

## La « rareté » : catégorie pertinente pour les sciences sociales de la santé ?

Dates : 8 et 9 avril 2025

Lieu : Université de Rouen Normandie

Comité scientifique :

*Arborio Sophie (Archives Henri Poincaré, Université de Lorraine), Boubal Camille (Enseis, Centre Max Weber, UMR 5283), Cohen Patrice (DySoLab, université de Rouen Normandie), Diarra Aïssa (Lasdel, Niger), Jaffré Yannick (CNRS IRL3189, GID-Santé (Institut de France- Académie des Sciences)), Juston Morival Romain (DySoLab, université de Rouen Normandie), Kane Hélène (DySoLab, université de Rouen Normandie), Le Hénaff Yannick (DySoLab, université de Rouen Normandie), Winance Myriam (CERMES3 - INSERM U988, CNRS 8211, EHESS, Université de Paris)*

Comité d'organisation :

*Kane Hélène, Le Hénaff Yannick et Li Yong*

Les propositions de communication doivent être transmises aux organisateurs au plus tard le 15 octobre 2024.

[colloque.rarete@univ-rouen.fr](mailto:colloque.rarete@univ-rouen.fr)

Le format attendu des propositions est de 2500 signes, comprenant la présentation de l'objet de recherche, la problématique, la méthodologie et les principaux résultats.

La « rareté » des maladies, ou des handicaps, est une catégorie récemment construite. Elle permet de mettre en existence des pathologies qui, du fait de leur faible incidence, sont marginalisées par des politiques de santé publique structurées autour d'une priorisation épidémiologique (Fassin, 2021). Compte tenu de la diversité clinique et expérientielle de ces maladies, nous proposons d'interroger la pertinence de cette catégorie pour les sciences sociales. Dans quelle mesure ces maladies rares correspondent-elles à des réalités sociales singulières ? Comment la catégorie de maladie rare est-elle construite, délimitée et mobilisée ? Les maladies rares posent-elles des problématiques spécifiques aux politiques, organisations et aux pratiques professionnelles ? Malgré leur hétérogénéité, produisent-elles des expériences qui présentent des formes de récurrences ? Suscitent-elles des formes spécifiques de mobilisations associatives ?

#### - **Une « rareté » produite par des contextes, des catégories et des chiffres**

Les maladies rares sont définies en France selon une norme statistique : elles touchent moins d'une personne sur 2000 et entre 6000 et 7000 maladies rares sont ainsi dénombrées. En Europe, cette catégorie émerge de la convergence d'intérêts entre associations de malades et industries pharmaceutiques, participant d'un cadrage à la fois sanitaire et économique du problème (Dalgalarondo, 2007). La définition épidémiologique et administrative qui en découle regroupe des maladies ayant pour spécificité de toucher peu d'individus. Ces catégorisations répondent ainsi à des nécessités administratives permettant l'organisation des soins (Winance & Barral, 2013 ; Winance & Bertrand, 2024). Mais ce cadrage politique n'est pas neutre. La rareté a fait l'objet d'un modelage, mettant au cœur des préoccupations la prise en charge et l'accès aux traitements dans un premier temps, « l'errance diagnostique » par la suite ; au risque d'imposer une pathologie générique, invisibilisant l'importante diversité de ces maladies.

La catégorie maladie rare n'est ni étanche ni homogène, et soulève des tensions. Elle admet d'abord des contours différents selon les pays. D'une part car les définitions peuvent varier, d'autre part car cette catégorie recouvre des réalités disparates. Certaines maladies peuvent être étiquetées comme rares relativement à des zones géographiques : c'est le cas de certaines maladies dites tropicales en Europe. Les méthodes diagnostiques ou les effets de seuil interrogent la porosité de cette catégorie. La rareté d'une maladie est également liée à des contextes et des dynamiques migratoires : la drépanocytose, maladie encore « rare » en France, est susceptible de déborder le seuil d'incidence. Ces catégorisations interrogent aussi les processus de segmentation qui structurent les nosologies. Près de 250 nouvelles maladies rares sont identifiées chaque année, en partie liées à la redéfinition en sous-groupes de maladies existantes (Kerr, 2005). Aussi peut-on interroger comment une maladie fait l'objet d'étiquetage et de ré-étiquetage ? Quel est le rôle des technologies, notamment génétiques, dans ces découpages nosologiques ?

