

FACULTE DE CHIRURGIE DENTAIRE DE STRASBOURG

Doyen : Professeur C. TADDEI-GROSS

Doyens honoraires : Professeur R. FRANK
Professeur M. LEIZE
Professeur Y. HAIKEL

Professeurs émérites : Professeur W. BACON
Professeur H. TENENBAUM

Responsable des Services Administratifs : Mme F. DITZ-MOUGEL

Professeurs des Universités

V. BALL	Ingénierie Chimique, Energétique - Génie des Procédés
A. BLOCH-ZUPAN	Sciences Biologiques
F. CLAUSS	Odontologie Pédiatrique
J-L. DAVIDEAU	Parodontologie
Y. HAÏKEL	Odontologie Conservatrice - Endodontie
O. HUCK	Parodontologie
M-C. MANIERE	Odontologie Pédiatrique
F. MEYER	Sciences Biologiques
M. MINOUX	Odontologie Conservatrice - Endodontie
A-M. MUSSET	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
C. TADDEI	Prothèses
B. WALTER	Prothèses

Maîtres de Conférences

S. BAHİ-GROSS	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
L. BIGEARD	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
Y. BOLENDER	Orthopédie Dento-Faciale
F. BORNERT	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
A. BOUKARI	Chirurgie Buccale - Pathologie et Thérapeutique - Anesthésiologie et Réanimation
O. ETIENNE	Prothèses
F. FIORETTI	Odontologie Conservatrice - Endodontie
C-I. GROS	Sciences Anatomiques et Physiologiques, Occlusodontiques - Biomatériaux - Biophysique - Radiologie
S. JUNG	Sciences Biologiques
N. LADHARI	Sciences Anatomiques et Physiologiques, Occlusodontiques - Biomatériaux - Biophysique - Radiologie
F. OBRY	Odontologie Pédiatrique
D. OFFNER	Prévention - Epidémiologie - Economie de la Santé - Odontologie Légale
R. SERFATY	Odontologie Conservatrice - Endodontie
M. SOELL	Parodontologie
E. WALTMANN	Prothèses

Equipes de Recherche

N. JESSEL	INSERM / Directeur de Recherche
Ph. LAVALLE	INSERM / Directeur de Recherche
H. LESOT	CNRS / Directeur de Recherche
M-H. METZ-BOUTIGUE	INSERM / Directeur de Recherche
P. SCHAAF	UdS / Professeur des Universités / Directeur d'Unité
B. SENGHER	INSERM / Directeur de Recherche

REMERCIEMENTS

À Madame le Professeur Agnès Bloch-Zupan

Professeur des Universités à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg
Praticien Hospitalier
Docteur en Chirurgie-Dentaire

Je vous remercie sincèrement d'avoir été à l'initiative de ce sujet de thèse, de me l'avoir proposé ainsi que d'en avoir pris la direction. Merci également pour la disponibilité et l'écoute dont vous avez fait preuve tout au long de mes recherches, merci d'avoir su me guider et m'encourager avec patience et justesse durant la rédaction de cette thèse. Je n'oublierai pas la précision de vos enseignements et vos conseils judicieux.

À Madame le Professeur Marie-Cécile Manière

Professeur des Universités à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg
Praticien Hospitalier
Docteur en Chirurgie-Dentaire

Je vous remercie sincèrement d'avoir accepté de me faire l'honneur de présider ce jury. Vous trouverez ici l'expression de ma gratitude pour votre engagement et la qualité de vos enseignements, pour vos qualités humaines d'écoute et de compréhension ainsi que pour la gentillesse dont vous avez fait preuve à mon égard.

À Monsieur le Professeur Florent Meyer

Professeur des Universités à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg

Praticien Hospitalier

Docteur en Chirurgie-Dentaire

Merci de me faire l'honneur de siéger dans ce jury. Je vous remercie pour votre présence rassurante et pour la rigueur et la précision auxquelles vous m'avez toujours incitées afin de progresser dans ma pratique lors de mes vacations cliniques.

