



FICHE D'INFORMATION

TITRE DE LA RECHERCHE : QoL4Dravet - Mesurer la qualité de vie dans le syndrome de Dravet

COMMANDITAIRE: L'étude est promue par la Fédération européenne du syndrome de Dravet.

INTRODUCTION, OBJECTIFS ET TRAITEMENT DES DONNÉES

Nous vous invitons à participer à une recherche scientifique axée sur la qualité de vie des personnes atteintes du syndrome de Dravet (SD) et de leurs proches. Il est essentiel de mesurer la qualité de vie de cette population et de leurs aidants pour comprendre et identifier la complexité de l'impact négatif du SD et mettre en évidence le manque de ressources dont disposent les familles pour y faire face.

Objectifs

1. Créer des données basées sur les résultats rapportés par les patients (PRO) sur la qualité de vie des personnes atteintes du syndrome de Down et de leurs familles.
2. Créer un ensemble de données initiales pouvant être utilisé pour :
 - l'analyse des données et la publication des résultats dans des articles scientifiques de sensibilisation au syndrome de Down ;
 - la diffusion des principales conclusions par le biais du site web du DSEF et de ses réseaux sociaux;
 - l'utilisation ultérieure par les chercheurs et les cliniciens.

Traitement des données

Les données collectées pour l'étude seront anonymes. Aucune donnée personnelle ou d'identification ne sera collectée directement ou indirectement auprès des participants au questionnaire. Les données collectées ne seront traitées que sous forme agrégée aux fins de recherche décrites et à aucune autre fin. Les données seront stockées dans des archives/plateformes numériques conformément aux objectifs de recherche et d'étude pour lesquels elles sont collectées, en assurant la protection et la sécurité des informations recueillies. Lorsque les résultats du questionnaire seront partagés, nous veillerons à ce qu'aucun individu ne puisse être identifié.

LE QUESTIONNAIRE

Les informations suivantes ont pour but de vous fournir des renseignements corrects et suffisants pour vous permettre de décider en connaissance de cause si vous souhaitez participer à cette étude. Veuillez lire attentivement ces informations et, si vous avez des questions, écrivez-nous à l'adresse électronique suivante : info@dravet.eu

Caractéristiques du questionnaire

- **SIMPLICITÉ** – Le questionnaire est court et simple, avec 31 questions qui prennent environ 20 minutes à remplir. Il a été traduit en 11 langues : anglais, espagnol, italien, français, allemand, néerlandais, polonais, norvégien, croate, portugais, serbe.
- **SPÉCIFIQUE AU SYNDROME DE DRAVET** – Le questionnaire a été finalisé en tenant compte des dernières avancées (examen exhaustif de ce qui a été fait précédemment) et



révisé par un panel d'experts multidisciplinaires sur le syndrome de Dravet, comprenant des représentants des patients.

- DUALITÉ – En répondant au questionnaire, vous pouvez choisir l'une des deux options disponibles ou les deux :
 1. Répondre en tant que soignant
 2. Répondre du point de vue de votre enfant atteint du syndrome de Dravet

Il est important que les participants répondent pour eux-mêmes en tant que soignants et également au nom de leur proche atteint du SD.

Lorsqu'ils répondent au nom de la personne atteinte du SD, les soignants doivent conserver une approche d'observation, dans la mesure du possible, et les réponses doivent être fondées sur des événements observables et des expériences passées.

Introduction

Ce questionnaire porte sur la qualité de vie des personnes atteintes du syndrome de Dravet (SD) et de leurs proches. Le SD est une maladie rare caractérisée par une encéphalopathie développementale avec crises épileptiques affectant les enfants en bas âge, résistante aux médicaments et entraînant de graves troubles cognitifs, comportementaux et moteurs (Dravet, 2011), accompagnés de crises persistantes et de troubles de la parole, de la mobilité, de l'apprentissage et du sommeil (Lagae et al., 2019 ; Skluzacek et al., 2011 ; Villas et al., 2017). Cette population présente un risque élevé de mort subite en raison de crises répétées, ce qui suscite de très vives inquiétudes chez les parents (Nolan et al., 2016 ; De Liso et al., 2016). Tout cela entraîne une diminution de la qualité de vie des enfants atteints du syndrome de Down eux-mêmes et de leurs aidants (Wolff et al., 2006).

Actuellement, les traitements visent à contrôler les crises de l'enfant atteint du syndrome de Down, généralement par le biais de médicaments antiépileptiques ou en association avec ceux-ci. Ces traitements ne sont généralement pas curatifs et entraînent des effets secondaires tels que la fatigue, des troubles cognitifs ou comportementaux, et sont complexes à administrer pour les aidants (Chiron & Dulac, 2011 ; Genton, 2000). Des études récentes ont fait état des effets négatifs du SD sur les aidants, faisant principalement allusion à la santé physique et mentale, voire aux relations sociales et aux ressources économiques, suggérant que le SD a un impact important sur leur vie (Jesen et al., 2017). De même, il a été suggéré que la qualité de vie des mineurs atteints de SD est inférieure à celle de la population générale, en particulier lorsque des crises plus graves et plus fréquentes se produisent (Lagne et al., 2018). Les patients atteints du syndrome de Down ont besoin d'un soutien continu et complexe, ce qui a un impact majeur sur la qualité de vie de la famille (Nolan et al., 2008).

La création d'un questionnaire spécifique pour évaluer la qualité de vie de cette population et de leurs aidants est cruciale pour comprendre et identifier la complexité de l'impact négatif du syndrome de Down et mettre en évidence le manque de ressources dont disposent les familles pour y faire face.

