

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

DEVELOPPEMENT D'UN NOUVEL INSTRUMENT POUR MESURER L'IMPACT DE TROIS MALADIES LYSOSOMALES PEDIATRIQUES SUR LES AIDANTS : LE « CAREGIVER IMPACT QUESTIONNAIRE »

M Harrington et coll.

Les maladies de stockage lysosomal sont extrêmement invalidantes et affectent lourdement le quotidien des parents impliqués 24h/24h dans la prise en charge de leur enfant. Il existe bien des instruments mesurant l'impact de certaines maladies sur les aidants, mais aucun n'est spécifique à ces maladies rares pédiatriques. Pour pallier ce manque, un groupe de chercheurs américains a développé un nouvel instrument permettant d'évaluer l'impact de trois maladies pédiatriques de stockage lysosomal sur les aidants: la leucodystrophie métachromatique (LDM), la mucopolysaccharidose de type II avec déficit cognitif, et la mucopolysaccharidose de type IIIA (MPS IIIA).

L'instrument a été développé en utilisant une méthodologie rigoureuse et codifiée. Les chercheurs ont d'abord conçu un questionnaire préliminaire suite à une recherche bibliographique ciblée. Ce questionnaire initial, comportant 25 questions, a ensuite été affiné grâce à trois séries d'entretiens successifs: dans un premier temps avec des aidants d'enfants atteints de LDM (n = 16), puis de MPS II avec déficit cognitif (n = 22) et enfin de MPS IIIA (n = 8). Les aidants, tous parents d'un enfant atteint de l'une de ces trois maladies (leur mère dans 82 % des cas), provenaient de 5 pays (USA, Canada, Royaume-Uni, Mexique, et Espagne). Leurs commentaires ont été pris en compte à chaque étape, pour aboutir à 30 questions dans la forme finale du questionnaire. La période de rappel, c'est-à-dire la période que les participants sont invités à se remémorer pour répondre aux questions, est passée de 4 semaines dans la première version du questionnaire, à 7 jours (ou 1 mois pour les questions sur l'impact financier) dans la version finale. Les chercheurs se sont assurés que le questionnaire couvrait bien tous les concepts relatifs au vécu des aidants grâce à la méthode dite de « saturation ». Chaque série d'entretiens incluait également un débriefing cognitif, pour vérifier que les questions étaient bien compréhensibles et pertinentes pour les aidants.

À la suite de ces entretiens, le questionnaire final, dénommé *Caregiver Impact Questionnaire* comporte 30 questions réparties en cinq domaines : (I) Fonctionnement social (7 questions) ; (II) Impact sur les activités quotidiennes (5 questions) ; (III) Fonctionnement émotionnel/psychologique (10 questions) ; (IV) Fonctionnement physique (6 questions) ; et (V) Impact financier (2 questions).

Ce questionnaire représente un nouvel outil prometteur qui permettra d'évaluer précisément l'impact des maladies lysosomales pédiatriques sur les aidants. Il devra encore faire l'objet de tests de validation complémentaire auprès d'un échantillon d'aidants plus large avant de pouvoir être utilisé en pratique clinique ou en recherche.

Référence

Harrington M, Hareendran A, Skalicky A, Wilson H, et al. Assessing the impact on caregivers caring for patients with rare pediatric lysosomal storage diseases: development of the Caregiver Impact Questionnaire. *J Patient Rep Outcomes*. 2019 ; 23;3(1):44 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31338630/>.