nombre de problèmes. Plusieurs participant·e·s n'ont pas poursuivi le protocole ou se sont tout simplement retiré·e·s de la recherche, même si l'autre membre de la dyade avait réalisé l'étude dans son entièreté. Le désistement des participant·e·s peut être expliqué à la lumière de la lourdeur du protocole standardisé (d'autant plus qu'ils avaient déjà participé à un entretien en première intention). Avec onze questionnaires auto-administrés, la durée moyenne pour remplir l'ensemble du questionnaire était d'environ une heure ; selon les données recueillies sur *LimeSurvey*, il apparaît que plusieurs participant·e·s ont interrompu la saisie en ligne à mi-chemin sans y revenir. Enfin, non seulement notre échantillon est de taille réduite, mais il présente également un biais de représentativité. En effet, la plupart des personnes incluses étaient bien intégrées aux systèmes de santé (e.g., CRMR ou CCMR) et/ou dans les réseaux communautaires (e.g., Genespoir), ce qui signifie que les individus plus isolés ou moins impliqués étaient sous-représentés dans nos analyses.

Ces diverses contraintes ont potentiellement été renforcées par le contexte dans lequel l'étude a été initiée. En effet, le lancement de la recherche a coïncidé avec les périodes de confinement liées à la pandémie de COVID-19 en 2020. Bien qu'il fût prévu de dématérialiser le protocole pour faciliter les recrutements (en permettant la participation de personnes résidant dans d'autres régions), le fait d'être complètement isolé de nos partenaires médicaux a entravé la mise en place d'un processus de recrutement collaboratif avec nos collègues médecins lors des consultations. Avec le recul, il nous paraît important de questionner la pertinence d'étudier une population clinique aussi rare tout en étant dissocié et distant des établissements hospitaliers de référence.

Par ailleurs, la composition hétérogène de notre échantillon, comprenant diverses formes d'albinisme, dont certaines n'ont pas été clairement renseignées ni prises en compte, soulève des questions quant à l'interprétation de nos résultats. Dans ce contexte, il existe un risque de généraliser des aspects qui, en réalité, pourraient être plus différenciés et se rapporter spécifiquement à des sous-types particuliers d'albinisme tels que l'Albinisme Oculo-Cutané de Type 1 (AOC1) ou de Type 2 (AOC2), l'Albinisme Oculaire (AO) ou le Syndrome d'Hermansky-Pudlak (HPS). De même, pour le protocole standardisé, l'approche indifférenciée que nous avons adoptée pour étudier le *coping* dyadique, indépendamment de la nature des relations, soulève quelques questions méthodologiques. En effet, en testant nos modèles sur toutes ces dyades, il est possible que des résultats significatifs pour les dyades partenaires aient été occultés par les données issues des dyades parent-PAA ; ou bien, que des résultats qui ne devaient pas apparaître pour les dyades partenaires soient au final devenu significatifs une fois mêlées aux données de dyades parent-PAA. En somme, un recrutement de participant·e·s et de dyades plus homogène (e.g., même type d'albinisme ; même relation dyadique) aurait permis de nuancer davantage nos résultats et de renforcer la robustesse des conclusions de cette étude.

Concernant les outils/méthodes de recueil des données, certaines échelles utilisées dans notre population d'étude ont présenté des limites d'un point de vue psychométrique. Le QSSP a été exclu de nos analyses dyadiques en raison de son instabilité interne. De plus, la dimension cognitive du BIPQ a montré une faible cohérence interne, soulignant la nécessité d'une validation supplémentaire auprès de PAA ou de populations atteintes de maladies rares. Par ailleurs, le protocole qualitatif présente certaines limites quant à sa visée dyadique. En effet, bien que des entretiens en miroir aient été menés avec les deux membres de chaque dyade, l'absence d'entretiens conjoints avec les deux membres simultanément peut constituer une lacune. Si cette approche favorise une triangulation des données et offre aux participants un espace pour s'exprimer librement sans être contraint par des conflits de loyauté, il aurait convenu de la compléter par des entretiens dyadiques afin de pouvoir observer directement les interactions familiales (Forbat & Henderson, 2003 ; Manning & Kunkel, 2015 ; Messersmith et al., 2015).

### **8.3. Perspectives de recherche**

Le premier objectif que nous formulons à l'issue de cette thèse est d'effectuer l'analyse de contenu thématique des retranscriptions d'entretiens dyadiques réalisés avec les PAA et leur partenaire de vie. De cette manière, nous pourrions comparer qualitativement le fonctionnement dyadique des couples avec celui des dyades parent-PAA, en termes d'ajustement individuel et commun au handicap. A terme, nous tenterons de repérer les facteurs spécifiques qui favorisent un *coping* conjugal, et ceux associés au *coping* avec les parents.

Ensuite, dans la continuité de notre recherche, nous souhaitons examiner plusieurs hypothèses formulées à partir des analyses précédentes :

Hypothèse 1 (H1) : Une acuité visuelle élevée chez les personnes atteintes d'albinisme (PAA) est associée à une meilleure QdV et à une réduction du fardeau ressenti de l'albinisme.

Hypothèse 2 (H2) : Un niveau élevé d'auto-stigmatisation chez les PAA est corrélé à une adhésion accrue aux normes validistes.

Hypothèse 3 (H3) : Une adhésion forte aux normes validistes chez les PAA accroît la probabilité de recourir à des stratégies de *coping* centrées sur les ressources personnelles (e.g., centrées sur le problème ou l'émotion) plutôt que sur des ressources extérieures (e.g., recherche de soutien social, *coping* dyadique).

Hypothèse 4 (H4) : La tendance à percevoir l'albinisme comme distinct d'une maladie incite les PAA à privilégier des stratégies de *coping* centrées sur leurs ressources personnelles (e.g., centrées sur le problème ou l'émotion) plutôt que sur des ressources extérieures (e.g., recherche de soutien social, *coping* dyadique).

Hypothèse 5 (H5) : Une dépendance exclusive à ses ressources personnelles pour faire face à son albinisme est associée à une perception accrue du fardeau engendré par cette condition.

Hypothèse 6 (H6) : L'influence des normes validistes sur le recours aux stratégies de *coping* centrées sur les ressources personnelles est amplifiée chez les PAA qui considèrent leur albinisme comme distinct d'une maladie (hypothèse de médiation).

Par ailleurs, afin de déterminer si l'*Insight* concernant l'albinisme est pertinent au regard du concept d'Identité de la Maladie, il serait intéressant d'examiner la corrélation entre ces deux notions. Nos hypothèses théoriques à ce sujet se caractérisent par l'ambivalence adaptative observée dans notre échantillon. Premièrement, une personne qui considère son albinisme comme n'étant pas une maladie tendra à présenter des niveaux élevés de rejet de la maladie<sup>28</sup>,

---

<sup>28</sup> Le rejet ("*rejection*") correspond au degré auquel la maladie est exclue de l'identité de la personne, étant perçue comme une menace ou quelque chose d'inacceptable pour le soi.

tout en manifestant également des niveaux élevés d'enrichissement<sup>29</sup>. Deuxièmement, une personne percevant son albinisme comme une maladie tendra à montrer des niveaux élevés d'acceptation<sup>30</sup>, mais risquera aussi d'avoir des niveaux d'*engulfment*<sup>31</sup> élevés. Selon nous, ce qui importe n'est pas tant de montrer quels types de stratégies de *coping* sont liés à tel ou tel aspect de l'Identité de la Maladie, mais plutôt de comprendre comment ces composantes identitaires peuvent perturber l'équilibre des stratégies mises en œuvre. Nous postulons ainsi que l'interaction combinée entre les différentes dimensions de l'Identité de la Maladie influence l'équilibre potentiel entre les stratégies de *coping* individuelles mobilisant des ressources internes (e.g., stratégies réflexives, planification, évitement) et les stratégies de *coping* sociales mobilisant des ressources externes (e.g., la recherche de soutien social, le *coping* dyadique commun, de soutien ou de délégation). En utilisant par exemple le "*Illness Identity Questionnaire*" (IIQ ; [Oris et al., 2016](#)), nous pourrions mesurer les scores des individus sur les quatre dimensions constitutives de l'identité de la maladie : l'engluement, le rejet, l'acceptation et l'enrichissement. Pour explorer la complexité des liens entre ces différentes notions et les divers types de stratégie de *coping*, il nous semble pertinent de recourir à des analyses centrées sur les personnes comme les analyses en *clusters* ou en profils latents. Cela nous permettrait d'identifier quels profils identitaires sont associés à un *coping* adaptatif (caractérisé par un équilibre entre les différentes stratégies et des critères de santé élevés) et quels profils sont liés à un *coping* inadapté (caractérisé par un déséquilibre entre les différentes stratégies et des critères de santé bas).

---

<sup>29</sup> L'enrichissement ("*enrichment*") se rapporte à la façon dont la maladie entraîne des changements positifs dans la vie, profite à l'identité de l'individu et lui permet de s'épanouir en tant que personne.

<sup>30</sup> L'acceptation ("*acceptance*") renvoie à la manière dont les individus intègrent la maladie dans leur identité, la considérant comme une composante normale de leur être, au même titre que d'autres rôles sociaux et attributs identitaires.

<sup>31</sup> L'engluement ("*engulfment*") fait référence au degré auquel la maladie domine l'identité d'une personne. Les individus se définissent complètement en fonction de leur maladie, qui envahit tous les domaines de la vie.

Afin d'enrichir les résultats qualitatifs obtenus à partir des entretiens individuels, il pourrait être pertinent de conduire une étude qualitative impliquant les deux membres de la dyade de manière simultanée. Cette approche permettrait d'observer directement les interactions familiales sur des sujets donnés, offrant ainsi une description plus nuancée et authentique du fonctionnement dyadique (Lamutti, 2013 ; Walker & Dickson, 2004). Selon Manning & Kunkel, la méthode la plus complète en termes de collecte de données qualitatives implique la combinaison d'entretiens individuels et conjoints, tout en permettant l'ajout de dyades supplémentaires en fonction de questions de recherche spécifiques ou d'une analyse itérative. Cependant, malgré les avantages indéniables de cette approche, elle nécessite un investissement beaucoup trop important en termes de temps et de ressources (Manning, 2013 ; Morris, 2001).

Explorer les stéréotypes, les préjugés et les attitudes de la population générale française à l'égard de l'albinisme, de la malvoyance et du handicap nous semble être une démarche pertinente. En effet, les stéréotypes culturels évoluent au fil du temps en réaction aux évolutions des contextes sociaux (Haslam et al., 1999). Une étude récente semble avoir mis en évidence que certains handicaps font face à des préjugés bien plus marqués (e.g., trouble du spectre autistique) que d'autres handicaps (e.g., troubles de la moelle épinière), qui sont moins sujets à ces formes de stigmatisation (Timmons et al., 2023). Par ailleurs, ces mêmes auteurs constatent un effet d'intersectionnalité<sup>32</sup> entre le handicap et le sexe : les femmes qui ont un handicap physique sont aussi les plus touchées par ces préjugés. Il apparaît donc nécessaire de mener des recherches en France afin d'explorer dans quelle mesure les préjugés profondément enracinés évoluent face à des représentations actualisées des PSH. Les approches modernes de mesure

---

<sup>32</sup> L'intersectionnalité est un concept théorique qui met en lumière les interactions complexes entre différents axes de discrimination, tels que le genre, la race, la classe sociale et le handicap. Cela permet de reconnaître comment ces multiples identités influent sur les expériences individuelles et les formes de discrimination (Crenshaw, 1989).

des attitudes utilisées en psychologie sociale et cognitive expérimentale offrent des méthodes novatrices pour appréhender les aspects implicites du fonctionnement des individus.

Pour apprécier les différences liées au contexte géographique et culturel, il serait intéressant de comparer les données issues de populations européennes et africaines touchées par l'albinisme. Bien que notre revue de littérature se soit engagée dans cette voie, les données empiriques essentielles au niveau occidental faisaient défaut pour une comparaison solide. Une étude pilote exploratoire, utilisant des analyses de contenu et lexicométriques à des fins comparatives (e.g., analyse factorielle de correspondances et classification hiérarchique descendante) permettrait d'éclairer les enjeux spécifiques et communs à chaque population. Entre 2021 et 2022, nous avons tenté de mettre en place ce type d'étude en collaboration avec un psychologue clinicien malien travaillant à Bamako, le Dr. Ibrahim Haïdara, en partenariat avec le SIAM (Solidarité pour l'Insertion des Albinos du Mali) et l'AMPA (Association Malienne pour la Protection des personnes atteintes d'albinisme au Mali). Toutefois, faute de financement et en raison du désengagement progressif des partenaires, le projet n'a pas pu être concrétisé. Une version détaillée du projet d'étude a été incluse à l'Annexe 17 pour référence complémentaire.

### **8.3. Perspectives cliniques**

Si la famille est le premier lieu de résilience, c'est alors le premier système avec lequel travailler afin de favoriser les modalités d'ajustement qui seront les plus bénéfiques pour la PAA. Pour appréhender le fonctionnement familial et éclairer les dynamiques d'adaptation au sein de ce système, diverses démarches peuvent être envisagées. En interrogeant en premier lieu les valeurs familiales, leur perception du handicap, et les préconçus validistes implicites qu'elles peuvent avoir, il serait possible d'inciter la famille et les parents à questionner leurs

propres modalités d'adaptation et leur effet potentiel sur l'enfant, tant dans les aspects positifs que négatifs. Cette exploration initiale permettrait de contextualiser la situation de la PAA : évolue-t-elle dans un environnement propice à l'expression des difficultés et des émotions liées au handicap ou, au contraire, dans un milieu davantage porté à les refréner (voire, un contexte ambivalent qui sous-tend les deux à la fois) ?

Par ailleurs, outre son utilisation fréquente en génétique pour retracer l'histoire des maladies à travers les générations, le génogramme est également préconisé dans les approches systémiques pour mettre en lumière les résonances transgénérationnelles. Par ce biais, il devient possible d'identifier les patterns d'ajustement « mal-adaptatifs » transmis au fil des générations, offrant ainsi une piste pour questionner leur fonction et, potentiellement, engager un processus de changement.

D'autre part, les enjeux développementaux que nous avons pu identifier de manière rétrospective dans les entretiens laissent notamment présager un haut risque de stigmatisation et de discrimination pendant l'adolescence (plus particulièrement à l'arrivée au collège et jusqu'au lycée). La stigmatisation est un sujet d'autant plus complexe à aborder à l'adolescence, période marquée par des évolutions rapides sur les plans corporel, émotionnel, intellectuel et social, rendant la communication sur des sujets sensibles encore plus délicate ([Galland, 2006](#)). En effet, durant cette phase charnière de construction identitaire et de recherche de validation sociale, les adolescent·e·s sont particulièrement sensibles aux regards extérieurs (y compris ceux des soignant·e·s et des clinicien·ne·s), et peuvent ressentir de la honte lorsqu'il s'agit d'évoquer des sujets émotionnellement chargés tels que le harcèlement à l'école. Nouer une alliance thérapeutique et établir une relation de confiance est donc primordiale avant d'amorcer toute intervention avec l'adolescent·e ([Tarquinio et al., 2021](#)). Une fois le climat de confiance

installé, il est important de pouvoir travailler cette problématique en séance familiale pour activer et renforcer les ressources familiales (puisque la famille est le principal lieu de résilience). Favoriser l'expression émotionnelle en séance, faire du recadrage positif, faire de la psychoéducation sur la stigmatisation, utiliser des objets flottants pour faire circuler les ressentis sur la situation de l'adolescent (e.g., cartes du Dixit) sont autant de techniques bénéfiques qui permettront aux parents de s'accorder émotionnellement à leur enfant avec albinisme pour mieux répondre à ses besoins (Caillé & Rey, 2008 ; Lang, 2011 ; Perchec & Claes, 2012). Ainsi, sécurisé par un système familial adapté et attentif, l'adolescent pourra avoir plus de ressources pour faire face aux situations stigmatisantes, le protégeant ainsi d'une internalisation néfaste du stigmaté.

Dans le cas où une PAA adulte présente des signes d'auto-stigmatisation, il pourrait être intéressant de proposer des interventions cognitivo-comportementales. Par exemple, des Thérapies Cognitives et Narratives peuvent être envisagées pour traiter les schémas de pensées néfastes et les croyances restrictives. Ces méthodes visent à renforcer les récits personnels positifs, favorisant ainsi une reconstruction de l'histoire de vie congruente, tout en intégrant des stratégies cognitives pour modifier les schémas de pensées automatiques et dysfonctionnels. En effet, des études contrôlées randomisées ont montré que de telles méthodes réduisent l'auto-stigmatisation et favorisent le rétablissement (Hansson et al., 2017 ; Yanos et al., 2019).

D'autre part, des approches psychocorporelles peuvent également être pertinentes. Par exemple, l'Intégration du Cycle de la Vie (ICV), technique thérapeutique fréquemment utilisée pour le traitement du psycho-trauma et du trauma complexe, repose sur la répétition d'une liste chronologique de souvenirs, depuis la naissance jusqu'à aujourd'hui. Cette démarche vise à faciliter l'intégration des émotions et des pans de la mémoire épisodiques à la manière d'un rappel autobiographique. Elle peut contribuer à réduire l'auto-stigmatisation en permettant de

revisiter les expériences de discrimination tout en étant accompagné dans un cadre thérapeutique sécurisant. Cependant, malgré les résultats favorables que rapportent certaines études de cas ([Hu, 2014](#) ; [Lewis et al., 2021](#) ; [Rensch et al., 2021](#)), aucune recherche contrôlée randomisée n'est à ce jour disponible pour étayer pleinement l'efficacité de cette méthode. Malgré les efforts cliniques déployés sur deux décennies pour établir la validité thérapeutique de cette approche, des investigations plus rigoureuses sont nécessaires pour évaluer de manière approfondie ses effets salutogène (e.g., protocoles expérimentaux à cas unique a minima).

Sur un plan plus technique, les avancées en matière de réalité augmentée offrent des perspectives très prometteuses pour les aménagements des PAA. Les récentes avancées semblent promettre une compensation significative de la basse vision chez les personnes malvoyantes ([Gopalakrishnan et al., 2020](#)). Par exemple, une équipe américaine a constaté que l'utilisation de lunettes de réalité augmentée adaptées pouvait considérablement améliorer la mobilité et la capacité à saisir des objets chez les individus atteints de rétinite pigmentaire ([Angelopoulos et al., 2019](#)). De plus, des programmes d'apprentissage à la conduite avec appareillage bioptique ont été initiés, notamment aux États-Unis. Généralement, ce dispositif consiste en une paire de lunettes intégrant des télescopes miniatures permettant à l'utilisateur de grossir l'image à distance selon ses besoins. Bien que des débats subsistent sur la sécurité réelle de cet outil, une étude a montré qu'aucune différence significative n'était observée sur la conduite de personnes avec DV et appareillage bioptique comparées à des conducteurs bien-voyants ([Moharrer et al., 2020](#)). Il serait pertinent de réaliser de futures études sur la sécurité routière impliquant des conducteur·rice·s ayant une DV, afin d'évaluer la fiabilité de ce dispositif pour garantir une conduite sûre des personnes malvoyantes.

Enfin, les difficultés de communication et relationnelles avec les acteur·rice·s de la santé, de l'éducation et du champ professionnel soulignent un besoin d'amélioration au sein de ces secteurs. Renforcer la sensibilisation des personnes éloignées du handicap, aux enjeux de la malvoyance et l'albinisme est déjà un premier pas prometteur. Des interventions comme des journées de formation et/ou des sessions ponctuelles intégrées aux cursus scolaires pourraient contribuer à cette amélioration. Concernant le milieu professionnel, l'on peut par exemple mentionner l'initiative *Duo Day* visant à favoriser l'inclusion des PSH en les accompagnant dans une journée de travail aux côtés de professionnels. Cela permet aux participant·e·s de découvrir un milieu professionnel et de briser les barrières liées au handicap.

## CONCLUSION

---

La façon dont les personnes ayant un albinisme vivent avec leur handicap et s'adaptent en famille est une question complexe. Cette thèse a permis d'éclairer partiellement cette problématique tout en ouvrant de nouvelles perspectives. Pour mener à bien ce projet, nous avons réalisé une recherche d'envergure combinant revue systématique de la littérature, étude qualitative sur la base d'entretiens ainsi qu'une étude standardisée visant à investiguer le rôle du *coping* dyadique et de la stigmatisation sur la qualité de vie et l'état émotionnel des personnes concernées et de leur proche significatif.

Malgré les contraintes méthodologiques évidentes liés à la rareté de cette affection, les résultats obtenus ont tout de même apporté des éclairages pertinents. Il est apparu que pour certaines PAAs, les efforts d'adaptation étaient associés à un fardeau accru, suggérant une mobilisation importante des ressources internes pour faire face. Nous suggérons que ce surinvestissement pourrait être liée aux perceptions personnelles de l'albinisme ainsi qu'aux *leitmotiv* parentaux prônant l'autonomie et la normalité. En parallèle, les résultats quantitatifs pointent vers une corrélation entre un *coping* commun et une anxiété accrue, soulevant une certaine ambivalence quant au soutien apporté par l'entourage familial et social.

Ces résultats soulignent la nécessité d'approches globales et multidisciplinaires pour offrir un soutien adapté aux besoins des personnes avec albinisme et de leur famille. De futures recherches investiguant les intrications complexes entre l'internalisation du stigma, les attitudes validistes, les représentations personnelles de la maladie et les stratégies de *coping* (à l'échelle individuelle et dyadique) permettraient d'apporter un éclairage plus approfondi sur ces dynamiques d'ajustement.

## RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

---

1. Aaberg, V. A. (2012). A path to greater inclusivity through understanding implicit attitudes toward disability. *The Journal of Nursing Education*, 51(9), 505–510. <https://doi.org/10.3928/01484834-20120706-02>
2. Abaied, J. L., & Rudolph, K. D. (2010). Mothers as a resource in times of stress: Interactive contributions of socialization of coping and stress to youth psychopathology. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 38(2), 273–289. <https://doi.org/10.1007/s10802-009-9364-7>
3. Aborisade, R. A. (2021). “Why always me?”: Childhood experiences of family violence and prejudicial treatment against people living with albinism in Nigeria. *Journal of Family Violence*, 36(8), 1081–1094. <https://doi.org/10.1007/s10896-021-00264-7>
4. Abbott, J., Hart, A., Morton, A., Gee, L., & Conway, S. (2008). Health-related quality of life in adults with cystic fibrosis: the role of coping. *Journal of Psychosomatic Research*, 64(2), 149–157. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2007.08.017>
5. Adelman, R. D., Tmanova, L. L., Delgado, D., Dion, S., & Lachs, M. S. (2014). Caregiver burden: a clinical review. *JAMA*, 311(10), 1052–1060. <https://doi.org/10.1001/jama.2014.304>
6. Admi, H. (1996). Growing up with a chronic health condition: A model of an ordinary lifestyle. *Qualitative Health Research*, 6(2), 163–183. <https://doi.org/10.1177/104973239600600203>
7. Affram, A. A., Teye-Kwadjo, E., & Gyasi-Gyamerah, A. A. (2019). Influence of social stigma on subjective well-being of persons with albinism in Ghana. *Journal of Community & Applied Social Psychology*, 29(4), 323–335. <https://doi.org/10.1002/casp.2403>
8. Ahlström, G., & Sjöden, P. O. (1996). Coping with illness-related problems and quality of life in adult individuals with muscular dystrophy. *Journal of Psychosomatic Research*, 41(4), 365–376. [https://doi.org/10.1016/s0022-3999\(96\)00191-2](https://doi.org/10.1016/s0022-3999(96)00191-2)

9. Ajose, F. O. A., Parker, R. A., Merrall, E. L. C., Adewuya, A. O., & Zachariah, M. P. (2014). Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: a 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 28(7), 925–932. <https://doi.org/10.1111/jdv.12216>
10. Al-Yagon, M. (2011). Fathers' coping resources and children's socioemotional adjustment among children with learning disabilities. *Journal of Learning Disabilities*, 44(6), 491–507. <https://doi.org/10.1177/1087054710378582>
11. Al-Yateem N. (2012). Child to adult: transitional care for young adults with cystic fibrosis. *British Journal of Nursing (Mark Allen Publishing)*, 21(14), 850–854. <https://doi.org/10.12968/bjon.2012.21.14.850>
12. Allen, G. E. (2001). Essays on science and society. Is a new eugenics afoot?. *Science (New York, N.Y.)*, 294(5540), 59–61. <https://doi.org/10.1126/science.1066325>
13. Alliance Maladie Rares, Ministère des Solidarités et de la Santé & Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. (2017). Plan National Maladies Rares 2018-2022 (PNMR3). [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr\\_3\\_v25-09pdf.pdf](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf)
14. Alliance Maladies Rares. (s.d.). Notre ADN. Alliance Maladies Rares. <https://alliance-maladies-rares.org/qui-sommes-nous/notre-adn/#4>
15. Allott, D., & Neumayr, G. (2013). Eugenic abortion 2.0. *American Spectator* (23 May). [https://spectator.org/55745\\_eugenic-abortion-20/](https://spectator.org/55745_eugenic-abortion-20/)
16. Alma, M. A., van der Mei, S. F., Melis-Dankers, B. J., van Tilburg, T. G., Groothoff, J. W., & Suurmeijer, T. P. (2011). Participation of the elderly after vision loss. *Disability and Rehabilitation*, 33(1), 63–72. <https://doi.org/10.3109/09638288.2010.488711>
17. Altman, B.M. (2001). Disability definitions, models, classification schemes, and applications. Dans G. L. Albrecht, K. D. Seelman, & M. Bury (Eds.), *Handbook of Disability Studies* (pp. 97–122). London: Sage.

