

Marie-Laure ARMAND¹, Aline BOURGEOIS¹ & Pierre WOLKENSTEIN¹ - Charles TAIEB² & Rébecca GENE² - Mireille BOURLIER³ - Mohammed BENNANI⁴ - Christine BODEMER^{5 et 6}
& FIMARAD - Filière Maladies Rares en Dermatologie

Hôpital Henri Mondor-Créteil-France¹ - FIMARAD² - Association Neurofibromatoses et Recklinghausen, Association de Patients-Neuville en Ferrain-France³ - Qualees, Paris⁴ - Animatrice FIMARAD⁵
MAGEC, CHU Necker-Enfants Malades, Paris⁶

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 de Neurofibromatose de type 1. Dans le cadre du projet RADICO, la filière FIMARAD a pris l'initiative de créer un score spécifique évaluant le fardeau de la NF1.

MÉTHODE

Le score BoN (Burden Of Neurofibromatosis) 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, assistante sociale 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.

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, 79 items ont été créés, retranscrits et reformulés en questions. Puis réorganisés & regroupés en fonction de leur contenu et des réponses obtenues, pour être réduits à 17 (Score dit « conceptuel »).

Ce Score a été proposé à 110 sujets atteints de NF1. Lors de la phase de validation, une analyse en composantes principales (ACP) a été réalisé et a permis de ramener le score à 15 questions. Les coefficients de régression standardisés étaient tous supérieurs à 0,5 sur leur facteur. Selon les coefficients de régression normalisés, chaque groupe de question a été relié à une dimension parmi les 4 suivantes : 1^{er} facteur à 5 questions représentant « les difficultés de concentration et d'apprentissage », 2^{ème} facteur à 5 questions représentant « le regard des autres et l'inquiétude sur l'avenir », 3^{ème} « la vie avec la maladie », 4^{ème} facteur à 2 questions représentant « la sexualité ».

Dans le cadre de la validité externe les coefficients de corrélation du Q par rapport aux Q validés : SF12, Estime de Soi et DLQI ont été calculés.

Ils étaient fortement corrélés & ont confirmé la validité externe.). L'unidimensionnalité du questionnaire est confirmée par l'analyse des facteurs d'ordre supérieur. Les indices pratiques de l'ajustement (indice d'ajustement comparatif et indice d'ajustement non normé) sont acceptables : l'indice d'ajustement comparatif est de 0.9521 et l'indice de précision non normalisé est de 0.9355.

	COÉFFICIENTS DE CORRÉLATION DE PEARSON	
DLQI	0.69930	<.0001
ÉCHELLE STRESS PERÇU	0.72643	<.0001
SF12 MENTAL	-0.57650	<.0001
SF12 PHYSIQUE	-0.26242	0.0347

FACTEUR	VALEUR PROPRE	DIFFÉRENCE	PROPORTION	CUMULÉ
1	6.83255091	4.54561374	0.4019	0.4019
2	2.28723717	0.82942296	0.1345	0.5365
3	1.45781421	0.33368111	0.0858	0.6222
4	1.12413310	0.10702515	0.0661	0.6884

DISCUSSION

Ce score est le premier outil d'évaluation spécifique lié au fardeau de la NF1. Facile d'utilisation et relativement rapide à remplir, il permettra 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