D'autres désignations chevauchent, voire concurrencent, la catégorie maladie rare, comme celles de maladie ultra-rare, de handicap ou de cancer care, de maladie tropicale négligée ou encore de médicament orphelin. Ces dénominations correspondent elles-mêmes à des

catégories politiques visant à pointer des défis particuliers, à mettre en lumière des problématiques généralement négligées, voire marginalisées, par les pouvoirs publics.

- **Une « rareté » problématique pour l'organisation des soins, les politiques de santé et les pratiques professionnelles**

La rareté des maladies est communément présentée comme un défi pour l'organisation des soins puisqu'il s'agit d'offrir des prises en charge spécifiques pour un faible nombre de malades. Ce « défi » se décline à divers niveaux : formation des professionnels, planification des diagnostics voire des dépistages, développement des traitements, travail interdisciplinaire, etc. Ces évidences masquent cependant le fait que ces difficultés organisationnelles ont été exacerbées par l'évolution des systèmes de santé et des pratiques médicales. En effet, la division du travail médical en spécialités tend à marginaliser les maladies rares, tandis que le déclin de la médecine artisanale au profit d'une médecine des preuves contraint la mise sur le marché des traitements et leur prescription (Huyard, 2012).

À l'échelle nationale, des centres de référence ont été mis en œuvre, le plus souvent multidisciplinaires, avec pour objectif un meilleur accès au diagnostic et aux soins. Ces dispositifs récents interrogent quant aux capacités à coordonner des parcours de soins souvent complexes. Ces organisations questionnent les logiques de réseaux mais aussi de captation des patients. Comment travaille-t-on *avec* des maladies rares et *sur* des maladies rares ? Comment se construit le travail en réseau, le plus souvent interdisciplinaire, et désormais de plus en plus international ?

Les maladies rares posent la question de la construction des politiques de santé concernant des interventions et prises en charge présentant un rapport coût-efficacité peu favorable dans des contextes de ressources contraintes. Emblématique des maladies rares, cette problématique est également posée pour d'autres pathologies ou polyopathologies complexes, et pour un ensemble de soins dont l'efficiace est difficilement démontrable. Les difficultés de prises en charge des maladies rares et complexes sont exacerbées lorsqu'elles touchent spécifiquement des populations pauvres (Bontemps & Bourmaud, 2018). Dans les pays à ressources limitées, les fonds sont principalement orientés vers la lutte contre les maladies infectieuses et la mortalité maternelle et infantile, laissant peu d'investissements pour les maladies chroniques et non transmissibles malgré leur poids croissant (Atlani-Duault & Vidal, 2013). De plus, une vingtaine de pathologies touchant des populations pauvres et rurales, qualifiées de « Maladies tropicales négligées », reçoivent peu d'attention et de financements à l'échelle globale. Pour les sciences sociales, il apparaît intéressant d'analyser comment des réponses sanitaires à ces maladies rares, complexes ou négligées se construisent malgré la priorisation en faveur d'interventions « à haut impact », malgré les pressions pour rationaliser des dépenses de santé, et malgré le poids des inégalités sociales de santé.

La problématique de l'efficiace économique est également posée par l'industrie pharmaceutique peu encline à développer des « médicaments orphelins », dont les coûts de développement ne seraient pas amortis par les ventes en raison du faible nombre de patients ou de l'indigence des populations concernées. Certains médicaments demeurent en outre

inaccessibles pour de nombreux malades, quand, au contraire, certaines classes de maladies en bénéficient davantage (Côté & Keating, 2012). Simultanément, l'émergence d'une médecine personnalisée s'appuyant sur la génomique et les biotechnologies tend à dépasser le clivage entre traitements des maladies rares et fréquentes (Lecompte, 2014).