18. American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). American Psychiatric Publishing.
19. Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013). Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(22), 1-9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
20. Anderson, R. M., & Funnell, M. M. (2009). Patient empowerment: Myths and misconceptions. *Patient Education and Counseling*, 79(3), 277–282. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2009.07.025>
21. Angelopoulos, A. N., Ameri, H., Mitra, D., & Humayun, M. (2019). Enhanced depth navigation through augmented reality depth mapping in patients with low vision. *Scientific Reports*, 9(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-019-47397-w>
22. Anshelevich, E. E., Mosojane, K. I., Kenosi, L., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Factors affecting quality of life for people living with albinism in Botswana. *Dermatologic Clinics*, 39(1), 129–145. <https://doi.org/10.1016/j.det.2020.08.012>
23. Antle, B. J., Mills, W., Steele, C., Kalnins, I., & Rossen, B. (2008). An exploratory study of parents' approaches to health promotion in families of adolescents with physical disabilities. *Child: Care, Health and Development*, 34(2), 185–193. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2007.00782.x>
24. Antonovsky, A., & Sourani, T. (1988). Family sense of coherence and family adaptation. *Journal of Marriage and the Family*, 50(1), 79–92. <https://doi.org/10.2307/352429>
25. Archer, N. (2004). A “perfect” family. Dans C. Dowling, N. Nicoll, & B. Thomas (Eds.), *A different kind of perfect: Writings by parents on raising a child with special needs*. (pp. 61–64). Trumpeter Books.
26. Ashmore, R. D., & Del Boca, F. K. (1981). Conceptual approaches to stereotypes and stereotyping. Dans E. D. L. Hamilton (Ed.), *Cognitive Processes in Stereotyping and Intergroup Behavior* (pp. 1–35). Lawrence Erlbaum.

27. Aspinwall, L. G., & Taylor, S. E. (1997). A stitch in time: Self-regulation and proactive coping. *Psychological Bulletin*, 121(3), 417–436. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.121.3.417>
28. Atkin, K., & Ahmad, W. I. U. (2001). Living a ‘normal’ life: young people coping with thalassaemia major or sickle cell disorder. *Social Science & Medicine (1982)*, 53(5), 615–626. [https://doi.org/10.1016/s0277-9536\(00\)00364-6](https://doi.org/10.1016/s0277-9536(00)00364-6)
29. Atkins, J. C., & Padgett, C. R. (2024). Living with a rare disease: Psychosocial impacts for parents and family members – a systematic review. *Journal of Child and Family Studies*, 33(2), 617–636. <https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6>
30. Attama, C. M., Uwakwe, R., Onyeama, G. M., & Igwe, M. N. (2015). Psychiatric Morbidity among Subjects with Leprosy and Albinism in South East Nigeria: A Comparative Study. *Annals of Medical and Health Sciences Research*, 5(3), 197–204. <https://doi.org/10.4103/2141-9248.157503>
31. Augustin, M., Zschocke, I., Wiek, K., Peschen, M., & Vanscheidt, W. (1998). Psychosocial stress of patients with port wine stains and expectations of dye laser treatment. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 197(4), 353–360. <https://doi.org/10.1159/000018031>
32. Aujoulat, I., d'Hoore, W., & Deccache, A. (2007). Patient empowerment in theory and practice: polysemy or cacophony?. *Patient Education and Counseling*, 66(1), 13–20. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2006.09.008>
33. Ayres, S., Gallacher, L., Stark, Z., & Brett, G. R. (2019). Genetic counseling in pediatric acute care: Reflections on ultra-rapid genomic diagnoses in neonates. *Journal of Genetic Counseling*, 28(2), 273–282. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1086>
34. Badlan, K. (2006). Young people living with cystic fibrosis: an insight into their subjective experience. *Health & Social Care in the Community*, 14(3), 264–270. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2524.2006.00619.x>

35. Badr, H., Acitelli, L. K., & Taylor, C. L. (2008). Does talking about their relationship affect couples' marital and psychological adjustment to lung cancer?. *Journal of Cancer Survivorship: Research and Practice*, 2(1), 53–64. <https://doi.org/10.1007/s11764-008-0044-3>
36. Baines, T., & Wittkowski, A. (2012). A systematic review of the literature exploring illness perceptions in mental health utilizing the self-regulation model. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 20(3), 263-274. <https://doi.org/10.1007/s10880-012-9337-9>
37. Barbosa, M. D., Barrat, F. J., Tchernev, V. T., Nguyen, Q. A., Mishra, V. S., Colman, S. D., Pastural, E., Dufourcq-Lagelouse, R., Fischer, A., Holcombe, R. F., Wallace, M. R., Brandt, S. J., de Saint Basile, G., & Kingsmore, S. F. (1997). Identification of mutations in two major mRNA isoforms of the Chediak-Higashi syndrome gene in human and mouse. *Human Molecular Genetics*, 6(7), 1091–1098. <https://doi.org/10.1093/hmg/6.7.1091>
38. Barlow, J. H., Stapley, J., & Ellard, D. R. (2007). Living with haemophilia and von Willebrand's: a descriptive qualitative study. *Patient Education and Counseling*, 68(3), 235–242. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2007.06.006>
39. Barnes, C., WHO Rethinking Care Conference, & World Health Organization - Disability and Rehabilitation Team. (2001). Rethinking care from the perspective of disabled people: conference report and recommendations. *World Health Organization*. <https://iris.who.int/handle/10665/67768>
40. Barrera, M., Jr, & Ainlay, S. L. (1983). The structure of social support: a conceptual and empirical analysis. *Journal of Community Psychology*, 11(2), 133–143. [https://doi.org/10.1002/1520-6629\(198304\)11:2<133::aid-jcop2290110207>3.0.co;2-1](https://doi.org/10.1002/1520-6629(198304)11:2<133::aid-jcop2290110207>3.0.co;2-1)
41. Battalio, S. L., Huffman, S. E., & Jensen, M. P. (2020). Longitudinal associations between physical activity, anxiety, and depression in adults with long-term physical disabilities. *Health Psychology*, 39(6), 529–538. <https://doi.org/10.1037/hea0000848>
42. Baxter, C., Cummins, R. A., & Yiolitis, L. (2000). Parental stress attributed to family members with and without disability: A longitudinal study. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 25(2), 105-118. <https://doi.org/10.1080/13269780050033526>

43. Baynam, G., Gomez, R., & Jain, R. (2024). Stigma associated with genetic testing for rare diseases-causes and recommendations. *Frontiers in Genetics*, 15, 1335768. <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1335768>
44. Beauregard, L., & Dumont, S. (1996). La mesure du soutien social. *Service Social*, 45(3), 55-73.
45. Beck, A., Epstein, N., Brown, G., & Steer, R. (1988). An Inventory for Measuring Clinical Anxiety: Psychometric Properties. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 56(6), 893–897. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.56.6.893>
46. Beck A. T., Ward C. H., Mendelson M., Mock, J., & Erbaugh, J. (1961). An inventory for measuring depression. *Archives of General Psychiatry*. 4, 561-571. <https://doi.org/10.1001/archpsyc.1961.01710120031004>
47. Ben-Tovim, D. I., & Walker, M. K. (1995). Body image, disfigurement and disability. *Journal of Psychosomatic Research*, 39(3), 283–291. [https://doi.org/10.1016/0022-3999\(94\)00143-s](https://doi.org/10.1016/0022-3999(94)00143-s)
48. Ben-Tovim, D. I., & Walker, M. K. (1991). The development of the Ben-Tovim Walker Body Attitudes Questionnaire (BAQ), a new measure of women's attitudes towards their own bodies. *Psychological Medicine*, 21(3), 775–784. <https://doi.org/10.1017/S0033291700022406>
49. Ben-Zur, H., & Debi, Z. (2005). Optimism, social comparisons and coping with vision loss in Israel. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 99(3), 151-164.
50. Bennion, A. E., Shaw, R. L., & Gibson, J. M. (2012). What do we know about the experience of age related macular degeneration? A systematic review and meta-synthesis of qualitative research. *Social Science & Medicine*, 75(6), 976–985. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2012.04.023>
51. Benoit, C., Jansson, M., Jansenberger, M., & Phillips, R. (2013). Disability stigmatization as a barrier to employment equity for legally-blind Canadians. *Disability & Society*, 28(7), 970–983. <https://doi.org/10.1080/09687599.2012.741518>

52. Berg, C. A., & Upchurch, R. (2007). A developmental-contextual model of couples coping with chronic illness across the adult life span. *Psychological Bulletin*, 133(6), 920–954. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.133.6.920>
53. Berge, J. M., Patterson, J. M., Goetz, D., & Milla, C. (2007). Gender differences in young adults' perceptions of living with cystic fibrosis during the transition to adulthood: A qualitative investigation. *Families, Systems & Health: The Journal of Collaborative Family Healthcare*, 25(2), 190–203. <https://doi.org/10.1037/1091-7527.25.2.190>
54. Berger, E., Hunt, R., Tzu, J., Patel, R., & Sanchez, M. (2011). Squamous-cell carcinoma in situ in a patient with oculocutaneous albinism. *Dermatology Online Journal*, 17(10), 22. <https://doi.org/10.5070/D36cj1p1xn>
55. Berglund, B., Mattiasson, A. C., & Nordström, G. (2003). Acceptance of disability and sense of coherence in individuals with Ehlers-Danlos syndrome. *Journal of Clinical Nursing*, 12(5), 770–777. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2702.2003.00776.x>
56. Bergner, M., Bobbitt, R. A., Carter, W. B., & Gilson, B. S. (1981). The Sickness Impact Profile: development and final revision of a health status measure. *Medical Care*, 19(8), 787–805. <https://doi.org/10.1097/00005650-198108000-00001>
57. Bergner, M., Bobbitt, R. A., Kressel, S., Pollard, W. E., Gilson, B. S., & Morris, J. R. (1976). The sickness impact profile: conceptual formulation and methodology for the development of a health status measure. *International Journal of Health Services: Planning, Administration, Evaluation*, 6(3), 393–415. <https://doi.org/10.2190/RHE0-GGH4-410W-LA17>
58. Bernert, D. J., Ding, K., & Hoban, M. T. (2012). Sexual and substance use behaviors of college students with disabilities. *American Journal of Health Behavior*, 36(4), 459–471. <https://doi.org/10.5993/ajhb.36.4.3>
59. Berrocoso, S., Amayra, I., Lázaro, E., Martínez, O., López-Paz, J. F., García, M., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A. A., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., Blanco, R., & Nevado, J. (2020). Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 293. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>

60. Berscheid, E., Walster, E., & Bohrnstedt, G. (1973). The happy American body: A survey report. *Psychology Today*, 21, 119–131.
61. Bhuvaneswari, M., Immanuel Selvaraj, C., Selvaraj, B., & Srinivasan, T. (2016). Assessment of Psychological and Psycho-physiological Problems Among Visually Impaired Adolescents. *Iranian Journal of Psychiatry and Behavioral Sciences*, 10(1), e3895.  
<https://doi.org/10.17795/ijpbs-3895>
62. Biernat, M., & Dovidio, J. F. (2000). Stigma and stereotypes. Dans : T. F. Heatherton, R. E. Kleck, M. R. Hebl, & J. G. Hull (Eds.), *The Social Psychology of Stigma* (pp. 88–125). Guilford Press.
63. Blanchet-Bardon, C. (2004, janvier). Syndrome de Chédiak-Higashi. Orphanet.  
<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/167#/>
64. Bodenmann, G. (1995). A systemic-transactional conceptualization of stress and coping in couples. *Swiss Journal of Psychology/Revue Suisse de Psychologie*. 54(1), 34–39.  
<https://www.researchgate.net/publication/232548691>
65. Bodenmann, G. (1997). Dyadic coping-a systematic-transactional view of stress and coping among couples: Theory and empirical findings. *European Review of Applied Psychology*, 47(2), 137-140. <https://www.researchgate.net/publication/281757984>
66. Bodenmann, G. (2005). Dyadic Coping and Its Significance for Marital Functioning. Dans T. A. Revenson, K. Kayser, & G. Bodenmann (Eds.), *Couples coping with stress: Emerging perspectives on dyadic coping* (pp. 33–49). American Psychological Association.  
<https://doi.org/10.1037/11031-002>
67. Bodenmann, G. (2008). Dyadisches Coping Inventar: Test manual [Dyadic Coping Inventory: Test manual]. *Huber*. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-15877-8\\_678-1](https://doi.org/10.1007/978-3-319-15877-8_678-1)
68. Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021). Being the Pillar for Children with Rare Diseases-A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4993.  
<https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>

69. Bogart, K., Hemmesch, A., Barnes, E., Blissenbach, T., Beisang, A., Engel, P., & Chloe Barnes Advisory Council on Rare Diseases (2022). Healthcare access, satisfaction, and health-related quality of life among children and adults with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 196. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02343-4>
70. Bonneau, V., Nizon, M., Latypova, X., Gaultier, A., Hoarau, E., Bézieau, S., Minguet, G., Turrini, M., Jourdain, M., & Isidor, B. (2021). First French study relative to preconception genetic testing: 1500 general population participants' opinion. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 130. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01754-z>
71. Booth, T. (2000, 26-28 avril). Progress in Inclusive Education. Dans *Meeting Diverse Educational Needs: Making Inclusion a Reality*. World Education Forum, Dakar, Sénégal.
72. Boucand, M.H. (2018). *Une approche éthique des maladies rares génétiques : enjeux de reconnaissance et de compétence*. Eres.
73. Bowlby, J. (1969). *Attachment and loss: Vol. 1. Attachment*. New York: Basic Books.
74. Bowlby, J. (1973). *Attachment and loss: Vol. 2. Separation: Anxiety and anger*. New York: Basic Books.
75. Bowlby, J. (1980). *Attachment and loss: Vol. 3. Loss: Sadness and depression*. New York: Basic Books.
76. Boycott, K. M., Vanstone, M. R., Bulman, D. E., & MacKenzie, A. E. (2013). Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nature reviews. Genetics*, 14(10), 681–691. <https://doi.org/10.1038/nrg3555>
77. Boyd, J. E., Adler, E. P., Otilingam, P. G., & Peters, T. (2014). Internalized Stigma of Mental Illness (ISMI) Scale: A multinational review. *Comprehensive Psychiatry*, 55(1), 221-231. <https://doi.org/10.1016/j.comppsy.2013.06.005>
78. Boyd Ritsher, J., Otilingam, P. G., & Grajales, M. (2003). Internalized stigma of mental illness : Psychometric properties of a new measure. *Psychiatry Research*, 121(1), 31-49. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2003.08.008>

79. Bozzini, L. et Tessier, R. (1985). Support social et santé. Dans : F. Dumont & J. Dufresne (éds.), *Traité d'anthropologie médicale*. Montréal : Presses de l'Université du Québec.
80. Braathen, S. H., & Ingstad, B. (2006). Albinism in Malawi: Knowledge and beliefs from an African setting. *Disability & Society*, 21(6), 599–611.  
<https://doi.org/10.1080/09687590600918081>
81. Bradburn, N.M. (1969). *The structure of Psychological Well-Being*. Chicago, IL: Adline.
82. Braddock, D. L., & Parish, S. L. (2001). An institutional history of disability. Dans G. L. Albrecht, K. D. Seelman, & M. Bury (Eds.), *Handbook of Disability Studies* (pp. 11–68). London: Sage.
83. Brassard, A., Houde, F., & Lussier, Y. (2011). Élaboration et validation du Questionnaire de Soutien Conjugal (QSC) [Development and evaluation of the Spousal Support Questionnaire (SSQ)]. *Canadian Journal of Behavioural Science / Revue canadienne des sciences du comportement*, 43(2), 69–77. <https://doi.org/10.1037/a0021390>
84. Bregnballe, V., Schiøtz, & Lomborg. (2011). Parenting adolescents with cystic fibrosis: the adolescents' and young adults' perspectives. *Patient Preference and Adherence*, 563.  
<https://doi.org/10.2147/ppa.s25870>
85. Breland, J. Y., Wong, J. J., & McAndrew, L. M. (2020). Are Common Sense Model constructs and self-efficacy simultaneously correlated with self-management behaviors and health outcomes: A systematic review. *Health Psychology Open*, 7(1), 2055102919898846.  
<https://doi.org/10.1177/2055102919898846>
86. Broadbent, E., Petrie, K.J., Main, J. & Weinman, J. (2006). The Brief Illness Perception Questionnaire. *Journal of Psychosomatic Research*, 60(6), 631–637.  
<https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2005.10.020> \$
87. Broadbent, E., Wilkes, C., Koschwanez, H., Weinman, J., Norton, S., & Petrie, K. J. (2015). A systematic review and meta-analysis of the Brief Illness Perception Questionnaire. *Psychology & Health*, 30(11), 1361–1385. <https://doi.org/10.1080/08870446.2015.1070851>

88. Broc, G., Carlsberg, M., Cazauvieilh, C., Faury, S., & Loyal, D. (2016). *Stats faciles avec R : guide pratique*. De Boeck superieur.
89. Brocco, G. (2016). Albinism, stigma, subjectivity and global-local discourses in Tanzania. *Anthropology & Medicine*, 23(3), 229–243. <https://doi.org/10.1080/13648470.2016.1184009>
90. Brocco, G. (2015). Labeling albinism: language and discourse surrounding people with albinism in Tanzania. *Disability & Society*, 30(8), 1143–1157. <https://doi.org/10.1080/09687599.2015.1075869>
91. Broder, H. L., Smith, F. B., & Strauss, R. P. (1992). Habilitation of patients with clefts: parent and child ratings of satisfaction with appearance and speech. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 29(3), 262–267. [https://doi.org/10.1597/1545-1569\\_1992\\_029\\_0262\\_hopwcp\\_2.3.co\\_2](https://doi.org/10.1597/1545-1569_1992_029_0262_hopwcp_2.3.co_2)
92. Brodin, E., Sunnerhagen, K. S., Baghaei, F., & Törnbohm, M. (2015). Persons with Haemophilia in Sweden- Experiences and Strategies in Everyday Life. A Single Centre Study. *PloS One*, 10(10), e0139690. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0139690>
93. Bronfenbrenner U. (1979). *The ecology of human development*. Cambridge, MA : Harvard University Press
94. Bronfenbrenner, U. (1986). Ecology of the family as a context for human development: Research perspectives. *Developmental Psychology*, 22(6), 723–742. <https://doi.org/10.1037/0012-1649.22.6.723>
95. Brown, R. L. (2017). Functional limitation and depressive symptomatology: Considering perceived stigma and discrimination within a stress and coping framework. *Stigma and Health*, 2(2), 98–109. <https://doi.org/10.1037/sah0000042>
96. Brown, G. W., Birley, J. L., & Wing, J. K. (1972). Influence of family life on the course of schizophrenic disorders: a replication. *The British Journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science*, 121(562), 241–258. <https://doi.org/10.1192/bjp.121.3.241>

97. Brown, T. A., Cash, T. F., & Mikulka, P. J. (1990). Attitudinal body-image assessment: factor analysis of the Body-Self Relations Questionnaire. *Journal of Personality Assessment*, 55(1-2), 135–144. <https://doi.org/10.1080/00223891.1990.9674053>
98. Bruch, H. (1973). *Eating disorders: Obesity, anorexia nervosa, and the person within*. Taylor & Francis.
99. Bruch, H. (1978). *The golden cage: The enigma of anorexia nervosa*. Open Books Publishing.
100. Bruchon-Schweitzer, M. (1987). Dimensionality of the Body-Image: the Body-Image Questionnaire. *Perceptual and Motor Skills*, 65(3), 887-892. <https://doi.org/10.2466/pms.1987.65.3.887>
101. Bruchon-Schweitzer, M. (2001). Le coping et les stratégies d'ajustement face au stress. *Recherche en Soins Infirmiers*, 67(4), 68-83. <https://doi.org/10.3917/rsi.067.0068>
102. Bruchon-Schweitzer, M. (2002). *Psychologie de la santé : Modèles, concepts et méthodes*. Paris : Dunod. <https://www.researchgate.net/publication/264517087>
103. Bruchon-Schweitzer, M. & Boujut, É. (2014). *Psychologie de la santé: Concepts, méthodes et modèles*. Paris : Dunod.
104. Bucquet, D., Condon, S., & Ritchie, K. (1990). The French version of the Nottingham Health Profile. A comparison of items weights with those of the source version. *Social Science & Medicine (1982)*, 30(7), 829–835. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(90\)90207-9](https://doi.org/10.1016/0277-9536(90)90207-9)
105. Budyk, K., Helms, T. M., & Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy (Amsterdam, Netherlands)*, 105(2-3), 154–164. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.018>
106. Burckhardt, C. S., & Anderson, K. L. (2003a). The Quality of Life Scale (QOLS): reliability, validity, and utilization. *Health and Quality of Life Outcomes*, 1(60). <https://doi.org/10.1186/1477-7525-1-60>

107. Burckhardt, C. S., Anderson, K. L., Archenholtz, B., & Hägg, O. (2003b). The Flanagan Quality of Life Scale: evidence of construct validity. *Health and Quality of Life Outcomes*, 1(59). <https://doi.org/10.1186/1477-7525-1-59>
108. Caillé, P., & Rey, Y. (2008). *Les objets flottants : méthodes d'entretiens systémiques: Le pouvoir créatif des familles et des couples*. Editions Fabert.
109. Calhoun, L. G., & Tedeschi, R. G. (2001). Posttraumatic growth: Positive lessons of loss. Dans : R. A. Neimeyer (Éd.), *Meaning reconstruction and the experience of loss* (p. 157-172). Washington, DC: American Psychological Association.
110. Calhoun, L. G., & Tedeschi, R. G. (2008). The paradox of struggling with trauma: Guidelines for practice and directions for research. Dans : S. Joseph & A. Linley (Eds.), *Trauma, Recovery, and Growth: Positive Psychological Perspectives on Posttraumatic Stress* (pp. 325-337).
111. Camand, O. (2003). *Albinismes : diagnostics génétiques et étude du développement anormal de la rétine* [thèse de doctorat, Université Paris Cité]. Thèses.fr. <https://theses.fr/2003PA066040>
112. Camberlein, P. (2019). Chapitre 2. Les définitions du handicap. Dans : P. Camberlein, *Politiques et dispositifs du handicap en France* (pp. 7-18). Paris : Dunod.
113. Cameron, L.D. et Leventhal, H. (éd.). (2003). *The self-regulation of health and illness behaviour*. London, Routledge.
114. Campbell, F.K. (2009). *Contours of Ableism*. New York: Palgrave Macmillan
115. Canguilhem, G. (1966). *Le normal et le pathologique*. Paris : PUF.
116. Cannon, W. B. (1915). *Bodily changes in pain, hunger, fear, and rage: an account of recent researches into the function of emotional excitement*. D. Appleton and Company.
117. Cantrell, M. A., & Kelly, M. M. (2015). Health-related quality of life for chronically ill children. *MCN: The American Journal of Maternal/Child Nursing*, 40(1), 24–34. <https://doi.org/10.1097/NMC.0000000000000090>

118. Cappelli, M., McGrath, P. J., Heick, C. E., MacDonald, N. E., Feldman, W., & Rowe, P. (1989). Chronic disease and its impact. The adolescent's perspective. *Journal of Adolescent Health Care: Official Publication of the Society for Adolescent Medicine*, 10(4), 283–288.  
[https://doi.org/10.1016/0197-0070\(89\)90058-2](https://doi.org/10.1016/0197-0070(89)90058-2)
119. Caputo, A. (2014). Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories. *Psychology, Health & Medicine*, 19(2), 211–221.  
<https://doi.org/10.1080/13548506.2013.793372>
120. Carrière, I., Delcourt, C., Daien, V., Pérès, K., Féart, C., Berr, C., Laure Ancelin, M., & Ritchie, K. (2013). A prospective study of the bi-directional association between vision loss and depression in the elderly. *Journal of Affective Disorders*, 151(1), 164–170.  
<https://doi.org/10.1016/j.jad.2013.05.071>
121. Carroll, S., Laufer, M. R., Thomas-Kowal, P., Lossie, A. C., & Moss-Morris, R. (2020). From Engulfment to Enrichment: Associations Between Illness Representations, Self-Concept, and Psychological Adjustment in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 33(6), 639–648.  
<https://doi.org/10.1016/j.jpag.2020.07.006>
122. Carver, C. S., Scheier, M. F., & Weintraub, J. K. (1989). Assessing coping strategies: A theoretically based approach. *Journal of Personality and Social Psychology*, 56(2), 267–283.  
<https://doi.org/10.1037/0022-3514.56.2.267>
123. Cash, T. F. (2002). Cognitive-behavioral perspectives on body image. Dans : T. F. Cash & T. Pruzinsky (Eds.), *Body Image. A Handbook of Theory, Research and Clinical Practice* (pp. 478-486). New York, NY: The Guilford Press
124. Cash, T. F. (2017). Multidimensional body–self relations questionnaire (MBSRQ). Dans : T. Wade (Eds.), *Encyclopedia of Feeding and Eating Disorders* (pp. 551-555). Singapore: Springer
125. Cash, T. F., Fleming, E. C., Alindogan, J., Steadman, L., & Whitehead, A. (2002). Beyond body image as a trait: The development and validation of the Body Image States Scale. *Eating*

Disorders: *The Journal of Treatment & Prevention*, 10(2), 103–113.