À Monsieur le Docteur Damien Offner

Assistant Hospitalo-Universitaire à la Faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg
Docteur en Chirurgie-Dentaire

Merci de me faire l'honneur d'accepter de juger ce travail. Je vous suis reconnaissante pour l'aide que vous m'avez apportée concernant l'analyse des résultats des questionnaires utilisés dans cette thèse. Merci pour la simplicité, la bonne humeur et la précision que vous avez toujours eu lors de vos enseignements et lors des vacations de CASU.

Au Docteur Gabriel Fernandez de Grado, merci pour votre précieuse aide en matière de biostatistiques et pour vos conseils quant à l'analyse et l'interprétation des résultats de mes questionnaires.

Merci à Marzena Kawczynski et Sébastien Troester de m'avoir accordé de leur temps pour m'aider à réunir des informations indispensables à mon travail.

Au Docteur Jean-Marc Chassagnon. Merci d'avoir accepté de m'accueillir en stage dans ton cabinet ; merci pour tes conseils, ta patience, ta gentillesse et ta pédagogie. Merci de m'avoir donné l'occasion d'effectuer mon tout premier remplacement.

Aux Docteurs Caroline Brodtvilain, Caroline Grad-Jung, Annie De Paris et Audrey Burger, merci de m'avoir accordé votre confiance et permis de réaliser mes premières expériences professionnelles.

Merci également à leurs assistantes pour m'avoir épaulé pendant ces remplacements, notamment Sandra, Laëtitia, Céline et Stéphanie qui ont une place toute particulière dans mon cœur.

À Steve, mon compagnon, tout simplement merci pour ton support infailible depuis tout ce temps, je te dois énormément.

À ma grand-mère Léna. Aux membres de ma famille (et de ma presque-famille) qui ont cru en moi et m'ont soutenu sans relâche dans les bons moments comme dans les moments plus difficiles.

À mes amies de promo, Débo, Morgane (la grande), Camille-Chou et les autres, merci pour ces si belles années passés avec vous, pour ces fous-rires.

À Anna, Lucas, Anaïs, Tiffany, Priscilla, Stéphanie, Étienne et tout les autres (derby-copains !), merci de m'avoir supporté parfois quotidiennement, de m'avoir écouté autant râler, d'être toujours là de loin comme de près et quoi qu'il arrive.

UNIVERSITÉ DE STRASBOURG

FACULTÉ DE CHIRURGIE DENTAIRE

Année 2018

N° 09

THÈSE

Présentée pour le Diplôme d'État de Docteur en Chirurgie Dentaire
le 31 janvier 2018

par

TITEUX Morgane

née le 15 octobre 1991 à STRASBOURG

**MALADIES RARES : IMPACT DES MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES
SUR LA QUALITÉ DE VIE**

Président : Professeur MANIÈRE Marie-Cécile
Asseseurs : Professeur BLOCH-ZUPAN Agnès
Professeur MEYER Florent
Docteur OFFNER Damien

TABLE DES MATIÈRES

INDEX DES TABLEAUX ET FIGURES.....	7
LISTE DES ABRÉVIATIONS.....	8
INTRODUCTION.....	10
PARTIE I : GÉNÉRALITÉS ET DÉFINITIONS.....	12
I.Maladie rare.....	12
A.Nombre des maladies rares.....	12
B.Origine et caractéristiques des maladies rares.....	13
C.Maladies rares de la tête, du cou et des dents.....	13
C.1.Maladies rares et anomalies bucco-dentaires.....	14
a.Origine des anomalies bucco-dentaires.....	14
b.Gènes impliqués	14
C.2.Syndromes et anomalies dentaires.....	15
C.3.Classifications des maladies rares à expression bucco-dentaire.....	15
D.Difficultés liées aux maladies rares	16
D.1.Difficultés de diagnostic.....	16
D.2.Difficultés d'accès aux soins.....	16
D.3.Exclusion	17
II.Notions de santé et qualité de vie.....	17
A. Population générale.....	17
A.1.Définitions de l'Organisation Mondiale de la Santé.....	17
a.Qualité de vie.....	17
b.Classification internationale des handicaps.....	18
A.2.Définition de l'Institut National de la Statistique et des Études Économiques	19
B.Population spécifique « maladies rares ».....	21
C.Mesure de la qualité de vie	22
D.Indicateurs de la qualité de vie.....	23
D.1.Indicateurs de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire	24
a.Format de réponse.....	24
b.Catégories d'âges cibles.....	25
c.RAND Health Insurance Study.....	26
d.Social Impacts of Dental Disease.....	26