Face à la nécessité de démontrer une ampleur épidémiologique pour exister, la réponse aux maladies rares s'appuie également sur des formes d'internationalisation, permettant de construire des cohortes de patients plus importantes et de mutualiser les ressources (HCSP & HCERES, 2023). Des centres de référence européens sont ainsi organisés par pathologie ou groupes de pathologies rares, mais ils se mettent en œuvre de manière inégale (Syed et al., 2015). L'analyse de ces dispositifs internationaux constitue un objet pour penser la globalisation des réponses sanitaires (Fassin, 2001).

Nous souhaitons également interroger comment les professionnels de santé investissent cette catégorie du rare. Dans le cas de prises en charge en oncologie, la mobilisation de la catégorie de cancer rare par certains professionnels facilite le travail de coordination, de circulation des savoirs et permet *in fine* de défendre des juridictions professionnelles (Pillayre & Besle, 2023). Le rôle joué par les professionnels de santé dans la prise en charge de maladies rares peut également contribuer à inclure ou exclure du système de santé les personnes touchées (Lesmo, 2023). Nous pouvons alors interroger les trajectoires professionnelles de ceux qui choisissent de se spécialiser dans la prise en charge de ces pathologies. Pourquoi certains s'intéressent-ils à des pathologies que la plupart des autres tendent à négliger ? Souffrent-ils de difficultés spécifiques telles qu'un manque de ressources et de reconnaissance ? Quelle légitimité symbolique parviennent-ils à obtenir ? Du fait de la rareté et la dispersion des connaissances scientifiques (Rogalski, 2022), est-ce que ces professionnels entretiennent des rapports spécifiques avec le monde de la recherche ?

#### - Une « rareté » qui modèle les expériences de la maladie ?

Les maladies rares présentent une large diversité s'agissant de leur symptomatologie, de leur gravité, de leur étiologie, de leur prise en charge et des représentations qu'elles charrient. Cette hétérogénéité produit des expériences variables et des effets contrastés sur la vie sociale des personnes concernées. Les pathologies génétiques transmises de manière héréditaire, qui représentent environ 80 % des maladies rares identifiées, tendent à engager des tourments spécifiques tels que des réflexions sur les origines, la filiation et l'identité, ainsi que des formes de culpabilité liées à la transmission de la maladie (Beaudevin, 2013 ; Bonnet, 2009 ; Geelen et al., 2011). Au-delà de la personne malade, l'inquiétude suscitée et le risque de stigmatisation des maladies génétiques rares impactent l'entourage familial (Kane, 2018 ; Waldboth et al., 2016). Les expériences se contrastent selon la visibilité de la maladie et sa connaissance auprès du grand public. Malgré cette diversité, existe-t-il des expériences communes aux maladies rares ? Que signifie être atteint d'une maladie rare ?

Certaines des problématiques de prises en charge peuvent concerner des pathologies présentant une large incidence. Le sentiment d'exceptionnalité peut aussi se retrouver dans le vécu des formes complexes de maladies courantes, telles qu'en oncologie où l'incertitude

et l'incomparabilité des trajectoires de maladie sont fréquemment mises en avant par les professionnels de santé (Ménoret, 2007). S'il apparaît vain d'identifier des traits spécifiques communs à toutes les pathologies dites rares, on observe cependant un large spectre de traits caractéristiques récurrents. Tout d'abord, les personnes touchées par des maladies rares rencontrent fréquemment des difficultés de prise en charge telles que de longs délais de diagnostics, le manque de connaissances sur leur pathologie, l'absence de traitements curatifs ou encore l'éloignement des centres de soins spécialisés. Au-delà de l'enjeu d'accès aux soins, la dimension morale du diagnostic médical ne peut être négligée : celui-ci agit comme un dispositif de reconnaissance du statut de malade, pour soi comme pour les autres (Jutel & Nettleton, 2011). Lorsque personne ne croit à la maladie, ne pas avoir de diagnostic peut générer une perte de son intégrité. Cette situation peut conduire à une expérience du refoulement que l'on retrouve dans la littérature sur les symptômes médicalement inexplicables.