<https://doi.org/10.1080/10640260290081678>

126. Cash, T. F., & Smolak, L. (Eds.). (2011). *Body image: A handbook of science, practice, and prevention*. Guilford press.
127. Cash, T. F., Winstead, B. A., & Janda, L. (1986). The great American shape up: Body image survey report. *Psychology Today*, 20(4), 30-37.
128. Cerezo, P. G., Juvé-Udina, M.-E., & Delgado-Hito, P. (2016). Concepts and measures of patient empowerment: a comprehensive review. *Revista Da Escola de Enfermagem Da U S P*, 50(4), 667–674. <https://doi.org/10.1590/s0080-623420160000500018>
129. Chan, V. F., Singer, S., & Naidoo, K. S. (2020). Disability-related-distress in primary school learners with vision impairment due to uncorrected refractive error in KwaZulu-Natal Province, South Africa – a qualitative study. *PloS One*, 15(3), e0229108. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0229108>
130. Chang, S. R., Yang, C. F., & Chen, K. H. (2019). Relationships between body image, sexual dysfunction, and health-related quality of life among middle-aged women: A cross-sectional study. *Maturitas*, 126, 45–50. <https://doi.org/10.1016/j.maturitas.2019.04.218>
131. Charlton, J. I. (1998). *Nothing About Us Without Us: Disability Oppression and Empowerment*. University of California Press.
132. Charmaz, K. (1995). The body, identity, and self: Adapting to impairment. *The Sociological Quarterly*, 36(4), 657-680. <https://doi.org/10.1111/j.1533-8525.1995.tb00459.x>
133. Charmaz, K. (1994). Identity dilemmas of chronically ill men. *The Sociological Quarterly*, 35(2), 269-288. <http://www.jstor.org/stable/4121547>
134. Charmaz, K., & Rosenfeld, D. (2006). Reflections of the Body, Images of Self: Visibility and Invisibility in Chronic Illness and Disability. Dans D. Waskul & P. Vannini (Eds.). *Body/Embodiment*. Routledge.

135. Chen, M., Gong, J., Cao, Q., Luo, X., Li, J., & Li, Q. (2021). A literature review of the relationship between dyadic coping and dyadic outcomes in cancer couples. *European Journal of Oncology Nursing*, 54, e102035. <https://doi.org/10.1016/j.ejon.2021.102035>
136. Chêne, G. (2021, septembre). *Comment évolue la santé mentale des Français pendant l'épidémie de Covid-19 ? Résultats de la vague 27 de l'enquête CoviPrev (31 août - 7 septembre 2021)*. Saint-Maurice : Santé publique France
137. Chikako Nishigori, M. Y., Tomoya Takata, M. K., & Tamio Suzuki, N. O. (2015). Malignant skin tumors in patients with oculocutaneous albinism. *Journal of Pigmentary Disorders*, 2(10), e1000218. <https://doi.org/10.4172/2376-0427.1000218>
138. Chin, J.L. (2010). *The Psychology of Prejudice and Discrimination: A Revised and Condensed Edition*. Santa Barbara, CA: Praeger
139. Chren, M. M., & Weinstock, M. A. (2004). Conceptual issues in measuring the burden of skin diseases. The journal of investigative dermatology. *Journal of Investigative Dermatology Symposium Proceedings*, 9(2), 97–100. <https://doi.org/10.1111/j.1087-0024.2004.09119.x>
140. Christian, B. J., & D'Auria, J. P. (1997). The child's eye: memories of growing up with cystic fibrosis. *Journal of Pediatric Nursing*, 12(1), 3–12. [https://doi.org/10.1016/S0882-5963\(97\)80016-4](https://doi.org/10.1016/S0882-5963(97)80016-4)
141. Cimarolli, V. R. (2006). Perceived overprotection and distress in adults with visual impairment. *Rehabilitation Psychology*, 51(4), 338–345. <https://doi.org/10.1037/0090-5550.51.4.338>
142. Cimarolli, V. R., & Boerner, K. (2005). Social Support and Well-Being in Adults who are Visually Impaired. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 99(9), 521-534.
143. Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 152A(5), 1136–1156. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33380>

144. Cohen, S., Underwood, L. G., & Gottlieb, B. H. (Eds.). (2000). *Social support measurement and intervention: A guide for health and social scientists*. Oxford University Press.  
<https://doi.org/10.1093/med:psych/9780195126709.001.0001>
145. Cooper, P. J., Taylor, M. J., Cooper, Z., & Fairburn, C. G. (1987). The development and validation of the Body Shape Questionnaire. *International Journal of Eating Disorders*, 6(4), 485–494. [https://doi.org/10.1002/1098-108X\(198707\)6:4<485::AID-EAT2260060405>3.0.CO;2-O](https://doi.org/10.1002/1098-108X(198707)6:4<485::AID-EAT2260060405>3.0.CO;2-O)
146. Corrigan, P. W., Kerr, A., & Knudsen, L. (2005). The stigma of mental illness: Explanatory models and methods for change. *Applied and Preventive Psychology*, 11(3), 179-190.  
<https://doi.org/10.1016/j.appsy.2005.07.001>
147. Corrigan, P. W., Markowitz, F. E., & Watson, A. C. (2004). Structural levels of mental illness stigma and discrimination. *Schizophrenia Bulletin*, 30(3), 481–491.  
<https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.schbul.a007096>
148. Corrigan, P. W., & Watson, A. C. (2002). Understanding the impact of stigma on people with mental illness. *World Psychiatry*, 1(1), 16-20.  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1489832/pdf/wpa010016.pdf>
149. Corrigan, P. W., Watson, A. C., & Barr, L. (2006). The Self-Stigma of Mental Illness: Implications for Self-Esteem and Self-Efficacy. *Journal of Social and Clinical Psychology*, 25(8), 875-884. <https://doi.org/10.1521/jscp.2006.25.8.875>
150. Cosco, T. D., Doyle, F., Ward, M., & McGee, H. (2012). Latent structure of the Hospital Anxiety And Depression Scale: a 10-year systematic review. *Journal of Psychosomatic Research*, 72(3), 180–184. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2011.06.008>
151. Cousson-Gélie, F., de Chalvron, S., Zozaya, C., & Lafaye, A. (2013). Structural and reliability analysis of quality of relationship index in cancer patients. *Journal of Psychosocial Oncology*, 31(2), 153–167. <https://doi.org/10.1080/07347332.2012.761317>
152. Coy, A. E., Green, J. D., & Price, M. E. (2014). Why is low waist-to-chest ratio attractive in males? The mediating roles of perceived dominance, fitness, and protection ability. *Body Image*, 11(3), 282–289. <https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2014.04.003>

153. Coyne, J. C., & Van Sonderen, E. (2012). No further research needed: abandoning the Hospital and Anxiety Depression Scale (HADS). *Journal of Psychosomatic Research*, 72(3), 173–174. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2011.12.003>
154. Cree, R. A., Okoro, C. A., Zack, M. M., & Carbone, E. (2020). Frequent Mental Distress Among Adults, by Disability Status, Disability Type, and Selected Characteristics - United States, 2018. *MMWR: Morbidity and Mortality Weekly Report*, 69(36), 1238–1243. <https://doi.org/10.15585/mmwr.mm6936a2>
155. Crerand, C. E., Sarwer, D. B., Kazak, A. E., Clarke, A., & Rumsey, N. (2017). Body image and quality of life in adolescents with craniofacial conditions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 54(1), 2–12. <https://doi.org/10.1597/15-167>
156. Cuddy, A. J. C., Fiske, S. T., & Glick, P. (2007). The BIAS map: Behaviors from intergroup affect and stereotypes. *Journal of Personality and Social Psychology*, 92(4), 631–648. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.92.4.631>
157. Cummins, R. A. (2005). Moving from the quality of life concept to a theory. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(Pt 10), 10, 699-706. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00738.x>
158. Dalgard, F., Gieler, U., Holm, J. Ø., Bjertness, E., & Hauser, S. (2008). Self-esteem and body satisfaction among late adolescents with acne: Results from a population survey. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 59(5), 746–751. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.07.013>
159. Darling, R. B. (2003). Toward a model of changing disability identities: A proposed typology and research agenda. *Disability & Society*, 18(7), 881-895. <https://doi.org/10.1080/0968759032000127308>
160. Daure, I. & Salaün, F. (2017). Le handicap invisible... ou le décalage entre ce qui se voit et la réalité. *Le Journal des Psychologues*, 348, 22-27. <https://doi.org/10.3917/jdp.348.0022>

161. De Ridder, D. T. D., & de Wit, J. B. F. (2006). Self-regulation in health behavior: Concepts, theories, and central issues. Dans : *Self-Regulation in Health Behavior* (pp. 1–23). Wiley.  
<https://doi.org/10.1002/9780470713150.ch1>
162. De Stefano, S., Grassi, F. S., Lalatta, F., Scuvera, G., Brena, M., Grillo, P., Peves Rios, W. E., & Guez, S. (2021). Family burden of children suffering from epidermolysis bullosa. *Italian Journal of Dermatology and Venereology*, 156(5), 580–587. <https://doi.org/10.23736/S2784-8671.20.06613-4>
163. Degroote, S., Vogelaers, D., & Vandijck, D. M. (2014). What determines health-related quality of life among people living with HIV: an updated review of the literature. *Archives of Public Health - Archives Belges de Santé Publique*, 72(1), 40. <https://doi.org/10.1186/2049-3258-72-40>
164. Delage, M. & Cyrulnik, B. (2010). *Famille et Résilience*. Odile Jacob.  
<https://doi.org/10.3917/oj.delag.2010.01>
165. Dellmann-Jenkins, M., Blankemeyer, M., & Olesh, M. (2002). Adults in expanded grandparent roles: Consideration for practice, policy, and research. *Educational Gerontology*, 28(3), 219–235. <https://doi.org/10.1080/036012702753542526>
166. Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. R. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53(4), 392–402. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>
167. Dennison, L., Moss-Morris, R., & Chalder, T. (2009). A review of psychological correlates of adjustment in patients with multiple sclerosis. *Clinical Psychology Review*, 29(2), 141–153. <https://doi.org/10.1016/j.cpr.2008.12.001>
168. Dev, M. K., Paudel, N., Joshi, N. D., Shah, D. N., & Subba, S. (2014). Psycho-social impact of visual impairment on health-related quality of life among nursing home residents. *BMC Health Services Research*, 14(1), e1-e7. <https://doi.org/10.1186/1472-6963-14-345>
169. Devlin, N. J., & Brooks, R. (2017). EQ-5D and the EuroQol group: Past, present and future. *Applied Health Economics and Health Policy*, 15(2), 127–137. <https://doi.org/10.1007/s40258-017-0310-5>

170. Diesen, P. S., Wiig, I., Grut, L., & Kase, B. F. (2016). Betwixt and between being healthy and ill: the stigma experienced by young adults with phenylketonuria. *Scandinavian Journal of Disability Research*, 17(4), 321–334. <https://doi.org/10.1080/15017419.2014.941003>
171. Dijkstal, J. M., Cooley, S. S., Holleschau, A. M., King, R. A., & Summers, C. G. (2012). Change in visual acuity in albinism in the early school years. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 49(2), 81–87. <https://doi.org/10.3928/01913913-20110628-02>
172. Dorfman, D. (2019). Fear of the disability con: Perceptions of fraud and special rights discourse. *Law & Society Review*, 53(4), 1051–1091. <https://doi.org/10.1111/lasr.12437>
173. Doudna, J. A., & Charpentier, E. (2014). The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. *Science (New York, N.Y.)*, 346(6213), 1258096–1258096. <https://doi.org/10.1126/science.1258096>
174. Dovidio, J. F., & Gaertner, S. L. (2010). Intergroup Bias. Dans : S. T. Fiske, D. T. Gilbert, & G. Lindzey (Éds.), *Handbook of Social Psychology* (p. socpsy002029). John Wiley & Sons, Inc. <https://doi.org/10.1002/9780470561119.socpsy002029>
175. Dovidio, J. F., Pagotto, L., & Hebl, M. R. (2011). Implicit attitudes and discrimination against people with physical disabilities. Dans : R. L. Wiener & S. L. Willborn (Eds.) *Disability and Aging Discrimination: Perspectives in Law and Psychology* (pp. 157–183). New York: Springer.
176. Dreyer, P. S., Steffensen, B. F., & Pedersen, B. D. (2010). Living with severe physical impairment, Duchenne's muscular dystrophy and home mechanical ventilation. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 5(3), <https://doi.org/10.3402/qhw.v5i3.5388>
177. Duangdao, K. M., & Roesch, S. C. (2008). Coping with diabetes in adulthood: a meta-analysis. *Journal of Behavioral Medicine*, 31(4), 291–300. <https://doi.org/10.1007/s10865-008-9155-6>

178. Dubet, L. (2006). Les relations interpersonnelles. Dans : R. J. Vallerand (éd.), *Les fondements de la psychologie sociale*. Montréal : Gaëtan Morin.
179. Duchenne, G.-B. (1868). Recherches sur la paralysie musculaire pseudohypertrophique ou paralysie myo-sclérosique. *Archives Générales de Médecine*, 11, 5-25.
180. Dufresne, H., Compain, S., de Longcamp, A., Morice-Picard, F., Deladrière, E., Bekel, L., Godot, C., Rateaux, M., Godeau, M., Jouanne, B., Bodemer, C., Bremond-Gignac, D., Robert, M., & Hadj-Rabia, S. (2020). Co-construction d'un programme d'éducation thérapeutique dédié à l'albinisme. *Annales de Dermatologie et de Venereologie*, 147(12), A272–A273.  
<https://doi.org/10.1016/j.annder.2020.09.389>
181. Duncan, A., Kellum, A., Peltier, S., Cooper, D. L., & Saad, H. (2020). Disease Burden in Patients with Glanzmann's Thrombasthenia: Perspectives from the Glanzmann's Thrombasthenia Patient/Caregiver Questionnaire. *Journal of Blood Medicine*, 11, 289–295.  
<https://doi.org/10.2147/JBM.S259904>
182. Dunn, D.S. (2010). The social psychology of disability. Dans : R.G. Frank, M. Rosenthal, & B. Caplan (Eds.), *Handbook of Rehabilitation Psychology* (2e éd., pp. 379–390). Washington, DC: APA.
183. Dunst, C., Jenkins, V., & Trivette, C. M. (1984). Family Support Scale: Reliability and validity. *Wellness Perspectives*, 45-51. <https://www.researchgate.net/publication/313559412/>
184. Dupuis, F., Duhamel, F., & Gendron, S. (2011). Transitioning care of an adolescent with cystic fibrosis: Development of systemic hypothesis between parents, adolescents, and health care professionals. *Journal of Family Nursing*, 17(3), 291–311.  
<https://doi.org/10.1177/1074840711414907>
185. Dures, E., Morris, M., Gleeson, K., & Rumsey, N. (2011). The psychosocial impact of epidermolysis bullosa. *Qualitative Health Research*, 21(6), 771–782.  
<https://doi.org/10.1177/1049732311400431>
186. Eagly, A. H., & Chaiken, S. (1993). *The Psychology of Attitudes*. Orlando, FL: Harcourt Brace Jovanovich College Publishers.

187. Ejiakor, I., Achigbu, E., Onyia, O., Edema, O., & Florence, U. N. (2019). Impact of Visual Impairment and Blindness on Quality of Life of Patients in Owerri, Imo State, Nigeria. *Middle East African Journal of Ophthalmology*, 26(3), 127–132.  
[https://doi.org/10.4103/meajo.MEAJO\\_256\\_18](https://doi.org/10.4103/meajo.MEAJO_256_18)
188. Enea-Drapeau, C., Carlier, M., & Huguet, P. (2012). Tracking subtle stereotypes of children with trisomy 21: from facial-feature-based to implicit stereotyping. *PloS One*, 7(4), e34369.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0034369>
189. Esses, V. M., & Beaufoy, S. L. (1994). Determinants of attitudes toward people with disabilities. *Journal of Social Behavior & Personality*, 9(5), 43–64.
190. Estrada-Hernandez, N. (2018). Psychosocial aspects of physical difference: The experiences of eight adults with albinism in Puerto Rico. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 112(6), 701–712. <https://doi.org/10.1177/0145482x1811200605>
191. Estrada-Hernández, N., & Harper, D. C. (2007). Research on psychological and personal aspects of albinism: a critical review. *Rehabilitation Psychology*, 52(3), 263–271.  
<https://www.researchgate.net/publication/232555239>
192. Erskine, R. (2012). Adolescent boys with sickle cell disease: A qualitative study. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 17(1), 17–31. <https://doi.org/10.1177/1359104511399843>
193. EuroQol Group (1990). EuroQol--a new facility for the measurement of health-related quality of life. *Health Policy (Amsterdam, Netherlands)*, 16(3), 199–208.  
[https://doi.org/10.1016/0168-8510\(90\)90421-9](https://doi.org/10.1016/0168-8510(90)90421-9)
194. Fajgenbaum, D. C. (2015). A rare disease that picked the wrong family: Fighting back to help a loved one and as a tool for actively coping. *Death Studies*, 39(10), 673–676.  
<https://doi.org/10.1080/07481187.2015.1019317>
195. Fayers, P., Machin, D. (2007). *Quality of Life: The Assessment, Analysis and Interpretation of Patient-reported Outcomes* (2e éd.). London: Wiley.

196. Fekete, E. M., Stephens, M. A. P., Mickelson, K. D., & Druley, J. A. (2007). Couples' Support Provision During Illness: The Role of Perceived Emotional Responsiveness. *Families, Systems and Health*, 25(2), 204-217. <https://doi.org/10.1037/1091-7527.25.2.204>
197. Fenwick, E. K., Ong, P. G., Man, R. E., Cheng, C. Y., Sabanayagam, C., Wong, T. Y., & Lamoureux, E. L. (2016). Association of Vision Impairment and Major Eye Diseases With Mobility and Independence in a Chinese Population. *JAMA Ophthalmology*, 134(10), 1087–1093. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2016.2394>
198. Fine, M., & Asch, A. (1988). Disability beyond stigma: Social interaction, discrimination, and activism. *Journal of Social Issues*, 44(1), 3–21. <https://doi.org/10.1111/j.1540-4560.1988.tb02045.x>
199. Fisher, S. (1968). *Body image and personality* (2nd ed.). New York: Dover
200. Fischer, G., Tarquinio, C., & Dodeler, V. (2020). *Les bases de la psychologie de la santé : Concepts, applications et perspectives*. Paris : Dunod. <https://doi.org/10.3917/dunod.fisch.2020.02.0039>
201. Fiske, S. T., Cuddy, A. J. C., Glick, P., & Xu, J. (2002). A model of (often mixed) stereotype content: Competence and warmth respectively follow from perceived status and competition. *Journal of Personality and Social Psychology*, 82(6), 878–902. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.82.6.878>
202. Flanagan, J. C. (1982). Measurement of quality of life: current state of the art. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 63(2), 56-59. <https://europepmc.org/article/med/6460487>
203. Forbat, L., & Henderson, J. (2003). Stuck in the middle with you: The ethics and process of qualitative research with two people in an intimate relationship. *Qualitative Health Research*, 13(10), 1453–1462. <https://doi.org/10.1177/1049732303255836>
204. Fournier, H., Calcagni, N., Morice-Picard, F., & Quintard, B. (2023). Psychosocial implications of rare genetic skin diseases affecting appearance on daily life experiences, emotional state, self-perception and quality of life in adults: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02629-1>

205. Frain, M., Berven, N., Tschopp, M., Lee, G., Tansey, T., & Chronister, J. (2007). Use of the resiliency model of family stress, adjustment and adaptation by rehabilitation counselors. *Journal of Rehabilitation*, 73(3), 18-25.
206. François, J., Audrain-Pontevia, A. F., Boudhraâ, S., & Vial, S. (2024). Assessing the Influence of Patient Empowerment Gained Through Mental Health Apps on Patient Trust in the Health Care Provider and Patient Compliance With the Recommended Treatment: Cross-sectional Study. *Journal of Medical Internet Research*, 26, e48182. <https://doi.org/10.2196/48182>
207. Frank, A. W. (1993). The rhetoric of self-change: illness experience as narrative. *The Sociological Quarterly*, 34(1), 39-52. <https://doi.org/10.1111/j.1533-8525.1993.tb00129.x>
208. Frank, N., Fitzgerald, R., & Legge, M. (2007). Phenylketonuria--the lived experience. *The New Zealand Medical Journal*, 120(1262), U2728. <https://www.researchgate.net/publication/5953463/>
209. Franzoi, S. I., & Shields, S. A. (1984). The Body Esteem Scale: Multidimensional structure and sex differences in a college population. *Journal of Personality Assessment*, 48(2), 173-178. [https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4802\\_12](https://doi.org/10.1207/s15327752jpa4802_12)
210. Fraser, M. W., Kirby, L. D., & Smokowski, P. R. (2004). Risk and resilience in childhood. Dans : M. W. Fraser (Ed.), *Risk and resilience in childhood: An ecological perspective* (pp. 13–66). Washington, DC: NASW Press.
211. Frederick, A. (2017). Visibility, respectability, and disengagement: The everyday resistance of mothers with disabilities. *Social Science and Medicine*, 181, 131–138. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2017.03.030>
212. Fredrickson, B. L., & Roberts, T. A. (1997). Objectification theory: An explanation for women's lived experience and mental health risks. *Psychology of Women Quarterly*, 21(2), 172-206. <https://doi.org/10.1111/j.1471-6402.1997.tb00108.x>
213. Freeman, E. E., Gresset, J., Djafari, F., Aubin, M.-J., Couture, S., Bruen, R., Laporte, A., & Boisjoly, H. (2009). Cataract-related vision loss and depression in a cohort of patients

awaiting cataract surgery. *Canadian Journal of Ophthalmology - Journal Canadien d'Ophthalmologie*, 44(2), 171–176. <https://doi.org/10.3129/i09-001>

214. Freud, S. (1923). The Ego and the Id. Dans : S. Freud, *The Standard Edition of the Complete Psychological Works of Sigmund Freud, Volume XIX (1923-1925): The Ego and the Id and Other Works*, 12-66.
215. Fuller-Thomson, & Minkler, M. (2000). African-American grandparents raising grandchildren: A national profile of demographic and health characteristics. *Health & Social Work*, 25(2), 109–118. <https://doi.org/10.1093/hsw/25.2.109>
216. Funnell, M. M., Anderson, R. M., Arnold, M. S., Barr, P. A., Donnelly, M., Johnson, P. D., Taylor-Moon, D., & White, N. H. (1991). Empowerment: An idea whose time has come in diabetes education. *The Diabetes Educator*, 17(1), 37–41. <https://doi.org/10.1177/014572179101700108>
217. Gahl, W., & Huizing, M. (2010, mars). Syndrome de Hermansky-Pudlak. Orphanet. <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/79430#/>
218. Gallagher, H. (1990). *By Trust Betrayed: Patients, Physicians, and the License to Kill in the Third Reich*. New York: Henry Holt.
219. Galland, O. (2006). Jeunes : les stigmatisations de l'apparence. *INSEE-Références: Economie et Statistique*, 393, 151-183.
220. Garcia, R. L., Kenny, D. A., & Ledermann, T. (2015). Moderation in the actor-partner interdependence model. *Personal Relationships*, 22(1), 8–29. <https://doi.org/10.1111/pere.12060>
221. Gariépy, G., Honkaniemi, H., & Quesnel-Vallée, A. (2016). Social support and protection from depression: systematic review of current findings in Western countries. *The British Journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science*, 209(4), 284–293. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.115.169094>

222. Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., Rossi, D., Simone, P., & Roccatello, D. (2015). Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers. *Qualitative Health Research*, 25(5), 636–651. <https://doi.org/10.1177/1049732315570116>
223. Genespoir. (s.d.). La recherche avance. AssoConnect. <https://www.genespoir.org/page/74146-la-recherche-avance>
224. Genespoir. (s.d.). Suivi médical spécialisé. AssoConnect. <https://www.genespoir.org/page/161341-suivi-medical-specialise>
225. Gewurtz, R. E., Langan, S., & Shand, D. (2016). Hiring people with disabilities: A scoping review. *Work (Reading, Mass.)*, 54(1), 135–148. <https://doi.org/10.3233/WOR-162265>
226. Gibas, A. L., Klatt, R., Johnson, J., Clarke, J. T., & Katz, J. (2008). Disease rarity, carrier status, and gender: a triple disadvantage for women with Fabry disease. *Journal of Genetic Counseling*, 17(6), 528–537. <https://doi.org/10.1007/s10897-008-9179-7>
227. Gibson, B. E., Mistry, B., Smith, B., Yoshida, K. K., Abbott, D., Lindsay, S., & Hamdani, Y. (2014). Becoming men: Gender, disability, and transitioning to adulthood. *Health (London, England: 1997)*, 18(1), 95–114. <https://doi.org/10.1177/1363459313476967>
228. Gibson, B. E., Young, N. L., Upshur, R. E. G., & McKeever, P. (2007). Men on the margin: A Bourdieusian examination of living into adulthood with muscular dystrophy. *Social Science & Medicine (1982)*, 65(3), 505–517. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2007.03.043>
229. Gibson, C. H. (1991). A concept analysis of empowerment. *Journal of Advanced Nursing*, 16(3), 354–361. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.1991.tb01660.x>
230. Gigonzac, V., Delézire, P., Khireddine-Medouni, I., & Chérié-Challine, L. (2018). La dépression dans la population active occupée en France en 2017. Baromètre santé 2017. *Bulletin Epidemiologique Hebdomadaire*, 32-33, 645-652. [https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2018/32-33/2018\\_32-33\\_2.html](https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2018/32-33/2018_32-33_2.html)
231. Gill, C. J. (1997). Four types of integration in disability identity development. *Journal of Vocational Rehabilitation*, 9(1), 39-46. [https://doi.org/10.1016/S1052-2263\(97\)00020-2](https://doi.org/10.1016/S1052-2263(97)00020-2)

232. Gjengedal, E., Rustøen, T., Wahl, A. K., & Hanesta, B. R. (2003). Growing up and living with cystic fibrosis: everyday life and encounters with the health care and social services--a qualitative study. *Advances in Nursing Science*, 26(2), 149–159.  
<https://doi.org/10.1097/00012272-200304000-00007>
233. Gładyszewska-Cylulko, J. (2018). Self-stigma in the visually impaired, Interdisciplinary Contexts of Special Pedagogy [Autostygmatazacja osób z niepełnosprawnością wzrokową]. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 22.  
<https://doi.org/10.14746/ikps.2018.22.11>
234. Glick, P. (2005). Choice of scapegoats. Dans : J. F. Dovidio, P. Glick, & L. Rudman (Eds.), *Reflecting on the Nature of Prejudice* (pp. 244–261). Blackwell.
235. Glick, P., & Fiske, S. T. (2001). An ambivalent alliance: Hostile and benevolent sexism as complementary justifications for gender inequality. *American Psychologist*, 56(2), 109–118.  
<https://doi.org/10.1037/0003-066X.56.2.109>
236. Goertz, Y. H. H., Houkes, I., Nijhuis, F. J. N., & Bosma, H. (2017). Factors associated with participation on the competitive labour market of people with visual impairments in The Netherlands. *WORK-A Journal of Prevention Assessment & Rehabilitation*, 58(3), 251-261.  
<https://doi.org/10.3233/WOR-172629>
237. Goffman, E. (1963). *Stigma: notes on the management of spoiled identity*. Englewood Cliffs.
238. Goffman, E. (1975). *Stigmate : les usages sociaux des handicaps*. Paris : Les Éditions de Minuit.
239. Golay, P., Martinez, D., Silva, B., Morandi, S., & Bonsack, C. (2022). Psychometric validation of a French self-stigma scale on a sample of patients suffering from mental disorders: The Self-Stigma Scale-Short (SSS-S). [Validation psychométrique d'une échelle française d'auto-stigmatisation auprès d'un échantillon de patients souffrant de troubles mentaux : la Self-Stigma Scale-Short (SSS-S)]. *Annales Médico-psychologiques - Revue Psychiatrique*, 180(9), 899-904. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2021.09.002>
240. Golay, P., Moga, M., Devas, C., Staecheli, M., Poisat, Y., Israël, M., Suter, C., Silva, B., Morandi, S., Ferrari, P., Favrod, J., & Bonsack, C. (2021). Measuring the paradox of self-

stigma: psychometric properties of a brief scale. *Annals of General Psychiatry*, 20(1).  
<https://doi.org/10.1186/s12991-021-00325-7>

241. Goldenberg, J. L., Pyszczynski, T., Greenberg, J., & Solomon, S. (2000). Fleeing the body: A terror management perspective on the problem of human corporeality. *Personality and Social Psychology Review*, 4(3), 200–218. [https://doi.org/10.1207/S15327957PSPR0403\\_1](https://doi.org/10.1207/S15327957PSPR0403_1)
242. Gollust, S. E., Thompson, R. E., Gooding, H. C., & Biesecker, B. B. (2003). Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 120A(4), 447–458. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20127>
243. Gopalakrishnan, S., Chouhan Suwalal, S., Bhaskaran, G., & Raman, R. (2020). Use of augmented reality technology for improving visual acuity of individuals with low vision. *Indian Journal of Ophthalmology*, 68(6), 1136–1142. [https://doi.org/10.4103/ijo.IJO\\_1524\\_19](https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_1524_19)
244. Gottlieb, B. H. (1978). The development and application of a classification scheme of informal helping behaviours. *Canadian Journal of Behavioural Science / Revue Canadienne des Sciences du Comportement*, 10(2), 105–115. <https://doi.org/10.1037/h0081539>
245. Gottlieb, B. H., & Gillespie, A. A. (2008). Volunteerism, health, and civic engagement among older adults. *La Revue Canadienne Du Vieillissement / Canadian Journal on Aging*, 27(4), 399–406. <https://doi.org/10.3138/cja.27.4.399>
246. Grabe, S., Ward, L. M., & Hyde, J. S. (2008). The role of the media in body image concerns among women: a meta-analysis of experimental and correlational studies. *Psychological Bulletin*, 134(3), 460–476. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.134.3.460>
247. Graf, A., Landolt, M. A., Mori, A. C., & Boltshauser, E. (2006). Quality of life and psychological adjustment in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *The Journal of Pediatrics*, 149(3), 348–353. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2006.04.025>
248. Granström, S., Langenbruch, A., Augustin, M., & Mautner, V. F. (2012). Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. *Dermatology (Basel, Switzerland)*, 224(2), 160–167. <https://doi.org/10.1159/000337548>

249. Greeff, A. P., Vansteenwegen, A., & Gillard, J. (2012). Resilience in families living with a child with a physical disability. *Rehabilitation Nursing: The Official Journal of the Association of Rehabilitation Nurses*, 37(3), 97–104. <https://doi.org/10.1002/RNJ.00018>
250. Grønskov, K., Brøndum-Nielsen, K., Lorenz, B., & Preising, M. N. (2014). Clinical utility gene card for: Oculocutaneous albinism. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 22(8), e1-e3. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.307>
251. Grootenhuis, M. A., de Boone, J., & van der Kooi, A. J. (2007). Living with muscular dystrophy: health related quality of life consequences for children and adults. *Health and Quality of Life Outcomes*, 5, 31. <https://doi.org/10.1186/1477-7525-5-31>
252. Grut, L., & Kvam, M. H. (2013). Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scandinavian Journal of Disability Research*, 15(1), 20–32. <https://doi.org/10.1080/15017419.2011.645870>
253. Guellal, K., & Benkerrou, F. (2022). The self-regulation model: A theoretical framework for exploring representations of mental illness. *Journal of Human and Society Sciences*, 11(2), 713-739.
254. Gupta, M. A., Gupta, A. K., & Johnson, A. M. (2004). Cutaneous body image: empirical validation of a dermatologic construct. *The Journal of Investigative Dermatology*, 123(2), 405–406. <https://doi.org/10.1111/j.0022-202X.2004.23214.x>
255. Haan, N. (1977). *Coping and defending*. New York : Academic Press
256. Hahm, B. J., Shin, Y. W., Shim, E. J., Jeon, H. J., Seo, J. M., Chung, H., & Yu, H. G. (2008). Depression and the vision-related quality of life in patients with retinitis pigmentosa. *The British Journal of Ophthalmology*, 92(5), 650–654. <https://doi.org/10.1136/bjo.2007.127092>
257. Hall, H. R., Neely-Barnes, S. L., Graff, J. C., Krcek, T. E., Roberts, R. J., & Hankins, J. S. (2012). Parental stress in families of children with a genetic disorder/disability and the resiliency model of family stress, adjustment, and adaptation. *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, 35(1), 24–44. <https://doi.org/10.3109/01460862.2012.646479>

- 258.Hagger, M., & Orbell, S. (2003). A meta-analytic review of the common-sens model of illness representations. *Psychology & Health*, 18(2), 141-184.  
<https://doi.org/10.1080/088704403100081321>
- 259.Hamel, C., Le Meur, G., & Meunier, I. (2015). Chapitre 17 : Pathologie rétinienne dégénérative et/ou héréditaire. Dans D. Denis, E. Bui Quoc, & A. Aziz-Alessi (dir.), *Ophthalmologie Pédiatrique* (en ligne). Elsevier Masson. [https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file\\_100017.html](https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file_100017.html)
- 260.Hamilton, M. (1959). The Assessment of Anxiety States by Rating. *British Journal of Medical Psychology*, 32(1), 50-55. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8341.1959.tb00467.x>
- 261.Hansen, S., Wilton, R. D., & Newbold, K. B. (2017). 'There is always this feeling of otherness': exploring the lived experiences of visually impaired immigrant women in Canada. *Disability & Society*, 32(8), 1121-1141.
- 262.Hansson, L., Lexén, A., & Holmén, J. (2017). The effectiveness of narrative enhancement and cognitive therapy: a randomized controlled study of a self-stigma intervention. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 52(11), 1415–1423.  
<https://doi.org/10.1007/s00127-017-1385-x>
- 263.Hargreaves, D. A., & Tiggemann, M. (2004). Idealized media images and adolescent body image: "comparing" boys and girls. *Body Image*, 1(4), 351–361.  
<https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2004.10.002>
- 264.Harris, L. and Associates (1991). *Public Attitudes Toward People with Disabilities*. Washington, DC: National Organization on Disability.
- 265.Harrison, K. (2003). Television Viewers' Ideal Body Proportions: The Case of the Curvaceously Thin Woman. *Sex Roles*, 48(5-6), 255–264.  
<https://doi.org/10.1023/A:1022825421647>
- 266.Harrison, K., & Cantor, J. (1997). The relationship between media consumption and eating disorders. *Journal of Communication*, 47(1), 40-67. <https://doi.org/10.1111/j.1460-2466.1997.tb02692.x>

267. Harutyunyan, T., Giloyan, A., & Petrosyan, V. (2017). Factors associated with vision-related quality of life among the adult population living in Nagorno Karabagh. *Public Health*, 153, 137–146. <https://doi.org/10.1016/j.puhe.2017.09.004>
268. Harvey, P. S., King, R. A., & Summers, C. G. (2006). Spectrum of foveal development in albinism detected with optical coherence tomography. *Journal of AAPOS: the official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 10(3), 237–242. <https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2006.01.008>
269. Haslam, S. A., Oakes, P. J., Reynolds, K. J., & Turner, J. C. (1999). Social identity salience and the emergence of stereotype consensus. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 25(7), 809–818. <https://doi.org/10.1177/0146167299025007004>
270. Hassani, F., Koraei, A., Yaghoobi, R., & Zarea, K. (2021). An evaluating of the relationship between body image, body satisfaction, depression, marital quality, and self-esteem in patients with psoriasis. *Psychology, Health & Medicine*, 26(4), 467–477. <https://doi.org/10.1080/13548506.2020.1766093>
271. Hassell, J. B., Lamoureux, E. L., & Keeffe, J. E. (2006). Impact of age related macular degeneration on quality of life. *The British Journal of Ophthalmology*, 90(5), 593–596. <https://doi.org/10.1136/bjo.2005.086595>
272. Hatfield, A. B. (1981). Coping effectiveness in families of the mentally ill: An exploratory study. *Journal of Psychiatric Treatment and Evaluation*, 3, 11-19.
273. Hatfield, A. B. (1987). Coping and adaptation: A conceptual framework for understanding families. Dans : H. P. Lefley (Ed.), *Families of the mentally ill: Coping and adaptation* (pp. 60-84). New York: Guilford.
274. Hauser, E. S., & Dorn, L. (1999). Transitioning adolescents with sickle cell disease to adult-centered care. *Pediatric Nursing*, 25(5), 479–488.
275. Hayasi, M., & Suzuki, T. (2014). Albinisme Oculo Cutané. Orphanet. [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=55](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=55)

276. Hayden, M. F., & Goldman, J. (1996). Families of adults with mental retardation: Stress levels and need for services. *Social Work*, 41(6), 657-667. <https://www.jstor.org/stable/23718469>
277. Head, H. (1920). *Studies in Neurology*. London: Oxford University Press.
278. Head, H., & Holmes, G. (1911). Sensory disturbances from cerebral lesions. *Brain: A Journal of Neurology*, 34(2-3), 102-254. <https://doi.org/10.1093/brain/34.2-3.102>
279. Heath, G., Farre, A., & Shaw, K. (2017). Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Education and Counseling*, 100(1), 76-92. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.08.011>
280. Hein, S., Grumm, M., & Fingerle, M. (2011). Is contact with people with disabilities a guarantee for positive implicit and explicit attitudes? *European Journal of Special Needs Education*, 26(4), 509-522. <https://doi.org/10.1080/08856257.2011.597192>
281. Helder, D. I., Kaptein, A. A., Van Kempen, G. M., Weinman, J., Van Houwelingen, J. C., & Roos, R. A. (2002). Living with Huntington's disease: illness perceptions, coping mechanisms, and spouses' quality of life. *International Journal of Behavioral Medicine*, 9(1), 37-52. [https://doi.org/10.1207/s15327558ijbm0901\\_03](https://doi.org/10.1207/s15327558ijbm0901_03)
282. Helgeson, V. S., Reynolds, K. A., & Tomich, P. L. (2006). A meta-analytic review of benefit finding and growth. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 74(5), 797-816. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.74.5.797>
283. Hermansky, F., & Pudlak, P. (1959). Albinism associated with hemorrhagic diathesis and unusual pigmented reticular cells in the bone marrow: Report of two cases with histochemical studies. *Blood*, 14(2), 162-169. <https://doi.org/10.1182/blood.v14.2.162.162>
284. Hertle, R. W., Anninger, W., Yang, D., Shatnawi, R., & Hill, V. M. (2004). Effects of extraocular muscle surgery on 15 patients with oculo-cutaneous albinism (OCA) and infantile nystagmus syndrome (INS). *American Journal of Ophthalmology*, 138(6), 978-987. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2004.07.029>
285. Hess, I. (2010). Visually impaired pupils in mainstream schools in Israel. *British Journal of Visual Impairment*, 28(1), 19-33. <https://doi.org/10.1177/0264619609347242>

286. Heuyer, T., Pavan, S., & Vicard, C. (2017). The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Related Outcome Measures*, 8, 97–110. <https://doi.org/10.2147/prom.s131033>
287. Higham, L., Ahmed, S., & Ahmed, M. (2013). Hoping to live a “normal” life whilst living with unpredictable health and fear of death: Impact of cystic fibrosis on young adults. *Journal of Genetic Counseling*, 22(3), 374–383. <https://doi.org/10.1007/s10897-012-9555-1>
288. Hill, R. (1949). *Families under Stress*. Westport, CT: Greenwood Press.
289. Hiremath, G., Kodroff, E., Strobel, M. J., Scott, M., Book, W., Reidy, C., Kyle, S., Mack, D., Sable, K., Abonia, P., Spergel, J., Gupta, S. K., Furuta, T. G., Rothenberg, M. E., & Dellon, E. S. (2018). Individuals affected by eosinophilic gastrointestinal disorders have complex unmet needs and frequently experience unique barriers to care. *Clinics and Research in Hepatology and Gastroenterology*, 42(5), 483–493. <https://doi.org/10.1016/j.clinre.2018.03.003>
290. Hodges, L. J., Humphris, G. M., & Macfarlane, G. (2005). A meta-analytic investigation of the relationship between the psychological distress of cancer patients and their carers. *Social Science & Medicine (1982)*, 60(1), 1–12. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2004.04.018>
291. Hoenig, J., & Hamilton, M. W. (1966). The schizophrenic patient in the community and his effect on the household. *The International Journal of Social Psychiatry*, 12(3), 165–176. <https://doi.org/10.1177/002076406601200301>
292. Hollomotz, A. (2013). Disability, Oppression and Violence: Towards a Sociological Explanation. *Sociology*, 47(3), 477–493. <https://doi.org/10.1177/0038038512448561>
293. Hong, J., Koo, B., & Koo, J. (2008). The psychosocial and occupational impact of chronic skin disease. *Dermatologic Therapy*, 21(1), 54–59. <https://doi.org/10.1111/j.1529-8019.2008.00170.x>
294. Hong, T., Mitchell, P., Burlutsky, G., Gopinath, B., Liew, G., & Wang, J. J. (2015). Visual impairment and depressive symptoms in an older Australian cohort: longitudinal findings from the Blue Mountains Eye Study. *The British Journal of Ophthalmology*, 99(8), 1017–1021. <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2014-306308>

295. House, J. S. (1981). *Work Stress and Social Support*, Reading, Mass: Addison-Wesley.
296. Hu, M. (2014). *Lifespan Integration Efficacy: A Mixed Methods Multiple Case Study* [thèse de doctorat, Trinity Western University]. Proquest.  
<https://www.proquest.com/openview/023c40f44f9ea53843985e929dd96461/1?pq-origsite=gscholar&cbl=18750>
297. Hubbard, R. (2006). Abortion and disability: who should and who should not inhabit the world. Dans : L. J. Davis (Ed.), *The Disability Studies Reader* (2e éd.).
298. Hullmann, S. E., Wolfe-Christensen, C., Ryan, J. L., Fedele, D. A., Rambo, P. L., Chaney, J. M., & Mullins, L. L. (2010). Parental overprotection, perceived child vulnerability, and parenting stress: a cross-illness comparison. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 17(4), 357–365. <https://doi.org/10.1007/s10880-010-9213-4>
299. Hunt, O., Burden, D., Hepper, P., & Johnston, C. (2005). The psychosocial effects of cleft lip and palate: a systematic review. *European Journal of Orthodontics*, 27(3), 274–285.  
<https://doi.org/10.1093/ejo/cji004>
300. Hunt, S. M., & McEwen, J. (1980). The development of a subjective health indicator. *Sociology of Health & Illness*, 2(3), 231–246. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.ep11340686>
301. Hunt, S. M., McKenna, S. P., McEwen, J., Williams, J., & Papp, E. (1981). The Nottingham Health Profile: subjective health status and medical consultations. *Social Science & Medicine. Part A, Medical Sociology*, 15(3.1), 221–229. [https://doi.org/10.1016/0271-7123\(81\)90005-5](https://doi.org/10.1016/0271-7123(81)90005-5)
302. Huurre, T. M., & Aro, H. M. (1998). Psychosocial development among adolescents with visual impairment. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 7(2), 73–78.  
<https://doi.org/10.1007/s007870050050>
303. Huyard, C. (2009). What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, 12(4), 361–370.  
<https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x>

304. Imhonde, H. & Olubuogu, A. & Handayani, L. (2017). Personality, Social Support, and Quality of Life as Determinants of Coping Behavior among Visually Impaired Individuals. *Journal of Education and Learning (EduLearn)*. 11(1), 1-8.  
<https://doi.org/10.11591/edulearn.v11i1.5682>
305. Institut National Du Cancer, & Haute Autorité de Santé. (2012, juillet). *Actualisation de la revue de la littérature d'une recommandation en santé publique sur la « Détection précoce du mélanome cutané »*. [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-01/recommandation\\_actualisation\\_de\\_la\\_revue\\_de\\_la\\_litterature\\_dune\\_recommandation\\_en\\_sante\\_publique\\_sur\\_la\\_detection\\_precoce\\_du\\_melanome\\_cutane.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-01/recommandation_actualisation_de_la_revue_de_la_litterature_dune_recommandation_en_sante_publique_sur_la_detection_precoce_du_melanome_cutane.pdf)
306. Institut National Du Cancer, & Haute Autorité de Santé. (2009, mai). *Carcinome épidermoïde cutané (carcinome spinocellulaire) : recommandations de pratique clinique pour la prise en charge diagnostique et thérapeutique*. [http://www.e-cancer.fr/content/download/58347/531952/file/carcinomeepidermoide-cutane\\_rapport-integral.pdf](http://www.e-cancer.fr/content/download/58347/531952/file/carcinomeepidermoide-cutane_rapport-integral.pdf)
307. Institut National Du Cancer, & Haute Autorité de Santé. (2012, janvier). *Tumeur maligne, affection maligne du tissu lymphatique ou hématopoïétique - Mélanome cutané*. <https://www.e-cancer.fr/content/download/95942/1021380/file/GUIALDMELMD12.pdf>
308. Jackson, S. E., Hackett, R. A., Pardhan, S., Smith, L., & Steptoe, A. (2019). Association of Perceived Discrimination With Emotional Well-being in Older Adults With Visual Impairment. *JAMA Ophthalmology*, 137(7), 825–832.  
<https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2019.1230>
309. Jaeger, G., Røjvik, A., & Berglund, B. (2015). Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal*, 8(1), 44–50.  
<https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2014.07.004>
310. Jarry, D., Roussat, B., Rigolet, M. H., & Hamard, H. (2000). Exploration des voies optiques rétro-chiasmatiques chez l'albinos [Exploration of retro-chiasmatic visual pathways in human albinism]. *Journal francais d'ophtalmologie*, 23(4), 340–344.

311. Jeambrun, P. (2013). L'albinisme : données historiques. *Histoire des Sciences Médicales*, 47(2), 195-204.  
<https://www.biusante.parisdescartes.fr/sfhm/hsm/HSMx2013x047x002/HSMx2013x047x002x0195.pdf>
312. Jeambrun, P., & Sergent, B. (1991). *Les enfants de la lune, l'albinisme chez les amérindiens*. Inserm.
313. Jenaabadi, H. (2013). On the Relationship between Perceived Social Support and Blind Students' Life Satisfaction. *Journal of Educational and Institutional Studies*, 3(13).
314. Jessup, G. M., Bundy, A. C., & Cornell, E. (2013). To be or to refuse to be? Exploring the concept of leisure as resistance for young people who are visually impaired. *Leisure Studies*, 32(2), 191–205. <https://doi.org/10.1080/02614367.2012.695388>
315. Jill Thompson, A., Poyrazli, S., & Miller, E. (2020). Western media and body image dissatisfaction in young women in developing nations. *Eurasian Journal of Educational Research*, 20(90), 1–22. <https://doi.org/10.14689/ejer.2020.90.3>
316. Joachim, G., & Acorn, S. (2000). Stigma of visible and invisible chronic conditions. *Journal of Advanced Nursing*, 32(1), 243–248. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.2000.01466.x>
317. Johannesson, M., Carlson, M., Brucefors, A. B., & Hjelte, L. (1998). Cystic fibrosis through a female perspective: psychosocial issues and information concerning puberty and motherhood. *Patient Education and Counseling*, 34(2), 115–123. [https://doi.org/10.1016/s0738-3991\(97\)00087-6](https://doi.org/10.1016/s0738-3991(97)00087-6)
318. Jones, J., & Passey, J. (2004). Family Adaptation, Coping and Resources: Parents Of Children With Developmental Disabilities and Behaviour Problems. *Journal on Developmental Disabilities*, 11(1), 31–46.
319. Jover, M. (2014). Concept de handicap : Définitions, classifications et utilisations. Dans : Jover, M. (Ed.), *Psychologie et handicap*. Presses universitaires de Provence.  
<https://doi.org/10.4000/books.pup.37873>

320. Kalichman, S. C., DiMarco, M., Austin, J., Luke, W., & DiFonzo, K. (2003). Stress, social support, and HIV-status disclosure to family and friends among HIV-positive men and women. *Journal of Behavioral Medicine*, 26(4), 315–332.  
<https://doi.org/10.1023/a:1024252926930>
321. Kaplan, R. M., & Bush, J. W. (1982). Health-related quality of life measurement for evaluation research and policy analysis. *Health Psychology*, 1(1), 61–80.  
<https://doi.org/10.1037/0278-6133.1.1.61>
322. Kaplan, R.M., Ries, A.L. (2007). Quality of Life: Concept and Definition. *Journal of Chronic Obstructive Pulmonary Disease*, 4(3), 263-271. <https://doi.org/10.1080/15412550701480356>
323. Karademas, E. C., & Giannousi, Z. (2013). Representations of control and psychological symptoms in couples dealing with cancer: a dyadic-regulation approach. *Psychology & Health*, 28(1), 67–83. <https://doi.org/10.1080/08870446.2012.713954>.
324. Karatza, E. C., Burk, S. E., Snyder, M. E., & Osher, R. H. (2007). Outcomes of prosthetic iris implantation in patients with albinism. *Journal of Cataract and Refractive Surgery*, 33(10), 1763–1769. <https://doi.org/10.1016/j.jcrs.2007.06.024>
325. Käsmann-Kellner, B., & Seitz, B. (2007). Phänotyp des visuellen Systems bei okulokutanem und okulärem Albinismus [Phenotype of the visual system in oculocutaneous and ocular albinism]. *Der Ophthalmologe : Zeitschrift der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft*, 104(8), 648–661. <https://doi.org/10.1007/s00347-007-1571-4>
326. Katz, I., Hass, R. G., & Bailey, J. (1988). Attitudinal ambivalence and behavior toward people with disabilities. Dans : H. E. Yuker (Ed.), *Attitudes Toward Persons with Disabilities* (pp. 47–57). Springer.
327. Kayser, K., Watson, L. E., & Andrade, J. T. (2007). Cancer as a "we-disease": Examining the process of coping from a relational perspective. *Families, Systems, & Health*, 25(4), 404–418.  
<https://doi.org/10.1037/1091-7527.25.4.404>
328. Ke, K. M., Montgomery, A. M., Stevenson, M., O'Neill, C., & Chakravarthy, U. (2007). Formal and informal care utilisation amongst elderly persons with visual impairment. *The*

*British Journal of Ophthalmology*, 91(10), 1279–1281.