e.Socio-dental Scale.....	27
f.General Oral Health Assessment Index	27
g.Dental Impact Profile.....	28
h.Subjective Oral Health Statut Indicators.....	29
i.Oral Health Impact Profile	30
j.Oral Impacts on Daily Performances.....	31
k.Dental Impact on Daily Living	34
l.Oral Health Related Quality of Life measure.....	35
m.Oral Health Quality of Life Inventory	36
n.Orthognathic Quality of Life Questionnaire.....	37
o.Child Oral Health-Related Quality of Life	37
p.Family Impact Scale.....	39
q.Child Oral Impacts on Daily Performances.....	40
r.Child Oral Health Impact Profile.....	41
s.Psychosocial Impact of Dental Aesthetic Questionnaire	42
t.Early Childhood Oral Health Impact Scale.....	43
u.Health Related Condition-Specific Quality of Life Questionnaire for Hypodontia	44
v.Scale of Oral Health Outcomes.....	45
D.2.Indicateurs de la qualité de vie liée à la santé	46
a.Cantril's Self-Anchoring Ladder.....	46
b.Activities of Daily Living Scale	46
c.Sickness Impact Profile.....	47
d.Impact On Family Scale	48
e.EQ-D5 Instruments	49
f.WHO Quality of Life	50
g.Short Form-36 Health Survey.....	52
D.3.Indicateurs de santé bucco-dentaire.....	53
a.Indice CAOD et caod	53
b.Indice CAOF/coaf.....	55
c.Indice parodontal.....	55
d.Index de besoin en traitement orthodontique.....	57
e.Mini-Nutritional Assessment Index®	58
f.Significant Caries Index	59

g. International Caries Detection and Assessment System	59
h. Débit salivaire et pH.....	60
i. Nombre de dents et d'unités fonctionnelles	60
j. Port de prothèses.....	61
D.4. Autres indicateurs	61
a. Rosenberg self-esteem scale.....	61
b. Children's Fear Survey Schedule – Dental Subscale.....	62
c. Hospital Anxiety and Depression Scale.....	62
d. Questionnaire de bien-être psycho-social.....	63
e. Beck Self-concept Inventory for Youth.....	63
f. Beck Depression Inventory for Youth.....	64
g. Dental beliefs survey	64
h. Resiliency Scales for Children and Adolescents	65
PARTIE II : PROJET « MALADIES RARES, MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES : PERSPECTIVES DIAGNOSTIQUES ET THÉRAPEUTIQUES ».....	66
I. Présentation du projet.....	66
II. Matériels et méthodes.....	67
A. Conception de l'étude strasbourgeoise.....	67
B. Indices d'évaluation de la qualité de vie.....	67
B.1. Répartition des items.....	68
B.2. Format de réponse et calcul des scores.....	69
C. Modifications des questionnaires.....	70
C.1. Intervalle d'étude.....	71
C.2. Difficultés linguistiques.....	71
C.3. Tranches d'âges et situation de handicap cognitif.....	71
III. Résultats	72
A. Caractéristiques des participants à l'étude.....	72
A.1. Âges moyen, minimum et maximum.....	73
A.2. Sex-ratio homme/femme.....	74
A.3. Maladies rares rencontrées	74
B. Analyse statistique.....	77
B.1. Hypothèses nulles.....	77
B.2. Test des variances et test statistique utilisés.....	78
B.3. Doubles questionnaires.....	78