Un des autres traits récurrents concerne le sentiment d'isolement des malades (Gundersen, 2010). En lien avec leur rareté, ces maladies ne font souvent pas l'objet de formes de reconnaissance sociale ou de représentations en population générale. Cette faible reconnaissance tend à invisibiliser et marginaliser l'expérience des malades (Ciribassi & Patil, 2016). S'ensuivent des difficultés pour faire reconnaître un statut de malade dans les différents espaces sociaux et professionnels (Joachim & Acorn, 2003 ; Le Hénaff & Héas, 2023). Il convient alors de s'interroger sur la manière dont les personnes concernées évoquent ces maladies ayant une faible existence sociale, entre une relative discrétion dans leur vie sociale individuelle et des efforts collectifs de mise en visibilité (Huyard, 2012).

Les incertitudes constituent également une dimension caractéristique de l'expérience des maladies rares. Ces incertitudes entourent les diagnostics, les pronostics ainsi que les traitements (Arborio, 2019). Du fait d'un manque de connaissances sur les pathologies, les personnes et leur entourage éprouvent de nombreux doutes s'agissant de la maladie et des effets des traitements, provoquant un sentiment de « bricolage ». Ils rencontrent également des incertitudes s'agissant des limites imposées par la maladie (Gross, 2010). La manière dont les personnes touchées vivent avec ces incertitudes, s'adaptent, construisent des savoirs expérientiels et des narrations de soi ouvre de riches perspectives de recherche (Arborio, 2021 ; Boucand, 2018b ; Dyson et al., 2016).

Un autre point de questionnement concerne les spécificités des relations thérapeutiques (Arborio, 2019 ; Huyard, 2012), dans un cadre où ces patients — souvent sans traitement — sont parfois considérés comme difficiles (Hardy et al., 2020). Ces relations thérapeutiques sont contrastées selon qu'il s'agisse de professionnels référents dans des centres spécialisés ou d'autres professionnels de santé. Les relations tissées avec les spécialistes sont investies dans la durée, et peuvent ouvrir sur des formes de collaborations pour la production de savoirs sur la maladie. Des configurations relationnelles particulières en découlent, avec des formes d'interdépendance et de communautés d'intérêts, notamment lorsque les patients « rares » constituent des ressources. En revanche, auprès de non-spécialistes, les personnes touchées se retrouvent régulièrement en position de devoir expliquer voire justifier leur maladie. Face à des professionnels qui manquent de connaissances sur leur pathologie, ces patients risquent que leurs plaintes soient peu considérées (Teixeira et al., 2019) ou que leurs récits soient

discrédités (Gross, 2021). Les sciences sociales peuvent contribuer à éclairer cette déconsidération, en particulier lorsque la rareté de la maladie se conjugue à des formes de discrimination liées aux milieux sociaux, au genre ou à l'origine supposée (Ciribassi & Patil, 2016). À ce titre, nous pouvons considérer comment la rareté reconfigure les inégalités sociales, les symptômes pouvant être inégalement renvoyés à des dimensions psychiques (Le Henaff et al., 2022).

#### - **Une « rareté » à l'origine de mouvements associatifs spécifiques ?**

Les associations de patients ont joué un rôle important de cadrage, de plaidoyer et de visibilité de ces pathologies. Elles ont permis, dans les années 1970 aux États-Unis, de faire avancer la régulation du marché du médicament (Novas, 2009). Elles ont plus largement participé à construire un portrait public de ces pathologies (Chalamon, 2009 ; Huyard, 2009). Mais elles constituent aussi des mouvements sociaux. Sur quelles revendications se mobilisent-elles aujourd'hui ? Comment construisent-elles un sentiment d'appartenance, une identité ? Quels sont les dénominateurs communs véhiculés dans le cadre de maladies si différentes ?

Dans un contexte de bouleversement du monde associatif en santé, les collectifs dédiés aux maladies rares se multiplient depuis les années 1990 (Chalamon, 2009). L'appartenance est revendiquée sur la base d'une souffrance partagée, généralement associée à une prise en charge incomplète générant exclusion et isolement (Barral & Paterson, 1994 ; Chalamon, 2009), et qui agissent comme une cause commune. Le rôle des perspectives thérapeutiques, notamment géniques, ou bien encore des professionnels de santé avec lesquels se développent des relations singulières (Dimond et al., 2015), mérite également d'être interrogé dans le façonnement de ces collectifs.