<https://doi.org/10.1136/bjo.2006.113142>

329. Kelley, S. D., & Lambert, S. S. (1992). Family Support in Rehabilitation: A Review of Research, 1980-1990. *Rehabilitation Counseling Bulletin*, 36(2), 98-119.
330. Kelley, H. H., & Thibaut, J. W. (1978). *Interpersonal relations: A theory of interdependence*. New York: Wiley.
331. Kelley, S. J., Yorker, B. C., Whitley, D. M., & Sipe, T. A. (2001). A multimodal intervention for grandparents raising grandchildren: Results of an exploratory study. *Child Welfare*, 80(1), 27–50.
332. Kenny, D. A., & Cook, W. (1999). Partner effects in relationship research: Conceptual issues, analytic difficulties, and illustrations. *Personal Relationships*, 6(4), 433–448.  
<https://doi.org/10.1111/j.1475-6811.1999.tb00202.x>
333. Kenny, D. A., Kashy, D. A., & Cook, W. L. (2006). *Dyadic data analysis*. Guilford Press.
334. Kenny, D. A., & Ledermann, T. (2010). Detecting, Measuring, and Testing Dyadic Patterns in the Actor–Partner Interdependence Model. *Journal of Family Psychology*, 24(3), 359–366.  
<https://doi.org/10.1037/a0019651>
335. Kesselheim, A. S., McGraw, S., Thompson, L., O'Keefe, K., & Gagne, J. J. (2015). Development and use of new therapeutics for rare diseases: views from patients, caregivers, and advocates. *The Patient*, 8(1), 75–84. <https://doi.org/10.1007/s40271-014-0096-6>
336. Khair, K., & Pelentsov, L. (2019). Assessing the supportive care needs of parents with a child with a bleeding disorder using the Parental Needs Scale for Rare Diseases (PNS-RD): A single-centre pilot study. *Haemophilia*, 25(5), 831-837. <https://doi.org/10.1111/hae.13826>
337. Kiecolt-Glaser, J. K., & Newton, T. L. (2001). Marriage and health: his and hers. *Psychological Bulletin*, 127(4), 472–503. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.127.4.472>

338. Kim, K. R., Lee, E., Namkoong, K., Lee, Y. M., Lee, J. S., & Kim, H. D. (2010). Caregiver's burden and quality of life in mitochondrial disease. *Pediatric Neurology*, 42(4), 271–276. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2009.11.012>
339. Kim, A. M., & Park, J.-H. (2023). Depression and its associated factors: A comparison between congenital and acquired physical disabilities. *The International Journal of Psychiatry in Medicine*. <https://doi.org/10.1177/00912174231219037>
340. King, M., Dinos, S., Shaw, J., Watson, R., Stevens, S., Passetti, F., Weich, S., & Serfaty, M. (2007). The Stigma Scale: development of a standardized measure of the stigma of mental illness. *British Journal of Psychiatry*, 190(3), 248–254. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.106.024638>
341. Klemen, J., & McAvinue, L. P. (2015). Does an Increased Prevalence Rate of Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) Exist Among Persons With Albinism?. *Journal of Child Neurology*, 30(10), 1375–1377. <https://doi.org/10.1177/0883073814556311>
342. Kliewer, W., Fearnow, M. D., & Miller, P. A. (1996). Coping socialization in middle childhood: Tests of maternal and paternal influences. *Child Development*, 67(5), 2339–2357. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.1996.tb01861.x>
343. Knauss, C., Paxton, S. J., & Alsaker, F. D. (2007). Relationships amongst body dissatisfaction, internalisation of the media body ideal and perceived pressure from media in adolescent girls and boys. *Body Image*, 4(4), 353–360. <https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2007.06.007>
344. Knecht, C., Hellmers, C., & Metzging, S. (2015). The perspective of siblings of children with chronic illness: a literature review. *Journal of Pediatric Nursing*, 30(1), 102–116. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.10.010>
345. Knief, U., & Forstmeier, W. (2021). Violating the normality assumption may be the lesser of two evils. *Behavior Research Methods*, 53(6), 2576–2590. <https://doi.org/10.3758/s13428-021-01587-5>
346. Kole, A., & Faurisson, F. (2009). *The voice of 12,000 patients: experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*.

347. Kolemen, A. B., Akyuz, E., Toprak, A., Devenci, E., & Yesil, G. (2021). Evaluation of the parents' anxiety levels before and after the diagnosis of their child with a rare genetic disease: the necessity of psychological support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 402. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02046-2>
348. Koleck, M., Bruchon-Schweitzer, M., Cousson-Gélie, F., Gilliard, J., & Quintard, B. (2002). The body-image questionnaire: an extension. *Perceptual and Motor Skills*, 94(1), 189–196. <https://doi.org/10.2466/pms.2002.94.1.189>
349. Kong, W. H., & Loi, K. I. (2017). The barriers to holiday-taking for visually impaired tourists and their families. *Journal of Hospitality and Tourism Management*, 32, 99–107. <https://doi.org/10.1016/j.jhtm.2017.06.001>
350. Konsztowicz, S., & Lepage, M. (2019). The role of illness engulfment in the association between insight and depressive symptomatology in schizophrenia. *Journal of Psychiatric Research*, 111, 1–7. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychires.2018.11.001>
351. Konsztowicz, S., Schmitz, N., & Lepage, M. (2018). Dimensions of insight in schizophrenia: Exploratory factor analysis of items from multiple self- and interviewer-rated measures of insight. *Schizophrenia Research*, 199, 319–325. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2018.02.055>
352. Koromina, M., Fanaras, V., Baynam, G., Mitropoulou, C., & Patrinos, G. P. (2021). Ethics and equity in rare disease research and healthcare. *Personalized Medicine*, 18(4), 407–416. <https://doi.org/10.2217/pme-2020-0144>
353. Koskinen, S., Lundqvist, A., & Ristiluoma, N. (2012). *Health, functional capacity and welfare in Finland in 2011 (in Finnish)*. Helsinki, Finland: THL. <https://core.ac.uk/download/pdf/43026182.pdf>
354. Kramer, B. J. (1993). Expanding the Conceptualization of Caregiver Coping: The Importance of Relationship-Focused Coping Strategies. *Family Relations*, 42(4), 383–391. <https://doi.org/10.2307/585338>
355. Krauss, M., & Seltzer, M. (1994). Taking stock: Expected gains from a life-span perspective on mental retardation. Dans : M. Seltzer, M. Krauss, & M. Janicki (Eds.), *Life course*

*perspectives on adulthood and old age* (pp.213-219). Washington, DC: American Association on Mental Retardation.

356. Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. (2001). The PHQ-9: validity of a brief depression severity measure. *Journal of General Internal Medicine*, 16(9), 606–613. <https://doi.org/10.1046/j.1525-1497.2001.016009606.x>
357. Kromberg, J. G. R. (2018). Psychosocial and Cultural Aspects of Albinism. Dans *Albinism in Africa* (pp. 171–201). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813316-3.00009-X>
358. Kromberg, J. G. R., Flynn, K. A., & Kerr, R. A. (2023). Determining a worldwide prevalence of oculocutaneous albinism: A systematic review. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 64(10), 14. <https://doi.org/10.1167/iovs.64.10.14>
359. Kruse, J., Mueller, R., Aghdassi, A. A., Lerch, M. M., & Salloch, S. (2022). Genetic testing for rare diseases: A systematic review of ethical aspects. *Frontiers in Genetics*, 12. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.701988>
360. Kteily, N. S., Sidanius, J., & Levin, S. (2011). Social dominance orientation: Cause or ‘mere effect’?: Evidence for SDO as a causal predictor of prejudice and discrimination against ethnic and racial outgroups. *Journal of Experimental Social Psychology*, 47(1), 208–214. <https://doi.org/10.1016/j.jesp.2010.09.009>
361. Kurzban, R., & Leary, M. R. (2001). Evolutionary origins of stigmatization: The functions of social exclusion. *Psychological Bulletin*, 127(2), 187–208. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.127.2.187>
362. Kutzbach, B. R., Summers, C. G., Holleschau, A. M., & MacDonald, J. T. (2008). Neurodevelopment in children with albinism. *Ophthalmology*, 115(10), 1805–1808. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2008.03.006>
363. Kutzbach, B., Summers, C. G., Holleschau, A. M., King, R. A., & MacDonald, J. T. (2007). The prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder among persons with albinism. *Journal of Child Neurology*, 22(12), 1342–1347. <https://doi.org/10.1177/0883073807307078>

- 364.Lafaye, A., (2009). *Effets acteurs–partenaires du soutien social et des stratégies de coping sur la qualité de vie et les troubles anxio-dépressifs de patients atteints d'un cancer de la prostate et de leur conjointe*. [Thèse de doctorat, Université de Bordeaux]. Theses.fr. <https://theses.fr/2009BOR21633.pdf>
- 365.Lagae, L., Irwin, J., Gibson, E., & Battersby, A. (2019). Caregiver impact and health service use in high and low severity Dravet syndrome: A multinational cohort study. *Seizure*, 65, 72–79. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2018.12.018>
- 366.Lalande, A. A. (2016). *Relation entre la représentations de la maladie et le bien-être subjectif et psychologique, chez des patients atteints de cancer* [thèse de doctorat, Université de Sherbrooke]. CORE. <https://core.ac.uk/download/pdf/51341661.pdf>
- 367.Lang, S. (2011). La psychoéducation, un projet d'alliance thérapeutique soignants-familles. *Recherche en Soins Infirmiers*, 107, 98-116. <https://doi.org/10.3917/rsi.107.0098>
- 368.Langdell, C. C., & Langdell, T. (2010). *Coping with vision loss: Understanding the psychological, social, and spiritual effects*. Praeger.
- 369.Lannutti, P. J. (2013). Same-sex marriage and privacy management: Examining couples' communication with family members. *Journal of Family Communication*, 13(1), 60–75. <https://doi.org/10.1080/15267431.2012.742088>
- 370.Lashbrook, M. P., Valery, P. C., Knott, V., Kirshbaum, M. N., & Bernardes, C. M. (2018). Coping strategies used by breast, prostate, and colorectal cancer survivors: a literature review. *Cancer Nursing*, 41(5), E23-E39. <https://doi.org/10.1097/NCC.0000000000000528>
- 371.Lasseaux, E., Plaisant, C., Michaud, V., Pennamen, P., Trimouille, A., Gaston, L., Monfermé, S., Lacombe, D., Rooryck, C., Morice-Picard, F., & Arveiler, B. (2018). Molecular characterization of a series of 990 index patients with albinism. *Pigment Cell & Melanoma Research*, 31(4), 466–474. <https://doi.org/10.1111/pcmr.12688>
- 372.Laurent, K., Daviau, L., & Lebreton, C. (2021, 7-9 mai). *Interculturalité/familles migrantes/transmissions en lien avec la déficience visuelle et les pathologies génétiques*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.

373. Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984a). Coping and adaptation. Dans : W. D. Gentry (Ed.), *Handbook of behavior medicine* (pp. 282-325). New York: Guilford.
374. Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984b). *Stress, appraisal, and coping*. New York : Springer.
375. Lazarus, R.S., Launier, R. (1978). Stress Related Transactions between Person and Environment. Dans : L.A. Pervin et M. Lewis (Eds.), *Perspectives in International Psychology* (pp. 287-327). New York : Plenum Press.
376. Ledermann, T., Bodenmann, G., Gagliardi, S., Charvoz, L., Verardi, S., Rossier, J., Bertoni, A., & Iafrate, R. (2010). Psychometrics of the Dyadic Coping Inventory in three language groups. *Revue Suisse de Psychologie [Swiss Journal of Psychology]*, 69(4), 201–212.  
<https://doi.org/10.1024/1421-0185/a000024>
377. Ledermann, T., Macho, S., & Kenny, D. A. (2011). Assessing mediation in dyadic data using the actor-partner interdependence model. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 18(4), 595–612. <https://doi.org/10.1080/10705511.2011.607099>
378. Legere, D. (2021, 7-9 mai). *Comment la génétique vient bousculer la famille et questionne le transgénérationnel : la place de la culpabilité dans un système familial*. 47èmes Journées d'Étude de l'ALFPHV, Nantes, France.
379. Lekalakala, P. T., Khammissa, R. A., Kramer, B., Ayo-Yusuf, O. A., Lemmer, J., & Feller, L. (2015). Oculocutaneous Albinism and Squamous Cell Carcinoma of the Skin of the Head and Neck in Sub-Saharan Africa. *Journal of Skin Cancer*, 2015, e167847.  
<https://doi.org/10.1155/2015/167847>
380. Léon, C., Chan-Chee, C., du Roscoät, E., & Groupe Baromètre Santé 2017. (2018). La dépression en France chez les 18-75 ans : résultats du Baromètre santé 2017. *Bulletin Épidémiologique Hebdomadaire*, 32-33, 637-644.  
[https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2018/32-33/2018\\_32-33\\_1.html](https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2018/32-33/2018_32-33_1.html)

382. Leplège A. (2008). Réflexions sur la mesure de la qualité de vie en cancérologie. Dans A.-G. Le Corroller-Soriano, L. Malavolti & C. Mermilliod (Eds.), *La Vie deux ans après le diagnostic de cancer* (Part. 5, pp. 195-204). Paris, Drees-Inserm/La Documentation française.
383. Leplège, A., Réveillère, C., Ecosse, E., Caria, A., & Rivière, H. (2000). Propriétés psychométriques d'un nouvel instrument d'évaluation de la qualité de vie, le WHOQOL-26, à partir d'une population de malades neuro-musculaires [Psychometric properties of a new instrument for evaluating quality of life, the WHOQOL-26, in a population of patients with neuromuscular diseases]. *L'Encephale*, 26(5), 13–22.  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11192800/>
384. Leventhal, H., Brissette, I., et Leventhal, E.A. (2003). The common-sense model of selfregulation of health and illness. Dans : L. Cameron et H. Leventhal (eds.), *The self-regulation of health and illness behaviour* (p. 42-65). London, Routledge.
385. Leventhal, H., Diefenbach, M., & Leventhal, E. A. (1992). Illness cognition: Using common sense to understand treatment adherence and affect cognition interactions. *Cognitive Therapy and Research*, 16(2), 143–163. <https://doi.org/10.1007/BF01173486>
386. Leventhal, H., Idler, E. L., & Leventhal, E. A. (1999). The impact of chronic illness on the self system. In R. J. Contrada & R. D. Ashmore (Eds.), *Self, social identity, and physical health: Interdisciplinary explorations* (pp. 185–208). Oxford University Press.
387. Levine, M. P., & Murnen, S. K. (2009). “Everybody Knows That Mass Media are/are not [pick one] a Cause of Eating Disorders”: A Critical Review of Evidence for a Causal Link Between Media, Negative Body Image, and Disordered Eating in Females. *Journal of Social and Clinical Psychology*, 28(1), 9–42. <https://doi.org/10.1521/jscp.2009.28.1.9>
388. Levrier, G. (2018, 26 Novembre). Un scientifique chinois a-t-il fait naître les premiers bébés CRISPR ? *The Conversation*. <http://theconversation.com/un-scientifique-chinois-a-t-il-fait-naitre-les-premiers-bebes-crispr-107619>
389. Levy, D. M. (1931). Maternal over-protection and rejection. *Journal of Nervous and Mental Disease*, 73, 65-77.

390. Lewis, C., Kwee, J., Rossen, L., & McDonald, M. (2021). Integrating Attachment Processes with Lifespan Integration Therapy: a Hermeneutic Single Case Efficacy Design with an Adopted Child. *Journal of Child & Adolescent Trauma*, 15(1), 131–148.  
<https://doi.org/10.1007/s40653-021-00395-5>
391. Li, X., Liu, M., Lin, J., Li, B., Zhang, X., Zhang, S., Lu, Z., Zhang, J., Zhou, J., & Ou, L. (2021). A questionnaire-based study to comprehensively assess the status quo of rare disease patients and care-givers in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 327.  
<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01954-7>
392. Liga, F., Inguglia, C., Gugliandolo, M. C., Ingoglia, S., & Costa, S. (2019). The socialization of coping strategies in adolescence: the modeling role of parents. *Anxiety, Stress, & Coping*, 33(1), 47–58. <https://doi.org/10.1080/10615806.2019.1666248>
393. Limperg, P., Peters, M., Gibbons, E., Coppens, M., Valk, C., Grootenhuis, M., & Haverman, L. (2016). Themes in daily life of adolescents and young adults with congenital bleeding disorders: a qualitative study. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 22(4), e330–e333. <https://doi.org/10.1111/hae.12961>
394. Link, B. G., Cullen, F. T., Struening, E., Shrout, P. E., & Dohrenwend, B. P. (1989). A Modified Labeling Theory Approach to Mental Disorders : An Empirical Assessment. *American Sociological Review*, 54(3), 400. <https://doi.org/10.2307/2095613>
395. Link, B. G., & Phelan, J. C. (2001). Conceptualizing Stigma. *Annual Review of Sociology*, 27, 363–385. <https://www.researchgate.net/publication/280778350/>
396. Linton, S. (1998). *Claiming disability: Knowledge and identity*. New York University Press.
397. Lipowska, M., & Lipowski, M. (2015). Narcissism as a moderator of satisfaction with body image in young women with extreme underweight and obesity. *PloS One*, 10(5), e0126724.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0126724>
398. Livingston, J. D. (2020). *La stigmatisation structurelle des personnes ayant des problèmes de santé mentale et de consommation de substances dans les établissements de soins de santé : Analyse documentaire*. Commission de la santé mentale du Canada, Ottawa.

[https://www.mentalhealthcommission.ca/wp-content/uploads/drupal/2020-07/structural\\_stigma\\_in\\_healthcare\\_fr.pdf](https://www.mentalhealthcommission.ca/wp-content/uploads/drupal/2020-07/structural_stigma_in_healthcare_fr.pdf)

399. Long, K. A., Pariseau, E. M., Muriel, A. C., Chu, A., Kazak, A. E., & Alderfer, M. A. (2018). Development of a psychosocial risk screener for siblings of children with cancer: Incorporating the perspectives of parents. *Journal of Pediatric Psychology*, 43(6), 693–701. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsy021>
400. Loyal, D., Sutter, A. L., Auriacombe, M., Serre, F., & Rascle, N. (2022). The Pregnant Smoker Stigma Scale - Public Stigma (P3S-PS): development and validation in general French population. *Women & Health*, 62(2), 157–167. <https://doi.org/10.1080/03630242.2022.2030449>
401. Lubkin, I. M., & Larsen, P. D. (2006). *Chronic Illness: Impact and Interventions* (6th ed.). Jones and Bartlett.
402. Lund P. M. (2005). Oculocutaneous albinism in southern Africa: population structure, health and genetic care. *Annals of Human Biology*, 32(2), 168–173. <https://doi.org/10.1080/03014460500075423>
403. Luther, A. W. M., Reaume, S. V., Qadeer, R. A., Thompson, K., & Ferro, M. A. (2020). Substance use disorders among youth with chronic physical illness. *Addictive Behaviors*, 110, 106517. <https://doi.org/10.1016/j.addbeh.2020.106517>
404. Luyckx, K., Rassart, J., & Weets, I. (2015). Illness self-concept in Type 1 diabetes: a cross-sectional view on clinical, demographic, and psychosocial correlates. *Psychology, Health & Medicine*, 20(1), 77–86. <https://doi.org/10.1080/13548506.2014.902482>
405. Luyckx, K., Vanhalst, J., Seiffge-Krenke, I., & Weets, I. (2010). A typology of coping with Type 1 diabetes in emerging adulthood: associations with demographic, psychological, and clinical parameters. *Journal of Behavioral Medicine*, 33, 228–238. <https://doi.org/10.1007/s10865-010-9249-9>
406. Mabalot, L. C. (2019). “Where It All Began”. *Exceptional Parent*, 49(3), 16–18.

407. Magyar, A., Albert, D., Schveibert, Á., & Rigó, A. (2023). Az atópiás dermatitis (ekcéma) biopszichoszociális megközelítése. *Mentálhigiéné És Pszichoszomatika*, 24(4), 268–280. <https://doi.org/10.1556/0406.2023.00034>
408. Maia, M., Volpini, B. M., dos Santos, G. A., & Rujula, M. J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4), 513–517. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20153498>
409. Mak, W. W. S., & Cheung, R. Y. M. (2010). Self-stigma among concealable minorities in Hong Kong: Conceptualization and unified measurement. *American Journal of Orthopsychiatry*, 80(2), 267–281. <https://doi.org/10.1111/j.1939-0025.2010.01030.x>
410. Mak, W. W. S., & Cheung, R. Y. M. (2008). Affiliate Stigma Among Caregivers of People with Intellectual Disability or Mental Illness. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 21(6), 532–545. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2008.00426.x>
411. Manning, J. (2013). Interpretive theorizing in the seductive world of sexuality and interpersonal communication: Getting guerilla with studies of sexting and purity rings. *International Journal of Communication*, 7, 2507–2520.
412. Manning, J., & Kunkel, A. (2015). Qualitative approaches to dyadic data analyses in family communication research: An invited essay. *Journal of Family Communication*, 15(3), 185–192. <https://doi.org/10.1080/15267431.2015.1043434>
413. Masten, A. S. (2014). *Ordinary magic: Resilience in development*. Guilford Press.
414. Marmamula, S., Barrenkala, N. R., Challa, R., Kumbham, T. R., Modepalli, S. B., Yellapragada, R., Bhakki, M., Friedman, D. S., & Khanna, R. C. (2020). Falls and visual impairment among elderly residents in 'homes for the aged' in India. *Scientific Reports*, 10(1), 1–8. <https://doi.org/10.1038/s41598-020-70066-2>
415. Marsh, D. (1992). *Families and mental retardation: New directions in professional practice*. New York: Praeger.