La conceptualisation du projet a été promue par le directeur scientifique et le conseil d'administration du DSEF, qui ont collaboré avec l'Université de Nebrija aux différentes étapes du développement du questionnaire, coordonné par le professeur Jon Andoni Duñabeitia.

Création et validation du questionnaire : méthodologie

La création et la validation du questionnaire ont comporté les phases suivantes :

Phase 1.

Développement :

les concepts et les éléments, axés sur l'évaluation de la qualité de vie des patients atteints de SD et de leurs familles, ont été créés, en se concentrant principalement sur les domaines social, psychologique, familial et économique.

Développement : les concepts et les éléments, axés sur l'évaluation de la qualité de vie des patients atteints de SD et de leurs familles, ont été créés, en se concentrant principalement sur les domaines social, psychologique, familial et économique.

La phase initiale du présent travail s'est appuyée sur l'ensemble de données développé par Salom et al. (2023). L'évaluation de l'impact social de l'épilepsie rare chez l'enfant (CRESIA) a consisté à recueillir des données auprès d'une cohorte importante, soit 298 participants, dont des parents d'enfants atteints du syndrome de Dravet.

Afin de sélectionner les éléments les plus descriptifs de la qualité de vie des personnes atteintes du syndrome de Down et de leurs familles, une analyse descriptive des réponses par élément et par groupe a été effectuée.

Après l'analyse descriptive initiale visant à affiner le pool d'éléments, une analyse confirmatoire a été utilisée pour valider la structure de l'outil d'évaluation de la qualité de vie et s'assurer que l'ensemble final d'éléments représente de manière fiable les concepts d'intérêt. En appliquant l'analyse confirmatoire, le groupe de recherche a cherché à tester l'hypothèse selon laquelle les éléments sélectionnés dans le pool initial capturent efficacement les aspects distincts de la qualité de vie qui sont particulièrement affectés chez les patients atteints du syndrome de Dravet.

L'analyse confirmatoire est une étape cruciale dans le développement et la validation d'outils de mesure, en particulier lorsqu'il s'agit de saisir avec précision des concepts complexes tels que la qualité de vie (QdV). Elle diffère de l'analyse exploratoire, qui identifie des modèles ou des relations potentiels dans les données sans hypothèses préconçues. L'analyse confirmatoire teste des hypothèses ou des modèles spécifiques formulés sur la base de connaissances, de théories ou de résultats initiaux antérieurs. Elle fournit une méthode structurée pour vérifier si les éléments sélectionnés se comportent comme prévu dans la mesure du concept sous-jacent, en l'occurrence la qualité de vie des patients atteints du syndrome de Dravet (SD).

Phase 2.

Étude de validité du contenu et sélection de la version initiale du questionnaire : une fois l'évaluation terminée, le questionnaire a fait l'objet d'un processus d'évaluation en deux parties par des juges. D'une part, l'instrument a été évalué par des experts médicaux internationaux en trisomie 21. D'autre part, un processus d'évaluation a été mené par des proches de personnes atteintes de trisomie 21. Après l'évaluation par les juges, les éléments ont été modifiés, éliminés ou complétés en tenant compte de leurs contributions.

Phase 3.



Analyse de validité de construction : les variables ont été regroupées en différents facteurs afin d'explorer et de déterminer si les relations entre les éléments définissent une structure dimensionnelle invariable dans le questionnaire.

Phase 4.

Analyse de la fiabilité de l'instrument : une population représentative répondant aux critères d'inclusion et d'exclusion a participé et, après avoir rempli le questionnaire, une analyse statistique a été effectuée pour déterminer leur fiabilité.

La couverture du questionnaire

- ✓ Informations sociodémographiques : structure familiale, situation financière, niveau d'éducation et responsabilités en matière de soins.
- ✓ État de santé de la personne affectée : nombre et gravité des crises, visites à l'hôpital, traitements en cours et médicaments.
- ✓ Bien-être mental : charge émotionnelle, niveau de stress et satisfaction globale à l'égard de la vie des personnes atteintes et de leur famille.
- ✓ Soutien social : satisfaction à l'égard des relations sociales, sentiment d'isolement ou réseaux de soutien disponibles.
- ✓ Santé physique et gestion de la vie quotidienne : qualité du sommeil, inconfort physique et capacité à prendre soin de soi.
- ✓ Accès aux soins médicaux et aux services de soutien : recours aux thérapies, charges financières et lacunes dans les soins.

Équipe De Recherche

Le questionnaire a été élaboré par le Centre de recherche Nebrija en cognition (CINC) de l'Université Nebrija, dirigé par le professeur Jon Andoni Duñabeitia. Il est composé de jeunes et de seniors permanents en neurosciences cognitives, de chercheurs en formation entièrement dédiés à l'activité de recherche et d'un groupe impressionnant de chercheurs affiliés de renommée internationale. Il compte au total 27 chercheurs : 20 docteurs expérimentés et 7 chercheurs en formation pré-doctorale. Avec une activité scientifique croissante et une croissance permanente du centre, le CINC mène actuellement des projets de recherche publics et privés hautement compétitifs de la Fondation BBVA, de l'Agence nationale de la recherche du gouvernement espagnol et de la Communauté de Madrid.

AVANTAGES ET RISQUES DE LA PARTICIPATION À L'ÉTUDE

La participation à cette étude n'implique aucun risque. La participation à cette étude n'apportera aucun bénéfice direct aux participants. Cependant, cette étude espère mieux évaluer la qualité de vie des patients et des familles touchés par le SD et tirer des conclusions qui pourraient être utiles pour améliorer la vie des patients atteints du SD, de leurs familles et de leurs aidants.

CONTRIBUTION FINANCIÈRE

La participation à l'étude n'implique aucune compensation financière.

MERCI DE VOTRE COOPÉRATION !