Ces associations ne sont pas seulement des espaces de construction d'une identité collective, mais aussi pour certaines, de construction ou de co-construction des savoirs. L'engagement dans les dynamiques de recherche est ainsi une des singularités du monde des maladies rares (Rabeharisoa, 2019). Certains collectifs ont participé à la construction d'objet scientifique dans un contexte de désintérêt médical, ou bien encore défini des orientations de recherche par la distribution de fonds notamment (Barral & Paterson, 1994 ; Kahane & Larédo, 1998 ; Rabeharisoa & Callon, 1998). Cette transformation de l'économie des relations au sein du monde de la recherche, au sein de laquelle les associations ne sont plus seulement reléguées au rang d'auxiliaire et de financeur, n'est d'ailleurs pas sans générer des tensions qui méritent d'être interrogées. Il convient de considérer la diversité de ces configurations associatives, qui interroge quant à leurs possibles conséquences en termes de production d'inégalités de prises en charge, voire à des formes de concurrences entre les associations.

Une autre caractéristique qui semble découler de cette rareté concerne les coopérations avec les acteurs du monde de la santé, qui apparaissent plus poussées, induisant des formes d'interdépendance à éclairer. Médecins spécialisés comme industries pharmaceutiques peuvent ainsi encourager l'élaboration d'associations dédiées. Ces collectifs constituent des ressources pour ces acteurs, en termes de recrutement de patients, de transmission de

l'information, etc. Elles peuvent ainsi s'apparenter à des guichets, et en retour participer de leur propre attractivité, pour les industriels de la pharmacie comme pour les scientifiques (Dalgalarondo, 2007 ; Kahane & Larédo, 1998). Il est ainsi nécessaire de considérer les rôles multiples de ces associations à la fois dans la constitution de réseaux, l'identification et la sollicitation des médecins, mais aussi l'orientation des malades.

## **Références :**

- Arborio, S. (2019). Quand diagnostiquer fait parler : La « relation diagnostique » dans le syndrome de West. *Questions de communication (Nancy)* (35), 171-193.  
<https://doi.org/10.4000/questionsdecommunication.19206>
- Arborio, S. (2021). L'incertain au cœur de l'éducation thérapeutique du patient : une ressource heuristique en faveur des dires de soi. *Santé Publique*, 33 (3), 349-358.  
<https://doi.org/10.3917/spub.213.0349>
- Atlani-Duault, L., & Vidal, L. (2013). Le moment de la santé globale. Formes, figures et agendas d'un miroir de l'aide internationale. *Revue Tiers Monde*, 215 (3), 7-16.  
<https://doi.org/10.3917/rtm.215.0007>
- Barral, C., & Paterson, F. (1994). L'Association Française contre les Myopathies : trajectoire d'une association d'usagers et construction associative d'une maladie. *Sciences Sociales et Santé*, 79-111. [https://www.persee.fr/doc/sosan\\_0294-0337\\_1994\\_num\\_12\\_2\\_1292](https://www.persee.fr/doc/sosan_0294-0337_1994_num_12_2_1292)
- Beaudevin, C. (2013). Old diseases and contemporary crisis. Inherited blood disorders in the Sultanate of Oman. *Anthropology & Medicine*, 20(2), 175-189. [https://halshs.archives-ouvertes.fr/docs/00/86/91/65/PDF/Beaudevin\\_A\\_M\\_2013.pdf](https://halshs.archives-ouvertes.fr/docs/00/86/91/65/PDF/Beaudevin_A_M_2013.pdf)
- Bonnet, D. (2009). *Repenser l'hérédité*. Editions des archives contemporaines.
- Bontemps, V., & Bourmaud, P. (2018). La mucoviscidose en Palestine : Expériences et prise en charge d'une maladie rare et chronique sous contrainte politique. *Emulations-Revue de sciences sociales* (27), 61-77.
- Boucand, M.-H. (2018b). Penser la rareté. In *Une approche éthique des maladies rares génétiques* (pp. 299-316). Érès.  
[https://www.cairn.info/load\\_pdf.php?ID\\_ARTICLE=ERES\\_BOUCA\\_2018\\_01\\_0299](https://www.cairn.info/load_pdf.php?ID_ARTICLE=ERES_BOUCA_2018_01_0299)
- Chalamon, I. (2009). Formation de la contestation et action collective. Le cas des maladies rares. *Revue française de gestion*, 193 (3), 89-106. <https://www.cairn.info/revue-francaise-de-gestion-2009-3-page-89.htm>
- Charmillot, M. (2014). Des maladies comme objets de recherche en sciences sociales : perspective épistémologique et éthique. *Socio-logos. Revue de l'association française de sociologie* (9).
- Ciribassi, R. M., & Patil, C. L. (2016). "We don't wear it on our sleeve" : Sickle cell disease and the (in)visible body in parts. *Social Science & Medicine*, 148, 131-138.  
<https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2015.11.033>
- Côté, A., & Keating, B. (2012). What is wrong with orphan drug policies? *Value Health*, 15(8), 1185-1191. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2012.09.004>
- Dalgalarondo, S. (2007). Quelle place pour les associations de malades dans le processus d'innovation médicamenteuse ? Le cas des maladies rares. *Revue Française des Affaires Sociales* (3-4), 171-191.
- Dimond, R., Bartlett, A., & Lewis, J. (2015). What binds biosociality? The collective effervescence of the parent-led conference. *Social Science & Medicine*, 126, 1-8.  
<https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2014.12.005>
- Dyson, S. M., Ahmad, W. I., & Atkin, K. (2016). Narrative as re-fusion : Making sense and value from sickle cell and thalassaemia trait. *Health*, 20(6), 616-634.  
<https://doi.org/10.1177/1363459316660861>