416. Marteau, T. M., & Weinman, J. (2006). Self-regulation and the behavioural response to DNA risk information: a theoretical analysis and framework for future research. *Social Science & Medicine (1982)*, 62(6), 1360–1368. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2005.08.005>
417. McAllister, J. T., Dubis, A. M., Tait, D. M., Ostler, S., Rha, J., Stepien, K. E., Summers, C. G., & Carroll, J. (2010). Arrested development: high-resolution imaging of foveal morphology in albinism. *Vision research*, 50(8), 810–817. <https://doi.org/10.1016/j.visres.2010.02.003>
418. McCabe, P., Schneiderman, N., Field, T. M., & Wellens, A. R. (Eds.). (2000). *Stress, coping, and cardiovascular disease*. Taylor & Francis. <https://doi.org/10.4324/9781410601339>
419. McCoy, M. A., & Theeke, L. A. (2019). A systematic review of the relationships among psychosocial factors and coping in adults with type 2 diabetes mellitus. *International Journal of Nursing Sciences*, 6(4), 468–477. <https://doi.org/10.1016/j.ijnss.2019.09.003>
420. McCubbin, M. A., & McCubbin, H. I. (1993). Families coping with illness: The Resiliency Model of Family Stress, Adjustment, and Adaptation. Dans ; C.B. Danielson, B. Hamel-Bissell, & P. Winstead-Fry (Eds.), *Families, health, and illness: Perspectives on coping and intervention* (pp. 21–63). St. Louis, MO: C.V. Mosby.
421. McCubbin, M., & McCubbin, H. (1996). Resiliency in families: A conceptual model of family adjustment and adaptation in response to stress and crisis. Dans : H. McCubbin, A. Thompson, & M. McCubbin (Eds.) *Family assessment: Resiliency, coping, and adaptation—Inventories for research and practice* (pp. 1-64). Madison: University of Wisconsin System.
422. McCubbin, H. I., & Patterson, J. M. (1983). The Family Stress Process: The Double ABCX Model of adjustment and adaptation. *Marriage & Family Review*, 6(1-2), 7–37. [https://doi.org/10.1300/J002v06n01\\_02](https://doi.org/10.1300/J002v06n01_02)
423. McDowell, I. (2006). *Measuring Health. A guide to rating scales and Questionnaires* (3e éd.). Oxford University Press.
424. McDowell, T. L., & Serovich, J. M. (2007). The effect of perceived and actual social support on the mental health of HIV-positive persons. *AIDS Care*, 19(10), 1223–1229. <https://doi.org/10.1080/09540120701402830>

425. McHorney, C. A., Ware, J. E., Jr, Lu, J. F., & Sherbourne, C. D. (1994). The MOS 36-item Short-Form Health Survey (SF-36): III. Tests of data quality, scaling assumptions, and reliability across diverse patient groups. *Medical Care*, 32(1), 40–66.  
<https://doi.org/10.1097/00005650-199401000-00004>
426. McLaughlin, D., Vagenas, D., Pachana, N. A., Begum, N., & Dobson, A. (2010). Gender differences in social network size and satisfaction in adults in their 70s. *Journal of Health Psychology*, 15(5), 671–679. <https://doi.org/10.1177/1359105310368177>
427. Mendel, G. (1866). Versuche über Pflanzenhybriden. Dans *Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Brünn* (Vol. IV), Abhandlungen, 3–47.  
<http://www.esp.org/foundations/genetics/classical/gm-65.pdf>
428. Mendelson, B. K. & White, D. R. (1982). Relation between body-esteem and self-esteem of obese and normal children. *Perceptual and Motor Skills*, 54, 899-905.  
<https://doi.org/10.2466/pms.1982.54.3.899>
429. Mento, C., Rizzo, A., Muscatello, M. R. A., Zoccali, R. A., & Bruno, A. (2020). Negative emotions in skin disorders: A systematic review. *International Journal of Psychological Research*, 13(1), 71–86. <https://doi.org/10.21500/20112084.4078>
430. Messersmith, A., Kunkel, A., & Guthrie, J. (2015). Newlywed reports of social support during engagement: What worked and what failed. *Communication Studies*, 66(3), 257-276.  
<https://doi.org/10.1080/10510974.2014.990046>
431. Messick, D. M., & Crook, K. S. (1983). *Equity theory: Psychological and sociological perspectives*. New York: Praeger.
432. Meyer I. H. (2003). Prejudice, social stress, and mental health in lesbian, gay, and bisexual populations: conceptual issues and research evidence. *Psychological Bulletin*, 129(5), 674–697. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.129.5.674>
433. Meyer, T. (2006). *A social work perspective on the socio-emotional experience of older persons with visual impairments* [thèse de doctorat, University de Stellenbosch].  
Scholar.sun.ac.za. <https://scholar.sun.ac.za/server/api/core/bitstreams/dc16614b-35d2-4a24-9982-89134de74048/content>

434. Meyer, D., Leventhal, H., & Gutman, M. (1984). Common-sense models of illness : the example of hypertension. *Health Psychology, 4*(2), 115-135. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.4.2.115>
435. Meyerson, D. A., Grant, K. E., Carter, J. S., & Kilmer, R. P. (2011). Posttraumatic growth among children and adolescents: a systematic review. *Clinical Psychology Review, 31*(6), 949–964. <https://doi.org/10.1016/j.cpr.2011.06.003>
436. Milbury, K., Badr, H., & Carmack, C. L. (2012). The role of blame in the psychosocial adjustment of couples coping with lung cancer. *Annals of Behavioral Medicine: A Publication of the Society of Behavioral Medicine, 44*(3), 331–340. <https://doi.org/10.1007/s12160-012-9402-5>
437. Milbury, K., Badr, H., Fossella, F., Pisters, K. M., & Carmack, C. L. (2013). Longitudinal associations between caregiver burden and patient and spouse distress in couples coping with lung cancer. *Supportive Care in Cancer: Official Journal of the Multinational Association of Supportive Care in Cancer, 21*(9), 2371–2379. <https://doi.org/10.1007/s00520-013-1795-6>
438. Miller, P. A., Klewer, W., & Partch, J. (2010). Socialization of children’s recall and use of strategies of coping with interparental conflict. *Journal of Child and Family Studies, 19*(4), 429–443. <https://doi.org/10.1007/s10826-009-9314-6>
439. Miller, L. C., Murphy, R., & Buss, A. H. (1981). Consciousness of body: Private and public. *Journal of Personality and Social Psychology, 41*(2), 397–406. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.41.2.397>
440. Miodrag, N., & Peters, S. (2015). Parent stress across molecular subtypes of children with Angelman syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR, 59*(9), 816–826. <https://doi.org/10.1111/jir.12195>
441. Mitchell, A. J., Ferguson, D. W., Gill, J., Paul, J., & Symonds, P. (2013). Depression and anxiety in long-term cancer survivors compared with spouses and healthy controls: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet. Oncology, 14*(8), 721–732. [https://doi.org/10.1016/S1470-2045\(13\)70244-4](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(13)70244-4)

442. Moharrer, M., Wang, S., Dougherty, B. E., Cybis, W., Ott, B. R., Davis, J. D., & Luo, G. (2020). Evaluation of the Driving Safety of Visually Impaired Bioptic Drivers Based on Critical Events in Naturalistic Driving. *Translational Vision Science & Technology*, 9(8), 14. <https://doi.org/10.1167/tvst.9.8.14>
443. Molina, Y., Choi, S. W., Cella, D., & Rao, D. (2013). The stigma scale for chronic illnesses 8-item version (SSCI-8): development, validation and use across neurological conditions. *International Journal of Behavioral Medicine*, 20(3), 450–460. <https://doi.org/10.1007/s12529-012-9243-4>
444. Moola, F. J., & Norman, M. E. (2011). 'Down the rabbit hole': enhancing the transition process for youth with cystic fibrosis and congenital heart disease by re-imagining the future and time. *Child: Care, Health and Development*, 37(6), 841–851. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01317.x>
445. Moos, R. H., & Moos, B. S. (3e éd, 2002). *Family Environment Scale manual. Development, applications, research*. USA: Mind Garden.
446. Moos, R. H., & Schaefer, J. A. (1993). Coping resources and processes: Current concepts and measures. Dans : L. Goldberger & S. Breznitz (Eds.), *Handbook of stress: Theoretical and clinical aspects* (2nd ed., pp. 234–257). Free Press.
447. Morandi, S., Gibellini Manetti, S., Zimmermann, G., Favrod, J., Chanachev, A., Monnat, M., & Bonsack, C. (2013). Mesurer la stigmatisation perçue chez les personnes souffrant de troubles psychiques : traduction française, validation et adaptation de la Stigma Scale. *L'Encephale*, 39(6), 408–415. <https://doi.org/10.1016/j.encep.2013.03.002>
448. Morea, J. M., Friend, R., & Bennett, R. M. (2008). Conceptualizing and measuring illness self-concept: A comparison with self-esteem and optimism in predicting fibromyalgia adjustment. *Research in Nursing & Health*, 31(6), 563–575. <https://doi.org/10.1002/nur.20294>
449. Moreno-Artero, E., Morice-Picard, F., Bremond-Gignac, D., Drumare-Bouvet, I., Duncombe-Poulet, C., Leclerc-Mercier, S., Dufresne, H., Kaplan, J., Jouanne, B., Arveiler, B., Taieb, A., & Hadj-Rabia, S. (2021). Management of albinism: French guidelines for diagnosis and care.

*Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 35(7), 1449–1459. <https://doi.org/10.1111/jdv.17275>

450. Moretti, A., Cianci, P., De Paoli, A., Meroni, F., Tajè, S., Mariani, M., & Selicorni, A. (2021). Burden of care in families of patients with rare genetic diseases: analysis of a large Italian cohort. *European Journal of Medical Genetics*, 64(7), 104230. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.104230>
451. Mori, Y., Downs, J., Wong, K., Anderson, B., Epstein, A., & Leonard, H. (2017). Impacts of caring for a child with the CDKL5 disorder on parental wellbeing and family quality of life. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 16. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0563-3>
452. Morice-Picard, F. (2013). *Etude clinique et génétique de l'Albinisme Oculocutané : Développement d'outils de diagnostic moléculaire et recherche de nouveaux gènes*. [Thèse de doctorat, Université de Bordeaux]. Docplayer. <https://docplayer.fr/28091041-These-doctorat-de-l-universite-bordeaux-2.html>
453. Morice-Picard, F., Taïeb, C., Marti, A., Gliksohn, A., Bennani, M., Bodemer, C., Ezzedine, K., & Filière Maladies Rares en Dermatologie: FIMARAD (2018). Burden of albinism: development and validation of a burden assessment tool. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 162. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0894-3>
454. Moriña, A. (2022). When what is unseen does not exist: disclosure, barriers and supports for students with invisible disabilities in higher education. *Disability & Society*, 39(4), 914–932. <https://doi.org/10.1080/09687599.2022.2113038>
455. Morris S. M. (2001). Joint and individual interviewing in the context of cancer. *Qualitative Health Research*, 11(4), 553–567. <https://doi.org/10.1177/104973201129119208>
456. Morris, J. (1991). *Pride against Prejudice: Transforming Attitudes to Disability*. London: New Society
457. Moscovici, S. (1977). *Social influence and social change*. Academic Press.

458. Moss-Morris, R., Weinman, J., Petrie, K., Horne, R., Cameron, L., & Buick, D. (2002). The Revised Illness Perception Questionnaire (IPQ-R). *Psychology & Health*, 17(1), 1–16.  
<https://doi.org/10.1080/08870440290001494>
459. Müller-Kägi, E., Albisetti, M., & Koppitz, A. L. (2014). Adherence to treatment in adolescents with hemophilia: a qualitative study. *The Journal of Haemophilia Practice*. 1(2), 15–20.  
<https://doi.org/10.17225/jhp.00019>
460. Murray, S. & McKay, R. & Nieuwoudt, J. (2010). Grief and needs of adults with acquired visual impairments. *British Journal of Visual Impairment*, 28(2), 78-89.  
<https://doi.org/10.1177/0264619609359388>.
461. Nario-Redmond, M. R. (2019). *Ableism: The causes and consequences of disability prejudice*. Wiley Blackwell.
462. Nario-Redmond M. R. (2010). Cultural stereotypes of disabled and non-disabled men and women: consensus for global category representations and diagnostic domains. *The British Journal of Social Psychology*, 49(3), 471–488. <https://doi.org/10.1348/014466609X468411>
463. Nario-Redmond, M. R., & Oleson, K. C. (2016). Disability group identification and disability-rights advocacy: Contingencies among emerging and other adults. *Emerging Adulthood*, 4(3), 207–218. <https://doi.org/10.1177/2167696815579830>
464. Nario-Redmond, M. R., Noel, J. G., & Fern, E. (2013). Redefining disability, re-imagining the self: Disability identification predicts self-esteem and strategic responses to stigma. *Self and Identity*, 12(5), 468–488. <https://doi.org/10.1080/15298868.2012.681118>
465. Nätterlund, B., Gunnarsson, L. G., & Ahlström, G. (2000). Disability, coping and quality of life in individuals with muscular dystrophy: a prospective study over five years. *Disability and Rehabilitation*, 22(17), 776–785. <https://doi.org/10.1080/09638280050200278>
466. Nayeni, M., Dang, A., Mao, A. J., & Malvankar-Mehta, M. S. (2021). Quality of life of low vision patients: a systematic review and meta-analysis. *Canadian Journal of Ophthalmology - Journal Canadien d'Ophthalmologie*, 56(3), 151–157.  
<https://doi.org/10.1016/j.jcjo.2020.10.014>

467. Nazik, H., Nazik, S., & Gul, F. C. (2017). Body Image, Self-esteem, and Quality of Life in Patients with Psoriasis. *Indian Dermatology Online Journal*, 8(5), 343–346. [https://doi.org/10.4103/idoj.IDOJ\\_503\\_15](https://doi.org/10.4103/idoj.IDOJ_503_15)
468. Neely-Barnes, S.L., & Dia, D.A. (2008). Families of Children with Disabilities: A Review of Literature and Recommendations for Interventions. *The Journal of Early and Intensive Behavioral Intervention*, 5(3), 93-107. <https://doi.org/10.1037/H0100425>
469. Nelson, T.D. (2006). *The Psychology of Prejudice* (2e éd.). New York: Pearson
470. Nerenz, D.R., Leventhal, H., & Love, R.R. (1982). Factors contributing to emotional distress during cancer chemotherapy. *Cancer*, 50(5), 1020-1027. [https://doi.org/10.1002/1097-0142\(19820901\)50:5<1020::aid-cnrc2820500534>3.0.co;2-j](https://doi.org/10.1002/1097-0142(19820901)50:5<1020::aid-cnrc2820500534>3.0.co;2-j)
471. Nilson, J., Schachter, C., Mulder, K., Hahn, M., Steele, M., Hilliard, P., & Jarock, C. (2012). A qualitative study identifying the knowledge, attitudes and behaviours of young men with mild haemophilia. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 18(3), e120–e125. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2011.02714.x>
472. Nochaiwong, S., Ruengorn, C., Awiphan, R., Kanjanarat, P., Ruanta, Y., Phosuya, C., Boonchieng, W., Nanta, S., Chongruksut, W., Thavorn, K., Wongpakaran, N., & Wongpakaran, T. (2021). COVID-19 Public Stigma Scale (COVID-PSS): development, validation, psychometric analysis and interpretation. *BMJ Open*, 11(11), e048241. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-048241>
473. Nowowiejska, J., Baran, A., & Flisiak, I. (2021). Mutual relationship between sleep disorders, quality of life and psychosocial aspects in patients with psoriasis. *Frontiers in Psychiatry*, 12. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2021.674460>
474. Nutheti, R., Shamanna, B. R., Nirmalan, P. K., Keeffe, J. E., Krishnaiah, S., Rao, G. N., & Thomas, R. (2006). Impact of impaired vision and eye disease on quality of life in Andhra Pradesh. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 47(11), 4742–4748. <https://doi.org/10.1167/iovs.06-0020>

475. Nyman, S. R., Dibb, B., Victor, C. R., & Gosney, M. A. (2012). Emotional well-being and adjustment to vision loss in later life: a meta-synthesis of qualitative studies. *Disability and Rehabilitation*, 34(12), 971–981. <https://doi.org/10.3109/09638288.2011.626487>
476. Nyman, S. R., Gosney, M. A., & Victor, C. R. (2010). Psychosocial impact of visual impairment in working-age adults. *The British Journal of Ophthalmology*, 94(11), 1427–1431. <https://doi.org/10.1136/bjo.2009.164814>
477. O'Brien, T. & DeLongis, A. (1991, août). *A three function model of coping: Emotion-focused, problem-focused, and relationship-focused*. Annual Conference of the American Psychological Association, San Francisco, CA.
478. Obradors, M., Blanch, C., Comellas, M., Figueras, M., & Lizan, L. (2016). Health-related quality of life in patients with psoriasis: a systematic review of the European literature. *Quality of Life Research: An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation*, 25(11), 2739–2754. <https://doi.org/10.1007/s11136-016-1321-7>
479. Ogden, J. (2008). *Psychologie de la Santé*. De Boeck.
480. Ojedokun, I. M. (2018). Effects of stigmatisation on psychosocial and health well-being of people living with albinism in south-west Nigeria. *African Journal of Social Work*, 8(1), 31–38. <https://www.ajol.info/index.php/ajsw/article/view/172907/162318>
481. Okulicz, J. F., Shah, R. S., Schwartz, R. A., & Janniger, C. K. (2003). Oculocutaneous albinism. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV*, 17(3), 251–256. <https://doi.org/10.1046/j.1468-3083.2003.00767.x>
482. Oliver, M. (1990). *The politics of disablement*. Palgrave Macmillan.
483. Olkin, R., & Pledger, C. (2003). Can disability studies and psychology join hands?. *American Psychologist*, 58(4), 296-304. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.58.4.296>
484. Orbell, S., O'Sullivan, I., Parker, R., Steele, B., Campbell, C., & Weller, D. (2008). Illness representations and coping following an abnormal colorectal cancer screening result. *Social Science & Medicine*, 67, 1465-1474. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2008.06.039>

- 485.Orphanet. (2023, décembre). *Vivre avec une maladie rare en France - Aides et Prestations*. Les Cahiers d'Orphanet, Série Politique de santé.  
[https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre\\_avec\\_une\\_maladie\\_rare\\_en\\_France.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)
- 486.Oris, L., Luyckx, K., Rassart, J., Goubert, L., Goossens, E., Apers, S., Arat, S., Vandenberghe, J., Westhovens, R., & Moons, P. (2018). Illness Identity in Adults with a Chronic Illness. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 25(4), 429–440.  
<https://doi.org/10.1007/s10880-018-9552-0>
- 487.Oris, L., Rassart, J., Prikken, S., Verschueren, M., Goubert, L., Moons, P., Berg, C. A., Weets, I., & Luyckx, K. (2016). Illness identity in adolescents and emerging adults with type 1 diabetes: Introducing the Illness Identity Questionnaire. *Diabetes Care*, 39(5), 757–763.  
<https://doi.org/10.2337/dc15-2559>
- 488.Palareti, L., Potì, S., Cassis, F., Emiliani, F., Matino, D., & Iorio, A. (2015). Shared topics on the experience of people with haemophilia living in the UK and the USA and the influence of individual and contextual variables: Results from the HERO qualitative study. *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 10, 28915.  
<https://doi.org/10.3402/qhw.v10.28915>
- 489.Palmer, M. L., & Boisen, L. S. (2002). Cystic fibrosis and the transition to adulthood. *Social Work in Health Care*, 36(1), 45–58. [https://doi.org/10.1300/j010v36n01\\_04](https://doi.org/10.1300/j010v36n01_04)
- 490.Park, C. L., Cohen, L. H., & Murch, R. L. (1996). Assessment and prediction of stress-related growth. *Journal of Personality*, 64(1), 71–105. <https://doi.org/10.1111/j.1467-6494.1996.tb00815.x>
- 491.Park, Y., Shin, J. A., Yang, S. W., Yim, H. W., Kim, H. S., Park, Y. H., & Epidemiologic Survey Committee of the Korean Ophthalmologic Society (2015). The Relationship between Visual Impairment and Health-Related Quality of Life in Korean Adults: The Korea National Health and Nutrition Examination Survey (2008-2012). *PloS One*, 10(7), e0132779.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0132779>

492. Parker, R., Houghton, S., Bichard, E., & McKeever, S. (2020). Impact of congenital heart disease on siblings: A review. *Journal of Child Health Care*, 24(2), 297–316. <https://doi.org/10.1177/1367493520914738>
493. Partow, S. (2021). *Coping With Stigmatisation and Discrimination Related to Blindness or Low Vision* [thèse de doctorat, Swinburne University of Technology]. Swinburne Research Bank. [https://researchbank.swinburne.edu.au/file/3986e9c7-29f3-45b8-9a95-0f3440805eea/1/Sara\\_Partow\\_Thesis.pdf](https://researchbank.swinburne.edu.au/file/3986e9c7-29f3-45b8-9a95-0f3440805eea/1/Sara_Partow_Thesis.pdf)
494. Paterson, C., Jones, M., Rattray, J., & Lauder, W. (2013). Exploring the relationship between coping, social support and health-related quality of life for prostate cancer survivors: a review of the literature. *European Journal of Oncology Nursing*, 17(6), 750-759. <https://doi.org/10.1016/j.ejon.2013.04.002>
495. Paz, S. H., Globe, D. R., Wu, J., Azen, S. P., Varma, R., & Los Angeles Latino Eye Study (2003). Relationship between self-reported depression and self-reported visual function in Latinos. *Archives of Ophthalmology (Chicago, Ill. : 1960)*, 121(7), 1021–1027. <https://doi.org/10.1001/archophth.121.7.1021>
496. Pardinielli, J. L. (1999). Les « théories » personnelles des patients. *Pratiques Psychologiques*, 4, 53-62.
497. Pehler, S. R., & Craft-Rosenberg, M. (2009). Longing: The lived experience of spirituality in adolescents with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, 24(6), 481–494. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2008.06.008>
498. Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17, 88. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>
499. Pennamen, P., Tingaud-Sequeira, A., Gazova, I., Keighren, M., McKie, L., Marlin, S., Gherbi Halem, S., Kaplan, J., Delevoye, C., Lacombe, D., Plaisant, C., Michaud, V., Lasseaux, E., Javerzat, S., Jackson, I., & Arveiler, B. (2021). Dopachrome tautomerase variants in patients with oculocutaneous albinism. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 23(3), 479–487. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-00997-8>

500. Pennamen, P., Le, L., Tingaud-Sequeira, A., Fiore, M., Bauters, A., Van Duong Béatrice, N., Coste, V., Bordet, J. C., Plaisant, C., Diallo, M., Michaud, V., Trimouille, A., Lacombe, D., Lasseaux, E., Delevoye, C., Picard, F. M., Delobel, B., Marks, M. S., & Arveiler, B. (2020). BLOC1S5 pathogenic variants cause a new type of Hermansky-Pudlak syndrome. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 22(10), 1613–1622. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0867-5>
501. Percec, C. & Claes, M. (2012). Que peuvent faire les parents pour promouvoir l'ajustement psychosocial de l'adolescent ? *Enfance*, 3, 329-344. <https://doi.org/10.3917/enf1.123.0329>
502. Pérez-Garín, D., Recio, P., Magallares, A., Molero, F., & García-Ael, C. (2018). Perceived discrimination and emotional reactions in people with different types of disabilities: A qualitative approach. *The Spanish Journal of Psychology*, 21. <https://doi.org/10.1017/sjp.2018.13>
503. Petersen, A. (2006). The best experts: the narratives of those who have a genetic condition. *Social Science & Medicine (1982)*, 63(1), 32–42. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2005.11.068>
504. Petrie, K. J., Broadbent, E., & Meechan, G. (2003). Self-regulatory interventions for improving the management of chronic illness. Dans L. D. Cameron & H. Leventhal (Eds), *The self-regulation of health and illness behaviour* (pp. 257–577). New York: Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203553220>
505. Petrie, K. J., Cameron, L. D., Ellis, C. J., Buick, D., & Weinman, J. (2002). Changing illness perceptions after myocardial infarction: an early intervention randomized controlled trial. *Psychosomatic Medicine*, 64(4), 580–586. <https://doi.org/10.1097/00006842-200207000-00007>
506. Petrie, K. J., & Weinman, J. A. (Eds). (1997). *Perceptions of health and illness: current research and applications*. Amsterdam: Harwood Academic Publishers. <https://doi.org/10.4324/9781315078908>

507. Phatoli, R., Bila, N., & Ross, E. (2015). Being black in a white skin: Beliefs and stereotypes around albinism at a South African university. *African Journal of Disability*, 4(1).  
<https://doi.org/10.4102/ajod.v4i1.106>
508. Phillips, K. A. (2004). Body dysmorphic disorder: recognizing and treating imagined ugliness. *World Psychiatry: Official Journal of the World Psychiatric Association (WPA)*, 3(1), 12–17.
509. Picci, R. L., Trivelli, F., Lala, R., Furlan, P., Marmo, C., & Oliva, F. (2012). Anxiety, depression and quality of life in parents of children affected by rare diseases. *European Psychiatry*, 27(1), 881–881. [https://doi.org/10.1016/S0924-9338\(12\)75048-4](https://doi.org/10.1016/S0924-9338(12)75048-4)
510. Pierce, G. R., Sarason, I. G., & Sarason, B. R. (1991). Quality of Relationships Inventory (QRI) [Database record]. *APA PsycTests*. <https://doi.org/10.1037/t00505-000>
511. Pinel, E.C. (1999). Stigma consciousness : The psychological legacy of social stereotypes. *Journal of Personality and Social Psychology*, 76(1), 114–128. <https://doi.org/10.1037//0022-3514.76.1.114>
512. Pinquart, M. (2023). Behavior Problems, Self-Esteem, and Prosocial Behavior in Siblings of Children With Chronic Physical Health Conditions: An Updated Meta-Analysis. *Journal of Pediatric Psychology*, 48(1), 77–90. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsac066>
513. Pinquart, M. (2013). Body image of children and adolescents with chronic illness: A meta-analytic comparison with healthy peers. *Body Image*, 10(2), 141–148.  
<https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2012.10.008>
514. Pizzignacco, T. M., & de Lima, R. A. (2006). Socialization of children and adolescents with cystic fibrosis: Support for nursing care. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 14(4), 569–577. <https://doi.org/10.1590/s0104-11692006000400015>
515. Pohlig, F., Lenze, U., Muhlhofer, H. M. L., Lenze, F. W., Schauwecker, J., Knebel, C., Zimmermann, T., & Herschbach, P. (2017). IT-based Psychosocial Distress Screening in Patients with Sarcoma and Parental Caregivers via Disease-specific Online Social Media Communities. *In Vivo (Athens, Greece)*, 31(3), 443–450.  
<https://doi.org/10.21873/invivo.11081>

