

Fanny MORICE PICARD¹ & Aurèle MARTI¹ - Charles TAIEB² & Rébecca GENE² - Antoine GLIKSOHN³ - Mohammed BENNANI⁴ - Christine BODEMER^{5 et 6} - Khaled EZZEDINE^{7 et 8}
& FIMARAD - Filière Maladies Rares en Dermatologie

CHU Bordeaux¹ - FIMARAD² - Genespoir³ - Qualees, Paris⁴ - Animatrice FIMARAD⁵ - MAGEC, CHU Necker-Enfants Malades, Paris⁶ - EA EpiDermE, UPE-Université Paris-Est⁷, CHU Henri Mondor-Créteil⁸

RATIONNEL

Le concept de « fardeau » joue un rôle important dans l'évaluation des soins et dans la prise en charge des maladies chroniques cutanées. La notion de « fardeau d'une maladie » a été introduite par l'OMS et à démontrer sa pertinence afin de quantifier la santé d'une population et pour déterminer puis fixer les priorités d'action dans le domaine de la santé publique.

La notion de fardeau a récemment été étendue aux individus et à leurs familles, afin d'évaluer le handicap au sens large du terme (psychologique, social, économique et physique), généré par différentes maladies de peau.

À ce jour, il n'existe aucun outil spécifique permettant une évaluation du fardeau chez les personnes souffrant d'albinisme. Dans le cadre du projet RADICO, la filière FIMARAD a pris l'initiative de créer un score spécifique évaluant le fardeau de l'albinisme.

MÉTHODE

Le score BoA a été élaboré à l'aide de la méthodologie standardisée de développement et de validation des questionnaires de qualité de vie. Cette méthodologie se compose de trois phases successives dans le temps : phase conceptuelle phase de développement et phase de validation.

Un groupe de travail multidisciplinaire a été formé autour d'experts en conception et développement de questionnaires (médecin et psychologue de santé publique), des experts en gestion et soins des patients atteints d'albinisme (dermatologues libéraux et hospitaliers), des représentants de l'association de patients Genespoir.

Des questionnaires validés : *Short-Form-12 (SF12)*, *Body Image States Scale (BISS)* et *Daily Life Quality Index (DLQI)* ont également été administrés afin d'effectuer la validité externe.

RÉSULTATS

À partir d'un premier verbatim, le groupe de travail a créé une liste d'items qui ont été retranscrits et reformulés en questions. À ce stade, 65 items avaient été produits, puis réorganisés et regroupés en fonction de leur contenu, pour être réduits à 24 (score dit « conceptuel »).

Ce score a été proposé à 87 sujets atteints d'albinisme au cours de la phase de développement parmi lesquels 63 ont répondu. Parmi ceux-là, 58% étaient des femmes. L'âge moyen était de 43,98±19,4 ans [38.7-49.25]. Aucune différence significative selon le sexe ($p=0.13$).

Au cours de la phase de validation, une analyse en composantes principales (ACP) a été réalisé sur les 24 items et a permis de ramener le score à 20 questions [Q]. Les coefficients de régression standardisés étaient tous supérieurs à 0,5 sur leur facteur. Selon les coefficients de régression normalisés, chaque groupe de questions a été relié à une dimension parmi les quatre suivantes: « vivre avec la maladie » (8Q) « vie quotidienne » (3Q), « résignation » (3Q) et « crainte de l'avenir » (6Q). Dans le cadre de la validité externe les coefficients de corrélation du score par rapport aux scores validés : SF12, BISS et DLQI ont été calculés. Ils étaient fortement corrélés et ont confirmé la validité externe.

	PCS	MCS	DLQI	BISS	GLOBAL SCORE	SCORE FACTOR 1	SCORE FACTOR 2	SCORE FACTOR 3	SCORE FACTOR 4
PCS (SF12)	1.00000	0.06986	-0.56161	0.17791	-0.52808	-0.27096	-0.65457	-0.34930	-0.14496
MCS (SF12)	0.06986	1.00000	-0.48964	0.55391	-0.54514	-0.53865	-0.38715	-0.57915	0.05643
DAILY LIFE QUALITY INDEX	-0.56161	-0.48964	1.00000	-0.48176	0.67974	0.52040	0.65349	0.52183	0.12680
BODY IMAGE STATES SCALE	0.17791	0.55391	-0.48176	1.00000	-0.61403	-0.64792	-0.38433	-0.57044	-0.06093

DISCUSSION

Ce score est le premier outil d'évaluation spécifique lié au fardeau de l'albinisme. Facile d'utilisation et relativement rapide à remplir, il pourra permettre d'évaluer le fardeau au travers du temps avec un score reproductible. Par ailleurs, ce score pourra être utilisé avant et après pour apprécier l'effet d'interventions thérapeutiques.

CONCLUSION

Afin que ce score puisse être utilisé par le plus grand nombre, la version française originale a fait l'objet d'une validation culturelle & linguistique en anglais (US).

RÉSULTATS PRÉSENTÉS AUX 5^{ÈME} RENCONTRES DES MALADIES RARES, LES 20 ET 21 NOVEMBRE 2017 À PARIS