- Fassin, D. (2001). La globalisation de la santé. In B. Hours (Ed.), *Système et politique de santé. De la santé publique à l'anthropologie* (pp. 24-40). Karthala.
- Fassin, D. (2021). *Les Mondes de la santé publique : Excursions anthropologiques. Cours au collège de France 2020-2021*. Seuil. [https://books.google.fr/books?id=P54\\_EAAAQBAJ](https://books.google.fr/books?id=P54_EAAAQBAJ)
- Geelen, E., Van Hoyweghen, I., & Horstman, K. (2011). Making genetics not so important: Family work in dealing with familial hypertrophic cardiomyopathy. *Social Science & Medicine*, 72 (11), 1752-1759. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2010.06.012>
- Gross, O. (2010). Les défis posés par les maladies rares. In *Traité de bioéthique* (pp. 217-227). Érès. <https://doi.org/10.3917/eres.hirsc.2010.02.0217>
- Gross, O. (2021). Les enjeux de la narration dans les maladies rares. *Santé Publique*, 33 (3), 309-310.
- Hardy, A.-C., Lecordier, D., Perrot, A., & Péréon, Y. (2020). Des patients difficiles ? Analyse qualitative des interactions médecins-patients dans le contexte de la maladie de Steinert. *Sciences Sociales et Santé*, 38 (2), 77-102. <https://doi.org/10.1684/sss.2020.0172>
- HCSP, & HCERES. (2023). *Evaluation du Plan national maladies rares 3. Volet soins et volet recherche*. file:///C:/Users/lemahhel/Downloads/hcspr20231114\_evaluconjohcsphcereduplannatioma.pdf
- Huyard, C. (2009). How did uncommon disorders become 'rare diseases'? History of a boundary object. *Sociol Health Illn*, 31(4), 463-477. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2008.01143.x>
- Huyard, C. (2012). *Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes*. EHESS.
- Joachim, G., & Acorn, S. (2003). Life with a rare chronic disease: the scleroderma experience. *Journal of Advanced Nursing*, 42(6), 598-606. <https://doi.org/https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.2003.02663.x>
- Jutel, A., & Nettleton, S. (2011). Towards a sociology of diagnosis: reflections and opportunities. *Soc Sci Med*, 73(6), 793-800. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2011.07.014>
- Kahane, B., & Larédo, P. (1998). Politique de recherche et choix organisationnels de l'Association française de lutte contre la mucoviscidose. *Sciences Sociales et Santé*, 97-128. [https://www.persee.fr/doc/sosan\\_0294-0337\\_1998\\_num\\_16\\_3\\_1437](https://www.persee.fr/doc/sosan_0294-0337_1998_num_16_3_1437)
- Kane, H. (2018). L'expérience de la maladie dans le contexte d'une faible accessibilité des soins médicaux. Le parcours d'un jeune drépanocytaire à Nouakchott (Mauritanie). *Anthropologie & Santé. Revue internationale francophone d'anthropologie de la santé* (17).
- Kerr, A. (2005). Understanding genetic disease in a socio-historical context: a case study of cystic fibrosis. *Sociology of health & illness*, 27(7), 873-896. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2005.00462.x>
- Le Henaff, Y., & Heas, S. (2023). Gender and care in the context of rare diseases: exploring nuances of emotional support and the division of household labor. *Health Sociology Review*, 1-15.
- Le Henaff, Y., Héas, S., & Joly, P. (2022). Taking care of oneself and others: The emotion work of women suffering from a rare skin disease. *Health*, 27(5), 738-755. <https://doi.org/10.1177/13634593211064127>
- Lecompte, H. (2014). *Médecine personnalisée : Pourquoi, pour qui, comment ?* <https://shs.hal.science/halshs-01713970/document>
- Lesmo, I. E. (2023). Micropolitics of Rare Diseases in Italy. *Medical anthropology*, 42(1), 48-61. <https://doi.org/10.1080/01459740.2022.2119853>
- Ménoret, M. (2007). Informer mais convaincre : incertitude médicale et rhétorique statistique en cancérologie. *Sciences Sociales et Santé*, 25 (1).
- Novas, C. (2009). Orphan Drugs, Patient Activism and Contemporary Healthcare. *Quaderni*, 68(1), 13-. <https://doi.org/10.4000/quaderni.262>
- Pillayre, H., & Besle, S. (2023). What rare cancers have in common. The making of lists of (very) rare cancers and the coordination of medical work. *Front Sociol*, 8, 1148639. <https://doi.org/10.3389/fsoc.2023.1148639>
- Rabeharisoa, V. (2019). La mobilisation associative sur les maladies rares, entre science, politique et économie. *Les Tribunes de la santé*, 62 (4), 41-49. <https://doi.org/10.3917/seve1.062.0041>