C. Scores moyens par questionnaire	79
D. Questionnaire ECOHIS.....	81
D.1.Influence du sexe.....	81
D.2.Influence du caractère syndromique/isolé.....	81
D.3.Influence du type d'anomalie.....	81
D.4.Type d'impact.....	82
D.5.Prévalence.....	84
E.Questionnaire CPQ.....	84
E.1.Influence du sexe.....	84
E.2.Influence du caractère syndromique/isolé.....	85
E.3.Influence du type d'anomalie.....	85
E.4.Type d'impact.....	86
E.5.Prévalence.....	88
F.Questionnaire OHIP-14.....	89
F.1.Influence du sexe.....	89
F.2.Influence du caractère syndromique/isolé.....	89
F.3.Influence du type d'anomalie.....	89
F.4.Type d'impact.....	90
F.5.Prévalence.....	92
IV.Discussion.....	92
A.Pertinence de l'étude	92
B.Résultats.....	95
B.1. Scores moyens aux questionnaires.....	95
B.2.Influence de la tranche d'âge.....	99
B.3.Influence du sexe	100
B.4.Influence du caractère syndromique/isolé.....	101
B.5.Type d'impact.....	102
C. Méthodologie.....	104
C.1. Limites des questionnaires utilisés.....	104
a.ECOHIS.....	104
b.CPQ.....	104
c.OHIP-14.....	105
d.Indicateurs utilisés dans la partie allemande du projet global.....	106
C.2.Utilisation des réponses aux questionnaires.....	107

C.3.Enregistrement d'informations annexes.....	107
C.4. Effectif.....	109
C.5.Doubles questionnaires.....	109
C.6.Groupe témoin.....	110
C.7.Méthode de remplissage des questionnaires et patients cibles	111
C.8.Exclusion de patients.....	112
C.9.Questionnaires à réponses manquantes.....	113
C.10.Période d'étude et fréquence des mesures.....	114
CONCLUSIONS.....	116
PAGE DE SIGNATURES.....	121
RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	122
ANNEXES.....	141

INDEX DES TABLEAUX ET FIGURES

Tableau 1: Classification des quatre dimensions de la qualité de vie, d'après l'OMS.....	18
Tableau 2 : Classification internationale des déficiences, incapacités et désavantages, d'après l'OMS.....	19
Tableau 3 : Stades de la carie dentaire, d'après la classification française de l'ICADS II.....	59
Tableau 4 : Nombre d'items par catégorie abordée dans les versions des questionnaires utilisés pour l'étude, d'après Wolff A., congrès de l'Association Internationale d'Odontologie Pédiatrique, 2015.....	69
Figure 1 : Répartition par sexe et par tranche d'âge des participants à l'étude.....	74
Figure 2 : Répartition des patients de l'étude selon leur type de maladie rare.....	75
Figure 3 : Scores moyens des participants de l'étude, par questionnaire et par sexe.....	80
Figure 4 : Score moyen à un item ECOHIS selon le type d'impact abordé.....	82
Figure 5 : Score moyen à un item CPQ selon le type d'impact.....	86
Figure 6 : Score moyen à un item OHIP-14 selon le type d'impact abordé.....	90
Figure 7 : Chronologie de suivi des patients de l'ensemble standardisé « fentes labio-palatines » ICHOM.....	115

LISTE DES ABRÉVIATIONS

AC : Aesthetic Component
ADL : Activities of Daily Living
AI : Amélogénèse imparfaite
AIOP : Association Internationale d'Odontologie Pédiatrique
BDI-Y : Beck Depression Inventory for Youth
CAOD (caod) : dent cariée, absente ou obturée
CAOF (caof) : face cariée, absente ou obturée
CFSS-DS : Children's Fear Survey Schedule - Dental Subscale
CL : Cantril's Self-Anchoring Ladder
CNRTL : Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales
COIDP : Child Oral Impacts on Daily Performances
COHIP : Child Oral Health Impact Profile
COHRQoL : Child Oral Health-Related Quality of Life
CPQ : Child Perceptions Questionnaire
CPQ-G : German Child Perceptions Questionnaire
CPITN : Community Periodontal Index of Treatment Needs
DBS-R : Dental beliefs survey
DE : Dysplasie Ectodermique
DEH : Dysplasie Ectodermique Hypohydratique
DEX : Dysplasie Ectodermique liée au chromosome X
DHC : Dental Health Component
DI : Dentinogenèse imparfaite
DIDL : Dental Impact on Daily Living
DIP : Dental Impact Profile
ECOHIS : Early Childhood Oral Health Impact Scale
ET : écart-type
FEDER : Fonds Européen de Développement Régional
FIS : Family Impact Scale
GOHAI : General Oral Health Assessment Index
HADS : Hospital Anxiety and Depression Scale
HRQoL : Health related quality of life
ICDAS : International Caries Detection and Assessment System
ICHOM : Consortium International pour la mesure des résultats de santé
IMC : Indice de Masse Corporelle
INSEE : Institut National de la Statistique et des Études Économiques
IOFS : Impact On Family Scale
IOTN : Index Of Treatment Needs
MIH : Hypominéralisation Molaires Incisives