516. Polonsky, W. H., Fisher, L., Earles, J., Dudl, R. J., Lees, J., Mullan, J., & Jackson, R. A. (2005). Assessing psychosocial distress in diabetes: development of the diabetes distress scale. *Diabetes Care*, 28(3), 626–631. <https://doi.org/10.2337/diacare.28.3.626>
517. Pooe-Monyemore, M. B. J., Mavundla, T. R., & Christianson, A. (2012). The experience of people with oculocutaneous albinism. *Health SA Gesondheid*, 17(1). <https://doi.org/10.4102/hsag.v17i1.592>
518. Porter, J. S., Graff, J. C., Lopez, A. D., & Hankins, J. S. (2014). Transition from pediatric to adult care in sickle cell disease: perspectives on the family role. *Journal of Pediatric Nursing*, 29(2), 158–167, <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2013.1010.1002>
519. Power, P. W., & Del Orto, A. E. (2004). *Families living with chronic illness and disability: Interventions, challenges, and opportunities*. New York, NY: Springer.
520. Prince, M. J. (2017). Persons with invisible disabilities and workplace accommodation: Findings from a scoping literature review. *Journal of Vocational Rehabilitation*, 46(1), 75–86. <https://doi.org/10.3233/jvr-160844>
521. Procidano, M., & Heller, K. (1983). Measures of Perceived Social Support from Friends and from Family: Three Validation Studies. *American Journal of Community Psychology*, 11(1), 1-24. <https://doi.org/10.1007/BF00898416>
522. Pruett, S. R., & Chan, F. (2006). The development and psychometric validation of the Disability Attitude Implicit Association Test. *Rehabilitation Psychology*, 51(3), 202–213. <https://doi.org/10.1037/0090-5550.51.3.202>
523. Purola, P. K. M., Koskinen, S. V. P., & Uusitalo, H. M. T. (2023). Impact of vision on generic health-related quality of life – A systematic review. *Acta Ophthalmologica*, 101(7), 717–728. <https://doi.org/10.1111/aos.15676>
524. Purola, P. K. M., Nättinen, J. E., Parkkari, M. M., Ojamo, M. U. I., Koskinen, S. V. P., Rissanen, H. A., Sainio, P. R. J., & Uusitalo, H. M. T. (2022). Improving health-related quality of life in glaucoma during 11 years and its association with vision loss and treatment of the disease. *Acta Ophthalmologica*, 100(1). <https://doi.org/10.1111/aos.14883>

525. Qi, X., Xu, J., Shan, L., Li, Y., Cui, Y., Liu, H., Wang, K., Gao, L., Kang, Z., & Wu, Q. (2021). Economic burden and health related quality of life of ultra-rare Gaucher disease in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 358. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01963-6>
526. Rascle, N., Bruchon-Schweitzer, M., & Sarason, I. G. (2005). Short Form of Sarason's Social Support Questionnaire: French Adaptation and Validation. *Psychological Reports*, 97(1), 195-202. <https://doi.org/10.2466/pr0.97.1.195-202>
527. Radloff, L. S. (1977). The CES-D Scale: A self-report depression scale for research in the general population. *Applied Psychological Measurement*, 1(3), 385–401. <https://doi.org/10.1177/014662167700100306>
528. Rai, P., Rohatgi, J., & Dhaliwal, U. (2019). Coping strategy in persons with low vision or blindness - an exploratory study. *Indian Journal of Ophthalmology*, 67(5), 669–676. [https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO\\_1655\\_18](https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO_1655_18)
529. Ramjeet, J., Smith, J., & Adams, M. (2008). The relationship between coping and psychological and physical adjustment in rheumatoid arthritis: a literature review. *Journal of Clinical Nursing*, 17(11c), 418–428. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2008.02579.x>
530. Rao, D., Choi, S. W., Victorson, D., Bode, R., Peterman, A., Heinemann, A., & Cella, D. (2009). Measuring stigma across neurological conditions: the development of the stigma scale for chronic illness (SSCI). *Quality of Life Research : An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation*, 18(5), 585–595. <https://doi.org/10.1007/s11136-009-9475-1>
531. Rapley, M. (2003). *Quality of Life Research: A critical introduction*, London: Sage Publications.
532. Ravaud, J.-F. & Mormiche, P. (2000). Handicaps et incapacités, Dans : D., Fassin, Grandjean, H. & Kaminski, M., *Les inégalités sociales de la santé* (pp. 295-314). Paris: La Découverte. <https://doi.org/10.3917/dec.fassi.2000.01.0295>

533. Reed, D.L., Thompson, J., Brannick, M.T., & Sacco, W. (1991). Development and validation of the Physical Appearance State and Trait Anxiety Scale (PASTAS). *Journal of Anxiety Disorders*, 5, 323-332. [https://doi.org/10.1016/0887-6185\(91\)90032-O](https://doi.org/10.1016/0887-6185(91)90032-O)
534. Reichman, N. E., Corman, H., & Noonan, K. (2008). Impact of child disability on the family. *Maternal and Child Health Journal*, 12(6), 679–683. <https://doi.org/10.1007/s10995-007-0307-z>
535. Rempel, J. K., Holmes, J. G., & Zanna, M. P. (1985). Trust in close relationships. *Journal of Personality and Social Psychology*, 49(1), 95–112. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.49.1.95>
536. Rensch, C., Kwee, J., Rossen, L., & McDonald, M. (2021). Lifespan Integration Therapy with Trauma-Exposed Children: a Hermeneutic Single Case Efficacy Study. *Journal of Child & Adolescent Trauma*, 14(3), 401–413. <https://doi.org/10.1007/s40653-021-00359-9>
537. Richardson, A., Adner, N., & Nordström, G. (2001). Persons with insulin-dependent diabetes mellitus: acceptance and coping ability. *Journal of Advanced Nursing*, 33(6), 758–763. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.2001.01717.x>
538. Robey, K. L., Beckley, L., & Kirschner, M. (2006). Implicit infantilizing attitudes about disability. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 18(4), 441–453. <https://doi.org/10.1007/s10882-006-9027-3>
539. Robinson-Smith, G., Harmer, C., Sheeran, R., & Bellino Vallo, E. (2016). Couples' Coping After Stroke-A Pilot Intervention Study. *Rehabilitation Nursing: The Official Journal of the Association of Rehabilitation Nurses*, 41(4), 218–229. <https://doi.org/10.1002/rnj.213>
540. Rodríguez, A. A., Martínez, Ó., Amayra, I., López-Paz, J. F., Al-Rashaida, M., Lázaro, E., Caballero, P., Pérez, M., Berrocoso, S., García, M., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., & Passi, N. (2021). Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(6), 2991. <https://doi.org/10.3390/ijerph18062991>
541. Rogers-Dulan J. (1998). Religious connectedness among urban African American families who have a child with disabilities. *Mental Retardation*, 36(2), 91–103. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(1998\)036<0091:RCAUAA>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(1998)036<0091:RCAUAA>2.0.CO;2)

542. Rolland, J. S. (1994). *Families, illness and disability: A bio-psychosocial intervention model*. Basic Books.
543. Rolland, J. S., & Walsh, F. (2006). Facilitating family resilience with childhood illness and disability. *Current Opinion in Pediatrics*, 18(5), 527–538.  
<https://doi.org/10.1097/01.mop.0000245354.83454.68>
544. Rooryck, C., Morice, F., Mortemousque, B., Lacombe, D., Taïeb, A., & Arveiler, B. (2007). Albinisme oculo-cutané. *Annales de Dermatologie et de Vénérologie*. 134, 55–64.  
[https://doi.org/10.1016/S0151-9638\(07\)89250-7](https://doi.org/10.1016/S0151-9638(07)89250-7)
545. Rooryck, C., Morice-Picard, F., Elçioglu, N. H., Lacombe, D., Taieb, A., & Arveiler, B. (2008). Molecular diagnosis of oculocutaneous albinism: new mutations in the OCA1-4 genes and practical aspects. *Pigment Cell & Melanoma Research*, 21(5), 583–587.  
<https://doi.org/10.1111/j.1755-148X.2008.00496.x>
546. Rosch, E. H. (1978). Principles of categorization. Dans E. Rosch et B. Lloyd (eds.), *Cognition and Categorization*. Hillsdale, NJ : Erlbaum Associates, 27-48.
547. Rottmann, N., Hansen, D. G., Larsen, P. V., Nicolaisen, A., Flyger, H., Johansen, C., & Hagedoorn, M. (2015). Dyadic coping within couples dealing with breast cancer: A longitudinal, population-based study. *Health Psychology: Official Journal of the Division of Health Psychology, American Psychological Association*, 34(5), 486–495.  
<https://doi.org/10.1037/hea0000218>
548. Rungreangkulkij, S., & Gilliss, C. L. (2000). Conceptual approaches to studying family caregiving for persons with severe mental illness. *Journal of Family Nursing*, 6(4), 341–366.  
<https://doi.org/10.1177/107484070000600403>
549. Rusbult, C. E. (1980). Commitment and satisfaction in romantic associations: A test of the investment model. *Journal of Experimental Social Psychology*, 16(2), 172–186.  
[https://doi.org/10.1016/0022-1031\(80\)90007-4](https://doi.org/10.1016/0022-1031(80)90007-4)

550. Rush, A. J., Giles, D. E., Schlessner, M. A., Fulton, C. L., Weissenburger, J., & Burns, C. (1986). The Inventory for Depressive Symptomatology (IDS): preliminary findings. *Psychiatry Research*, 18(1), 65–87. [https://doi.org/10.1016/0165-1781\(86\)90060-0](https://doi.org/10.1016/0165-1781(86)90060-0)
551. Sadler, P., Ethier, N., & Woody, E. (2011). Tracing the interpersonal web of psychopathology: Dyadic data analysis for clinical researchers. *Journal of Experimental Psychopathology*, 2(2), 95–138. <https://doi.org/10.5127/jep.010310>
552. Sampson, C. (2014). *Is the Nottingham adjustment scale a useful measure for assessing adjustment to chronic illness or disability in people with acquired brain injuries* [thèse de doctorat, Leicester University]. Proquest.com. <https://www.proquest.com/openview/f2895c5e07679cafabcb8d48ef45212d/1?pq-origsite=gscholar&cbl=51922&diss=y>
553. Sanders, K. Y. (2006). Overprotection and lowered expectations of persons with disabilities: The unforeseen consequences. *Work: Journal of Prevention, Assessment & Rehabilitation*, 27(2), 181–188.
554. Santé Publique France. (s.d.). *Santé mentale | Point mensuel*. <https://www.santepubliquefrance.fr>
555. Sarason, I. G., Levine, H. M., Basham, R. B., & Sarason, B. R. (1983). Assessing social support: The Social Support Questionnaire. *Journal of Personality and Social Psychology*, 44(1), 127–139. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.44.1.127>
556. Sarason, B.R., Shearin, E.N., Pierce, G.R., & Sarason, I.G. (1987). Interrelations of social support measures: Theoretical and practical implications. *Journal of Personality and Social Psychology*, 52, 813-832.
557. Sareen, J., Cox, B. J., Clara, I., & Asmundson, G. J. (2005). The relationship between anxiety disorders and physical disorders in the U.S. National Comorbidity Survey. *Depression and Anxiety*, 21(4), 193–202. <https://doi.org/10.1002/da.20072>
558. Savard, J., Laberge, B., Gauthier, J. G., Ivers, H., & Bergeron, M. G. (1998). Evaluating anxiety and depression in HIV-infected patients. *Journal of Personality Assessment*, 71(3), 349–367. [https://doi.org/10.1207/s15327752jpa7103\\_5](https://doi.org/10.1207/s15327752jpa7103_5)

559. Save, J., Poncelin, D., & Auvin, S. (2013). Caregiver's burden and psychosocial issues in alternating hemiplegia of childhood. *European Journal of Paediatric Neurology: EJPN*, 17(5), 515–521. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.04.002>
560. Schadewald, A., Kimball, E., & Ou, L. (2018). Coping strategies, stress, and support needs in caregivers of children with mucopolysaccharidosis. *Journal of Inherited Metabolic Disease Reports*, 42, 89–97. [https://doi.org/10.1007/8904\\_2017\\_87](https://doi.org/10.1007/8904_2017_87)
561. Schaller, M., & Conway, L. G. (2001). From cognition to culture: the origins of stereotypes that really matter. Dans : *Cognitive Social Psychology: The Princeton Symposium on the Legacy and Future of Social Cognition* (pp. 163–176). Lawrence Erlbaum.
562. Schamong, A. S., Liebermann-Jordanidis, H., Brockmeier, K., Sticker, E., & Kalbe, E. (2022). Psychosocial well-being and quality of life in siblings of children with congenital heart disease: a systematic review. *Journal of Child Health Care*, 26(2), 319–337. <https://doi.org/10.1177/13674935211012933>
563. Scheff, T. J. (1966). Users and Non-Users of a Student Psychiatric Clinic. *Journal of Health and Human Behavior*, 7(2), 114. <https://doi.org/10.2307/2948727>
564. Scheffers, M., Kalisvaart, H., van Busschbach, J. T., Bosscher, R. J., van Duijn, M. A. J., van Broeckhuysen-Kloth, S. A. M., Schoevers, R. A., & Geenen, R. (2018). Body image in patients with somatoform disorder. *BMC Psychiatry*, 18(1), 346. <https://doi.org/10.1186/s12888-018-1928-z>
565. Schilder, P. (1935). *The image and appearance of the human body*. Kegan Paul.
566. Schiller, V. F., Dorstyn, D. S., & Taylor, A. M. (2021). The Protective Role of Social Support Sources and Types Against Depression in Caregivers: A Meta-Analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(4), 1304–1315. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04601-5>
567. Schmider, E., Ziegler, M., Danay, E., Beyer, L., & Bühner, M. (2010). Is it really robust? Reinvestigating the robustness of ANOVA against violations of the normal distribution

assumption. *Methodology: European Journal of Research Methods for the Behavioral and Social Sciences*, 6(4), 147–151. <https://doi.org/10.1027/1614-2241/a000016>

568. Schmitt G. M. (1997). Persönliche Werte und Zielorientierungen von chronisch kranken jugendlichen und jungen Erwachsenen [Personal values and goal orientations of chronically ill adolescents and young adults]. *Psychotherapie · Psychosomatik · Medizinische Psychologie*, 47(6), 189–197.
569. Schölvink, A.-F. M., Pittens, C. A. C. M., & Broerse, J. E. W. (2017). The Research Priorities of People with Visual Impairments in the Netherlands. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 111(3), 201-217. <https://doi.org/10.1177/0145482X1711100302>
570. Schwarzer, R., & Taubert, S. (2002). Tenacious goal pursuits and striving toward personal growth : Proactive coping. Dans : E. Frydenberger (éd.), *Beyond coping : Meeting goals, visions and challenges* (p. 19-35). Londres : Oxford University Press.
571. Scuro, J. (2017). *Addressing Ableism: Philosophical Questions Via Disability Studies*. Lexington, MA: Lexington Books.
572. Secord, P. F., & Jourard, S. M. (1953). The appraisal of body-cathexis: Body cathexis and the self. *Journal of Consulting Psychology*, 17(5), 343-347. <https://doi.org/10.1037/h0060689>
573. Segrestan-Crouzet, C., (2010). *Évolution et différences dans l'ajustement des couples au cancer du sein*. [Thèse de doctorat, Université de Bordeaux]. Theses.fr. <http://www.theses.fr/2010BOR21729>
574. Seiber, W. J., Groessl, E. J., David K. M., Ganiats, T. G., & Kaplan, R. M. (2008). *Quality of Well Being Self-Administered (QWB-SA) Scale: User's Manual*. Health Services Research Center University of California, San Diego. <https://hoap.ucsd.edu/qwb-info/QWB-Manual.pdf>
575. Selye, H. (1936). A Syndrome produced by Diverse Nocuous Agents. *Nature*, 138(3479), 32. <https://doi.org/10.1038/138032a0>
576. Selye, H. (1946). The general adaptation syndrome and the diseases of adaptation. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 6(2), 117–230. <https://doi.org/10.1210/jcem-6-2-117>

577. Seo, J. H., Yu, Y. S., Kim, J. H., Choung, H. K., Heo, J. W., & Kim, S. J. (2007). Correlation of visual acuity with foveal hypoplasia grading by optical coherence tomography in albinism. *Ophthalmology*, 114(8), 1547–1551. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2006.10.054>
578. Serovich, J. M., Kimberly, J. A., Mosack, K. E., & Lewis, T. L. (2001). The role of family and friend social support in reducing emotional distress among HIV-positive women. *AIDS Care*, 13(3), 335–341. <https://doi.org/10.1080/09540120120043982>
579. Seyfi Pur, N., Zebardast, A., & Rezaei, S. (2021). The Relationship between Fear of Body Image and Interpersonal Problems Mediated by Cognitive Emotion Regulation in Patients with Vitiligo. *Razi Journal of Medical Sciences*, 28(12), 138-152. <https://www.researchgate.net/publication/360797286>
580. Shakespeare, T. (2006). *Disability rights and wrongs*. Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203640098>
581. Shakespeare, T. (1996). Disability, Identity and Difference. Dans : C. Barnes & G. Mercer (Eds.), *Exploring the Divide* (pp. 94–113). Leeds : The Disability Press. <https://www.researchgate.net/publication/237440415>
582. Shelley, S. E. (2011). Social Support: A Review. Dans H. S. Friedman (Ed.) *The Oxford Handbook of Health Psychology*. Oxford University Press.
583. Sheth, V., Gottlob, I., Mohammad, S., McLean, R. J., Maconachie, G. D., Kumar, A., Degg, C., & Proudlock, F. A. (2013). Diagnostic potential of iris cross-sectional imaging in albinism using optical coherence tomography. *Ophthalmology*, 120(10), 2082–2090. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2013.03.018>
584. Shpigelman, C.-N., & HaGani, N. (2019). The impact of disability type and visibility on self-concept and body image: Implications for mental health nursing. *Journal of Psychiatric and Mental Health Nursing*, 26(3–4), 77–86. <https://doi.org/10.1111/jpm.12513>
585. Shumaker, S.A., & Brownell, A. (1984). Toward a Theory of Social Support: Closing Conceptual Gaps. *Journal of Social Issues*, 40, 11-36.

586. Sidanius, J., Liu, J. H., Shaw, J. S., & Pratto, F. (1994). Social dominance orientation, hierarchy attenuators and hierarchy enhancers: Social dominance theory and the criminal justice system. *Journal of Applied Social Psychology*, 24(4), 338–366.  
<https://doi.org/10.1111/j.1559-1816.1994.tb00586.x>
587. Siebes, R., Ketelaar, M., Gorter, J. W., Alsem, M., & Jongmans, M. J. (2012). Needs of families with children who have a physical disability: A literature review. *Critical Reviews in Physical and Rehabilitation Medicine*, 24(1–2), 85–108.  
<https://doi.org/10.1615/critrevphysrehabilmed.2013006542>
588. Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., Rigamonti, C., De Stefano, S., Bedeschi, M. F., & Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 76.  
<https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>
589. Silverman, A. M., & Cohen, G. L. (2014). Stereotypes as Stumbling-Blocks. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 40(10), 1330–1340. <https://doi.org/10.1177/0146167214542800>
590. Simmons, L. A. (2007). Self-perceived burden in cancer patients: Validation of the self-perceived burden scale. *Cancer Nursing*, 30(5), 405–411.  
<https://doi.org/10.1097/01.ncc.0000290816.37442.af>
591. Siqueira, R. C., Messias, A., Messias, K., Arcieri, R. S., Ruiz, M. A., Souza, N. F., Martins, L. C., & Jorge, R. (2015). Quality of life in patients with retinitis pigmentosa submitted to intravitreal use of bone marrow-derived stem cells (Reticell -clinical trial). *Stem Cell Research & Therapy*, 6(1), 29. <https://doi.org/10.1186/s13287-015-0020-6>
592. Skarra, T. R. (2014). *Assimilative and accommodative coping, meaning-making, and adjustment to vision loss in middle-aged and older adults* [thèse de doctorat, University of San Diego]. Proquest.com.  
<https://www.proquest.com/openview/d830cd626cfd995b245808d1caaf48af/1?pq-origsite=gscholar&cbl=18750>
593. Skevington, S. M., Lotfy, M., O'Connell, K. A., & WHOQOL Group. (2004). The World Health Organization's WHOQOL-BREF quality of life assessment: psychometric properties

and results of the international field trial. A report from the WHOQOL group. *Quality of Life Research*, 13(2), 299-310.

594. Slade, P. D., Dewey, M. E., Newton, T., Brodie, D., & Kiemle, G. (1990). Development and preliminary validation of the Body Satisfaction Scale (BSS). *Psychology and Health*, 4(3), 213–220. <https://doi.org/10.1080/08870449008400391>
595. Slifer, K. J., Beck, M., Amari, A., Diver, T., Hilley, L., Kane, A., & McDonnell, S. (2003). Self-concept and satisfaction with physical appearance in youth with and without oral clefts. *Children's Health Care*, 32(2), 81-101.
596. Smith, N., Bartholomew, C., & Jackson, S. (2014). Issues in the ageing individual with haemophilia and other inherited bleeding disorders: understanding and responding to the patients' perspective. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 20(1), e1–e6. <https://doi.org/10.1111/hae.12278>
597. Smith, S.G., English, R.W., & Vasek, D. (2002). Student and Parent Involvement in the Transition Process for College Freshmen with Learning Disabilities. *College Student Journal*, 36, 491.
598. Smith, K. B., Wang, D. L., Plotkin, S. R., & Park, E. R. (2013). Appearance concerns among women with neurofibromatosis: examining sexual/bodily and social self-consciousness. *Psycho-Oncology*, 22(12), 2711–2719. <https://doi.org/10.1002/pon.3350>
599. Solovieva, S., Santavirta, N., Santavirta, S., & Kontinen, Y. T. (2004). Assessing quality of life in individuals with hereditary blood coagulation disorders. *Quality of Life research: an international journal of Quality of Life aspects of treatment, care and rehabilitation*, 13(5), 987–1000. <https://doi.org/10.1023/B:QURE.0000025587.97216.8a>
600. Solovieva S. (2001). Clinical severity of disease, functional disability and health-related quality of life. Three-year follow-up study of 150 Finnish patients with coagulation disorders. *Haemophilia: the official journal of the World Federation of Hemophilia*, 7(1), 53–63. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2516.2001.00476.x>

601. Somerfield, M. R., & McCrae, R. R. (2000). Stress and coping research: Methodological challenges, theoretical advances, and clinical applications. *American Psychologist*, 55(6), 620–625. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.55.6.620>
602. Spielberger, C. D., Gorsuch, K. L., & Lushene, R. D. (1970). *Test manual for the State Trait Anxiety Inventory*. Palo Alto: Consulting Psychologist Press.
603. Spitzer, W. O., Dobson, A. J., Hall, J., Chesterman, E., Levi, J., Shepherd, R., Battista, R. N., & Catchlove, B. R. (1981). Measuring the quality of life of cancer patients: a concise QL-index for use by physicians. *Journal of Chronic Diseases*, 34(12), 585–597. [https://doi.org/10.1016/0021-9681\(81\)90058-8](https://doi.org/10.1016/0021-9681(81)90058-8)
604. Spitzer, R. L., Kroenke, K., & Williams, J. B. (1999). Validation and utility of a self-report version of PRIME-MD: the PHQ primary care study. Primary Care Evaluation of Mental Disorders. Patient Health Questionnaire. *JAMA*, 282(18), 1737–1744. <https://doi.org/10.1001/jama.282.18.1737>
605. Spritz R. A. (1998). Genetic defects in Chediak-Higashi syndrome and the beige mouse. *Journal of Clinical Immunology*, 18(2), 97–105. <https://doi.org/10.1023/a:1023247215374>
606. Stein, R. E. K., & Jessop, D.J. (1989). What diagnosis does not tell: The case for a noncategorical approach to chronic illness in childhood. *Social Science & Medicine*, 29(6), 769-778. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(89\)90157-3](https://doi.org/10.1016/0277-9536(89)90157-3)
607. Stevelink, S. A., Malcolm, E. M., & Fear, N. T. (2015). Visual impairment, coping strategies and impact on daily life: a qualitative study among working-age UK ex-service personnel. *BMC Public Health*, 15, 1118. <https://doi.org/10.1186/s12889-015-2455-1>
608. Stewart, M., Shaffer, S., Murphy, B., Loftus, J., Alvir, J., Cicchetti, M., & Lenderking, W. R. (2018). Characterizing the High Disease Burden of Transthyretin Amyloidosis for Patients and Caregivers. *Neurology and Therapy*, 7(2), 349–364. <https://doi.org/10.1007/s40120-018-0106-z>
609. Stokes, J. (1983). Predicting Satisfaction with Social Support from Social Network Structure. *American Journal of Community Psychology*, 11(2), 141-152.