- Rabeharisoa, V., & Callon, M. (1998). L'implication des malades dans les activités de recherche soutenues par l'Association française contre les myopathies. *Sciences Sociales et Santé*, 41-65. [https://www.persee.fr/doc/sosan\\_0294-0337\\_1998\\_num\\_16\\_3\\_1435](https://www.persee.fr/doc/sosan_0294-0337_1998_num_16_3_1435)
- Rogalski, F. (2022). Epistemologies of Living With and Treating Rare Metabolic Disorders. *Medical anthropology*, 41(8), 866-878. <https://doi.org/10.1080/01459740.2022.2141630>
- Syed, A. M., Camp, R., Mischorr-Boch, C., Houÿez, F., & Aro, A. R. (2015). Policy recommendations for rare disease centres of expertise. *Evaluation and Program Planning*, 52, 78-84. <https://doi.org/10.1016/j.evalprogplan.2015.03.006>
- Teixeira, M., Lionnet, F., Benkerrou, M., Gottot, S., & Vodouhe, C. (2019). Douleurs et souffrances de jeunes drépanocytaires en Île-de-France. *Journal des africanistes* (89-2), 118-147.
- 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/http://dx.doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007>
- Winance, M., & Barral, C. (2013). De « l'inéducable » aux « handicaps rares ». Évolution et émergence des catégories politiques en lien avec la structuration du secteur médico-social français. *Alter*, 7 (4), e1-e16. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.alter.2013.08.001>
- Winance, M., & Bertrand, L. (2024). The Personalisation of Social Care: How Can a Healthcare System Be Adapted to the Specific Characteristics of People with Multiple Impairments? The case of the care of people with "rare disabilities" in France. *Journal of Social Policy*, 53(2), 432-449. <https://doi.org/10.1017/S0047279422000411>