610. Stunkard, A. J., Sørensen, T., & Schulsinger, F. (1983). Use of the Danish Adoption Register for the study of obesity and thinness. *Research Publications - Association for Research in Nervous and Mental Disease*, 60, 115–120.
611. Suárez, L. M., & Baker, B. L. (1997). Child externalizing behavior and parents' stress: The role of social support. *Family Relations: An Interdisciplinary Journal of Applied Family Studies*, 46(4), 373–381. <https://doi.org/10.2307/585097>
612. Suls, J., & Fletcher, B. (1985). The relative efficacy of avoidant and nonavoidant coping strategies: A meta-analysis. *Health Psychology*, 4(3), 249–288. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.4.3.249>
613. Summers, C. G., Knobloch, W. H., Witkop, C. J., Jr, & King, R. A. (1988). Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. *Ophthalmology*, 95(4), 545–554. [https://doi.org/10.1016/s0161-6420\(88\)33152-0](https://doi.org/10.1016/s0161-6420(88)33152-0)
614. Szyndler, J. E., Towns, S. J., van Asperen, P. P., & McKay, K. O. (2005). Psychological and family functioning and quality of life in adolescents with cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis : Official Journal of the European Cystic Fibrosis Society*, 4(2), 135–144. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2005.02.004>
615. Taipale, J., Mikhailova, A., Ojamo, M., Nättinen, J., Väättäinen, S., Gissler, M., Koskinen, S., Rissanen, H., Sainio, P., & Uusitalo, H. (2019). Low vision status and declining vision decrease Health-Related Quality of Life: Results from a nationwide 11-year follow-up study. *Quality of Life Research : An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation*, 28(12), 3225–3236. <https://doi.org/10.1007/s11136-019-02260-3>
616. Tak, Y. R., & McCubbin, M. (2002). Family stress, perceived social support and coping following the diagnosis of a child's congenital heart disease. *Journal of Advanced Nursing*, 39(2), 190–198. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.2002.02259.x>
617. Tarquinio, P., Tarquinio, C., Bassan, F., Brennstuhl, M., & Tarquinio, C. (2021). Chapitre 33. L'alliance thérapeutique dans la prise en charge du préadolescent et de l'adolescent. Dans M.-J. Brennstuhl (Ed.), *L'alliance thérapeutique : En 66 notions* (pp. 211-215). Paris : Dunod. <https://doi.org/10.3917/dunod.brenn.2021.01.0211>

618. Tarquinio, C. et Montel, S. (2014). *Les psychotraumatismes*. Paris : Dunod.
619. Tedeschi, R. G., & Calhoun, L. G. (2004). Posttraumatic growth: conceptual foundations and empirical evidence. *Psychological Inquiry*, 15(1), 1-18.  
[https://doi.org/10.1207/s15327965pli1501\\_01](https://doi.org/10.1207/s15327965pli1501_01)
620. Telfair, J., Ehiri, J. E., Loosier, P. S., & Baskin, M. L. (2004). Transition to adult care for adolescents with sickle cell disease: Results of a national survey. *International Journal of Adolescent Medicine and Health*, 16(1), 47-64. <https://doi.org/10.1515/ijamh.2004.16.1.47>
621. Telfair, J., Myers, J., & Drezner, S. (1994). Transfer as a component of the transition of adolescents with sickle cell disease to adult care: Adolescent, adult, and parent perspectives. *The Journal of Adolescent Health: Official Publication of the Society for Adolescent Medicine*, 15(7), 558–565. [https://doi.org/10.1016/1054-139x\(94\)90139-t](https://doi.org/10.1016/1054-139x(94)90139-t)
622. Terrill, A. L., Reblin, M., MacKenzie, J. J., Cardell, B., Einerson, J., Berg, C. A., Majersik, J. J., & Richards, L. (2018). Development of a novel positive psychology-based intervention for couples post-stroke. *Rehabilitation Psychology*, 63(1), 43–54.  
<https://doi.org/10.1037/rep0000181>
623. Thibaut, J. W., & Kelley, H. H. (1959). *The social psychology of groups*. New York: Wiley.
624. Thomas, M. G., Kumar, A., Mohammad, S., Proudlock, F. A., Engle, E. C., Andrews, C., Chan, W. M., Thomas, S., & Gottlob, I. (2011). Structural grading of foveal hypoplasia using spectral-domain optical coherence tomography a predictor of visual acuity?. *Ophthalmology*, 118(8), 1653–1660. <https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2011.01.028>
625. Thomas, M. G., Zippin, J., & Brooks, B. P. (2023). Oculocutaneous albinism and ocular albinism overview. Dans : M. P. Adam, J. Feldman, G. M. Mirzaa, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. W. Gripp, & A. Amemiya. (Eds.) *GeneReviews® [Internet]*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK590568/>
626. Thombs, J., & de Board, L. (2016). Counselling patients with sudden, irreversible sight loss. *Community Eye Health*, 29(96), 70.

627. Thorlindsson, T., Sigfusdottir, I. D., Bernburg, J. G., & Halldorsson, V. (1998). Vimuefnaneysla Ungs Folks: Umhverfi og Adstaedur [The social context of drug use among Icelandic youth]. *Reykjavik: Institute for Educational Research*.
628. Tiggemann, M., & McCourt, A. (2013). Body appreciation in adult women: relationships with age and body satisfaction. *Body Image*, 10(4), 624–627. <https://doi.org/10.1016/j.bodyim.2013.07.003>
629. Tiggemann, M., & McGill, B. (2004). The Role of Social Comparison in the Effect of Magazine Advertisements on Women's Mood and Body Dissatisfaction. *Journal of Social and Clinical Psychology*, 23(1), 23-44. <https://doi.org/10.1521/jscp.23.1.23.26991>
630. Tilden, B., Charman, D., Sharples, J., & Fosbury, J. (2005). Identity and adherence in a diabetes patient: transformations in psychotherapy. *Qualitative Health Research*, 15(3), 312–324. <https://doi.org/10.1177/1049732304272965>
631. Timmons, S., McGinnity, F., & Carroll, E. (2024). Ableism differs by disability, gender and social context: Evidence from vignette experiments. *The British Journal of Social Psychology*, 63(2), 637–657. <https://doi.org/10.1111/bjso.12696>
632. Tisseron, S. (2017). *La résilience*. Presses Universitaires de France. <https://doi.org/10.3917/puf.tisse.2017.02>
633. Tisseron, S., & Cyrulnik, B. (2007). *Controverse : La résilience en question*. Dans : J. Aïn (Ed.), *Résilience*. Eres.
634. Tosato, S., Bonetto, C., Zanini, A., Montanari, I., Piccinelli, A., Bixio, R., Rossini, M., Pacenza, G., Cristofalo, D., Fracassi, E., & Carletto, A. (2023). Coping strategies, emotional distress and perceived disease severity in a cohort of patients with rheumatoid arthritis: a mediation analysis. *Rheumatology (Oxford, England)*, 62(3), 1078–1086. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keac445>
635. Tregidgo, C., & Elander, J. (2019). The invisible child: Sibling experiences of growing up with a brother with severe haemophilia—An interpretative phenomenological analysis. *Haemophilia*, 25(1), 84–91. <https://doi.org/10.1111/hae.13659>

636. Trump, L. J., & Mendenhall, T. J. (2017). Couples coping with cardiovascular disease: A systematic review. *Families, Systems, & Health*, 35(1), 58–69.  
<https://doi.org/10.1037/fsh0000232>
637. Tshuma, C., Ntombela, N., & Van Wijk, H. C. . (2022). Challenges and Coping Strategies of the Visually Impaired Adults: A Brief Exploratory Systematic Literature Review. *Prizren Social Science Journal*, 6(2), 71–80. <https://doi.org/10.32936/pssj.v6i2.301>
638. Tuchman, L. K., Slap, G. B., & Britto, M. T. (2008). Transition to adult care: experiences and expectations of adolescents with a chronic illness. *Child: Care, Health and Development*, 34(5), 557–563. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2008.00844.x>
639. Turnbull A., Summers, J., & Brotherson, M. (1986). Family life cycle: Theoretical and empirical implications and future directions for families with mentally retarded members. Dans : J. Gallagher & P. Vietze (Eds.), *Families of handicapped persons: Research, programs, and policy issues* (pp. 45-66). Baltimore: Brook
640. Turner, C., & Cadman, J. (2017). When Adolescents Feel Ugly: Cognitive Behavioral Therapy for Body Dysmorphic Disorder in Youth. *Journal of Cognitive Psychotherapy*, 31(4), 242–254. <https://doi.org/10.1891/0889-8391.31.4.242>
641. Tversky, A., & Kahneman, D. (1974). Judgment under uncertainty: Heuristics and biases. *Science*, 185(4157), 1124–1131. <https://doi.org/10.1126/science.185.4157.1124>
642. Under The Same Sun. (s.d.). *Albinism Issues*. <https://www.underthesamesun.com/albinism-issues/>
643. Untas, A., Koleck, M., Rasclé, N., & Bruchon-Schweitzer, M. (2012). Du modèle transactionnel à une approche dyadique en psychologie de la santé. *Psychologie Française*, 57(2), 97–110. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2012.03.004>
644. Untas, A., Quintard, B., Koleck, M., Borteyrou, X., & Azencot, A. (2009). Impact de la gestion dyadique du stress sur l’ajustement à une reconstruction mammaire différée après cancer. *Annales Medico-Psychologiques*, 167(2), 134–141.  
<https://doi.org/10.1016/j.amp.2006.11.004>

645. Valenzuela, J. M., Vaughn, L. M., Crosby, L. E., Strong, H., Kissling, A., & Mitchell, M. J. (2013). Understanding the experiences of youth living with sickle cell disease: A photovoice pilot. *Family & Community Health, 36*(2), 97–108.  
<https://doi.org/10.1097/fch.0b013e318282b2f2>
646. Van der Worp, E., Bornman, D., Ferreira, D. L., Faria-Ribeiro, M., Garcia-Porta, N., & González-Meijome, J. M. (2014). Modern scleral contact lenses: A review. *Contact Lens & Anterior Eye: the Journal of the British Contact Lens Association, 37*(4), 240–250.  
<https://doi.org/10.1016/j.clae.2014.02.002>
647. Van Nispen, R. M., Virgili, G., Hoeben, M., Langelaan, M., Klevering, J., Keunen, J. E., & van Rens, G. H. (2020). Low vision rehabilitation for better quality of life in visually impaired adults. *The Cochrane Database of Systematic Reviews, 1*(1), CD006543.  
<https://doi.org/10.1002/14651858.CD006543.pub2>
648. Van Staa, A. L., Jedeloo, S., van Meeteren, J., & Latour, J. M. (2011). Crossing the transition chasm: experiences and recommendations for improving transitional care of young adults, parents and providers. *Child: Care, Health and Development, 37*(6), 821–832.  
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01261.x>
649. Van Vleet, M., Helgeson, V. S., Seltman, H. J., Korytkowski, M. T., & Hausmann, L. R. M. (2019). An examination of the communal coping process in recently diagnosed diabetes. *Journal of Social and Personal Relationships, 36*(4), 1297–1316.  
<https://doi.org/10.1177/0265407518761226>
650. Varma, R., Wu, J., Chong, K., Azen, S. P., Hays, R. D., & Los Angeles Latino Eye Study Group (2006). Impact of severity and bilaterality of visual impairment on health-related quality of life. *Ophthalmology, 113*(10), 1846–1853.  
<https://doi.org/10.1016/j.ophtha.2006.04.028>
651. Vegni, E., Fiori, L., Riva, E., Giovannini, M., & Moja, E. A. (2010). How individuals with phenylketonuria experience their illness: an age-related qualitative study. *Child: Care, Health and Development, 36*(4), 539–548. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2009.01000.x>

652. Venard, G., Pina Brito, V., Eeckhout, P., Zimmermann, G., & Van Petegem, S. (2023). Quand le parent veut trop bien faire : état de la littérature sur le phénomène de surprotection parentale. *Psychologie Française*, 68(2), 247–260. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2021.11.001>
653. Verhaeghe, P. P., Van der Bracht, K., & Van de Putte, B. (2016). Discrimination of tenants with a visual impairment on the housing market: Empirical evidence from correspondence tests. *Disability and Health Journal*, 9(2), 234–238. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.10.002>
654. Villegas, V. M., Díaz, L., Emanuelli, A., & Izquierdo, N. J. (2010). Visual acuity and nystagmus following strabismus surgery in patients with oculocutaneous albinism. *Puerto Rico Health Sciences Journal*, 29(4), 391–393.
655. Vining, D., & Robinson, J. C. (2016). Concept Analysis of Illness Engulfment in Schizophrenia. *Archives of Psychiatric Nursing*, 30(3), 370–374. <https://doi.org/10.1016/j.apnu.2016.01.001>
656. Vogel, D. L., Bitman, R. L., Hammer, J. H., & Wade, N. G. (2013). Is stigma internalized? The longitudinal impact of public stigma on self-stigma. *Journal of Counseling Psychology*, 60(2), 311–316. <https://doi.org/10.1037/a0031889>
657. Vogel, D. L., Wade, N. G., & Haake, S. (2006). Measuring the self-stigma associated with seeking psychological help. *Journal of Counseling Psychology*, 53(3), 325–337. <https://doi.org/10.1037/0022-0167.53.3.325>
658. Von dem Hagen, E. A., Hoffmann, M. B., & Morland, A. B. (2008). Identifying human albinism: a comparison of VEP and fMRI. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 49(1), 238–249. <https://doi.org/10.1167/iovs.07-0458>
659. Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6), 758–773. <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>

660. Von der Lippe, C., Frich, J. C., Harris, A., & Solbrække, K. N. (2016). Experiences of Being Heterozygous for Fabry Disease: a Qualitative Study. *Journal of Genetic Counseling*, 25(5), 1085–1092. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9941-1>
661. Von Recklinghausen, F.D. (1882). *Über die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen*. Berlin: Hirschwald.
662. Vyavaharkar, M., Moneyham, L., Corwin, S., Tavakoli, A., Saunders, R., & Annang, L. (2011). HIV-disclosure, social support, and depression among HIV-infected African American women living in the rural southeastern United States. *AIDS Education and Prevention: Official Publication of the International Society for AIDS Education*, 23(1), 78–90. <https://doi.org/10.1521/aeap.2011.23.1.78>
663. Wahidin, H., Waycott, J. & Baker, S. (2018). The challenges in adopting assistive technologies in the workplace for people with visual impairments. Dans : *Proceedings of the 30th Australian Conference on Computer-Human Interaction* (pp. 432-442).
664. Wahl H. W. (2013). The psychological challenge of late-life vision impairment: concepts, findings, and practical implications. *Journal of Ophthalmology*, 2013, 278135. <https://doi.org/10.1155/2013/278135>
665. Waldboth, V., Patch, C., Mahrer-Imhof, R., & Metcalfe, A. (2016). Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition. *International Journal of Nursing Studies*, 62, 44–59. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007>
666. Walker, K. L., & Dickson, F. C. (2004). An exploration of illness-related narratives in marriage: The identification of illness-identity scripts. *Journal of Social and Personal Relationships*, 21(4), 527–544. <https://doi.org/10.1177/0265407504044846>
667. Walsh, F. (2015). *Strengthening family resilience* (3rd ed.). Guilford Publications.
668. Walster, E., Walster, G. W., & Berscheid, E. (1978). *Equity: Theory and research*. Boston: Allyn & Bacon.

669. Wang, C., Chan, C. L., & Chi, I. (2014). Overview of quality of life research in older people with visual impairment. *Advances in Aging Research*.  
<https://hub.hku.hk/bitstream/10722/197806/1/Content.pdf?accept=1>
670. Ware, J. E., Jr, & Sherbourne, C. D. (1992). The MOS 36-item short-form health survey (SF-36). I. Conceptual framework and item selection. *Medical Care*, 30(6), 473–483.
671. Ware, J. E., Snow, K. K., Kosinski M., & Gandek B. (1993). *SF-36® Health Survey Manual and Interpretation Guide*. Boston, MA: New England Medical Center, The Health Institute.
672. Watermeyer, B., Lourens, H., Botha, M., Khumalo, B., Kelly, J., & Shanda, N. (2020). Emotional and Embodied Aspects in the Education of Learners with Visual Impairment: The Use of Standpoint ‘Panel Chats’ in Teacher Training. *International Journal of Disability, Development and Education*, 70(2), 169–185.  
<https://doi.org/10.1080/1034912x.2020.1858473>
673. Weber, J. A., & Wong, K. B. (2010). Older Adults Coping With Vision Loss. *Home Health Care Services Quarterly*, 29(3), 105–119. <https://doi.org/10.1080/01621424.2010.511505>
674. Weinman, J., Petrie, K. J., Moss-Morris, R., & Horne, R. (1996). The Illness Perception Questionnaire: A new method for assessing the cognitive representation of illness. *Psychology & Health*, 11(3), 431–445. <https://doi.org/10.1080/08870449608400270>
675. Weitkamp, K., Feger, F., Landolt, S. A., Roth, M., & Bodenmann, G. (2021). Dyadic Coping in Couples Facing Chronic Physical Illness: A Systematic Review. *Frontiers in Psychology*, 12, e722740. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2021.722740>
676. Weitzman, E. R., Salimian, P. K., Rabinow, L., & Levy, S. (2019). Perspectives on substance use among youth with chronic medical conditions and implications for clinical guidance and prevention: A qualitative study. *PloS One*, 14(1), e0209963.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0209963>
677. Werner, S., Hochman, Y., Rosenne, H., & Kurtz, S. (2021). Cooperation or Tension? Dyadic Coping in Cystic Fibrosis. *Family Process*, 60(1), 285–298.  
<https://doi.org/10.1111/famp.12538>
678. Whitley, B. E., & Kite, M. E. (2016). *Psychology of prejudice and discrimination*. Routledge.

679. WHOQOL Group. (1998). Development of the World Health Organization WHOQOL-Bref quality of life assessment. *Psychological Medicine*, 28(3), 551-559.  
<https://doi.org/10.1017/s0033291798006667>
680. WHOQOL Group. (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and current status. *International Journal of Mental Health*, 23(3), 24-56.  
<https://doi.org/10.1080/00207411.1994.11449286>
681. WHOQOL Group. (1993). Study protocol for the World Health Organization project to develop a quality of life assessment instrument (WHOQOL). *Quality of Life Research*, 2(2), 153-159. <https://doi.org/10.1007/BF00435734>
682. WHOQOL Group. (1998). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Social Science & Medicine*, 46(12), 1569-1585. [https://doi.org/10.1016/s0277-9536\(98\)00009-4](https://doi.org/10.1016/s0277-9536(98)00009-4)
683. WHOQOL Group. (1995). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Social Science & Medicine*, 41(10), 1403-1409. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(95\)00112-k](https://doi.org/10.1016/0277-9536(95)00112-k)
684. Wills, T. A., & Ainette, M. C. (2012). Social networks and social support. Dans : A. Baum, T. A. Revenson, & J. Singer (Eds.), *Handbook of health psychology* (2nd ed., pp. 465–492). Psychology Press.
685. Witt, S., Kolb, B., Bloemeke, J., Mohnike, K., Bullinger, M., & Quitmann, J. (2019). Quality of life of children with achondroplasia and their parents - a German cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 194. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1171-9>
686. Woodall, J., Raine, G., South, J., & Warwick-Booth, L. (2010). *Empowerment & health and well-being: evidence review*. Project Report. Centre for Health Promotion Research, Leeds Metropolitan University.
687. Wong, V. W., Lam, P. T., Lai, T. Y., & Lam, D. S. (2005). Black diaphragm aniridia intraocular lens for aniridia and albinism. *Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology*

- *Albrecht von Graefes Archiv für Klinische und Experimentelle Ophthalmologie*, 243(5), 501–504. <https://doi.org/10.1007/s00417-004-1058-9>

688. World Health Organization. (2010). *Measuring health and disability: Manual for WHO Disability Assessment Schedule WHODAS 2.0*. World Health Organization.
689. World Health Organization. (s.d.). *Mental Disorders*. <https://www.who.int/fr/news-room/factsheets/detail/mental-disorders>
690. World Health Organization. (s.d.). *Mental Health*. <https://www.who.int/fr/health-topics/mental-health>
691. World Health Organization (WHO). (2007). *Vision 2020 right to sight: global initiative for the elimination of avoidable blindness - Action plan 2006 - 2011*. <https://www.who.int/docs/default-source/documents/publications/world-vision-report-accessible.pdf>
692. World Health Organization. (2020, december). *WHO methods and data sources for global burden of disease estimates 2000-2019* (publication n°GHE/2020.3). [https://cdn.who.int/media/docs/default-source/gho-documents/global-health-estimates/gh2019\\_daly-methods.pdf?sfvrsn=31b25009\\_7](https://cdn.who.int/media/docs/default-source/gho-documents/global-health-estimates/gh2019_daly-methods.pdf?sfvrsn=31b25009_7)
693. World Health Organization. (1988). *WHO psychiatric disability assessment schedule (WHO/DAS): with a guide to its use*. World Health Organization. <https://iris.who.int/handle/10665/40429>
694. World Health Organization (WHO). (2019). *World report on vision*. <https://www.who.int/docs/default-source/documents/publications/world-vision-report-accessible.pdf>
695. Williams, B., Corlett, J., Dowell, J. S., Coyle, J., & Mukhopadhyay, S. (2009). “I’ve never not had it so I don’t really know what it’s like not to”: Nondifference and biographical disruption among children and young people with cystic fibrosis. *Qualitative Health Research*, 19(10), 1443–1455. <https://doi.org/10.1177/1049732309348363>

696. Witkop, C. J., Nuñez Babcock, M., Rao, G. H., Gaudier, F., Summers, C. G., Shanahan, F., Harmon, K. R., Townsend, D., Sedano, H. O., & King, R. A. (1990). Albinism and Hermansky-Pudlak syndrome in Puerto Rico. *Boletín de la Asociación Médica de Puerto Rico*, 82(8), 333–339. <https://www.researchgate.net/publication/20895095/>
697. Witte, R. A. (1985). The psychosocial impact of a progressive physical handicap and terminal illness (Duchenne muscular dystrophy) on adolescents and their families. *The British Journal of Medical Psychology*, 58(2), 179–187. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8341.1985.tb02632.x>
698. Xu, J., Bao, H., Qi, X., Wang, J., Yin, H., Shang, C., Tan, R. L., Wu, Q., & Huang, W. (2021). Family caregivers of rare disease: A survey on health-related quality of life in family caregivers for Gaucher disease patients in China. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 9(9), e1760. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1760>
699. Yampolsky, M. A., Wittich, W., Webb, G., & Overbury, O. (2008). The Role of Spirituality in Coping with Visual Impairment. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 102(1), 28-39. <https://doi.org/10.1177/0145482X0810200104>
700. Yanos, P. T., Lysaker, P. H., Silverstein, S. M., Vayshenker, B., Gonzales, L., West, M. L., & Roe, D. (2019). A randomized-controlled trial of treatment for self-stigma among persons diagnosed with schizophrenia-spectrum disorders. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 54(11), 1363–1378. <https://doi.org/10.1007/s00127-019-01702-0>
701. Yanos, P. T., Roe, D., & Lysaker, P. H. (2010). The impact of illness identity on recovery from severe mental illness. *American Journal of Psychiatric Rehabilitation*, 13(2), 73–93. <https://doi.org/10.1080/15487761003756860>
702. Yoo, J., Halley, M. C., Lown, E. A., Yank, V., Ort, K., Cowan, M. J., Dorsey, M. J., Smith, H., Iyengar, S., Scalchunes, C., & Mangurian, C. (2019). Supporting caregivers during hematopoietic cell transplantation for children with primary immunodeficiency disorders. *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 143(6), 2271–2278. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2018.10.017>
703. Ysasi, N., Becton, A., & Chen, R. (2018). Stigmatizing effects of visible versus invisible disabilities. *Journal of Disability Studies*, 4(1), 22-29. [https://scholarworks.utrgv.edu/rhc\\_fac/54/](https://scholarworks.utrgv.edu/rhc_fac/54/)

704. Yuan, W., Dong, P., Zhang, L.-f., & Xie, Z. (2024). Acceptance of disability, attitudes toward disability, and coping in adolescents with visual impairments: A cross-lagged study. *Rehabilitation Psychology. Advance Online Publication*. <https://doi.org/10.1037/rep0000559>
705. Yzerbyt, V., & Aubé, B. (2018). Les émotions dans les relations intergroupes. Dans : K. Faniko, D. Bourguignon, O. Oriane Sarrasin, & S. Guimond, *La psychologie des préjugés et de la discrimination: De la théorie à la pratique* (p. 55-71). De Boeck supérieur.
706. Yzerbyt, V., & Demoulin, S. (2010). Intergroup Relations. Dans : *Handbook of Social Psychology*. <https://doi.org/10.1002/9780470561119.socpsy002028>
707. Zakrzewska, J. M. (2012). Should we still use the Hospital Anxiety and Depression Scale? *Pain*, 153(6), 1332. <https://doi.org/10.1016/j.pain.2012.03.016>
708. Zarit, S. H., & Edwards, A. B. (2008). Family caregiving: Research and clinical intervention. Dans : R. Woods & L. Clare (Eds.), *Handbook of the clinical psychology of ageing* (2nd ed., pp. 255–288). John Wiley & Sons Ltd. <https://doi.org/10.1002/9780470773185.ch16>
709. Zarit, S. H., Reever, K. E., & Bach-Peterson, J. (1980). Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *The Gerontologist*, 20(6), 649–655. <https://doi.org/10.1093/geront/20.6.649>
710. Zigmond, A. S., & Snaith, R. P. (1983). The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 67(6), 361–370. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0447.1983.tb09716.x>
711. Zimmer-Gembeck, M. J., & Locke, E. M. (2007). The socialization of adolescent coping behaviours: Relationships with families and teachers. *Journal of Adolescence*, 30, 1–16. <https://doi.org/10.1016/j.adolescence.2005.03.001>
712. Zung, W. W. K. (1965). A Self-Rating Depression Scale. *Archives of General Psychiatry*, 12, 63–70. <https://doi.org/10.1001/archpsyc.1965.01720310065008>