MOS : Medical Outcomes Study
MNA® : Mini-Nutritional Assessment Index®
NSI : Nutrition Screening Initiative
NutQoL : Nutrition Quality of Life Index
OHIP : Oral Health Impact Profile
OHIP-G : German Oral Health Impact Profile
OH-QoL : Oral Health Quality of Life Inventory
OHQoLI : Oral Health Quality of Life Interview
OHRQoL : Oral Health Related Quality of Life
OHRQoL measure : Oral Health Related Quality of Life measure
OIDL : Oral Impact on Daily Living
OIDP : Oral Impacts on Daily Performances
OMS :Organisation Mondiale de la Santé
OQoLQ : Orthognatic Quality of Life Questionnaire
P-CPQ : Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire
pH : potentiel Hydrogène
PIDAQ :Psychosocial Impact of Dental Aesthetic Questionnaire
QoL : Quality of Life
RAND HIS : RAND Health Insurance Study
RSCA : Resiliency Scales for Children and Adolescents
SC-OIDP : Specific Conditions Oral Impacts on Daily Performances
SDS : Socio-dental Scale
SF-36 :Short Form-36 Health Survey
SIC : Significant Caries Index
SIDD :Social Impacts of Dental Disease
SIP : Sickness Impact Profile
SOHO-5 : Scale of Oral Health Outcomes
SOHSI : Subjective Oral Health Statut Indicators
SROH : Self-rated oral health
TN : Treatment Needs
UF : Unité Fonctionnelle
UFSBD : Union Française pour la Santé Bucco-Dentaire
WHO : World Health Organization, voir OMS.
WHOQoL-100 : World Health Organization Quality of Life

INTRODUCTION

Par définition, les maladies rares sont des maladies qui touchent moins d'une personne sur 2000 en Europe (1).

Actuellement, plus de 7000 maladies rares différentes ont été dénombrées et de nouvelles entités sont encore régulièrement identifiées. En France, 3 millions de personnes sont concernées et 93000 personnes en Alsace sont touchées par ces dernières.

La plupart, c'est-à-dire jusqu'à 80% des maladies rares, ont une origine génétique, mais il existe des maladies rares auto-immunes, d'origine infectieuse ou bien des cancers rares. Il est important d'avoir à l'esprit que deux tiers des maladies rares sont graves et invalidantes (2).

Les anomalies bucco-dentaires génétiquement conditionnées appartiennent toutes à la catégorie des maladies rares et sont retrouvées à ce jour dans plus de 950 de ces entités cliniques (3).

Ces anomalies peuvent être isolées ou associées à d'autres symptômes dans le cadre de syndromes. Ces maladies rares à expression bucco-dentaire ont souvent une atteinte qui est visible dès la naissance ou la petite enfance.

La qualité de vie, concept multifactoriel et synonyme de bien-être, est une combinaison complexe de facteurs psychologiques, physiques, sociaux et matériels permettant d'évaluer ledit bien-être d'un individu.

Les notions de santé et de maladie entrant en jeu dans cette définition de la qualité de vie, les patients atteints de maladies rares en général, et à expression bucco-dentaire en particulier, souffrent fréquemment d'une qualité de vie dégradée, résultante de difficultés de diagnostic, d'obtention d'informations quant à leur pathologie et sont souvent sans solution thérapeutique (2,4,5).

De plus, selon la gravité de ces manifestations, être atteint d'une telle pathologie peut alors être à l'origine de gênes quotidiennes, tant par les problèmes fonctionnels et/ou esthétiques qu'elles entraînent, qu'au niveau de leurs conséquences à terme sur l'estime de soi et la vie sociale du patient.

Quels sont donc les attentes de ces patients ? Ont-ils des besoins spécifiques engendrés par leur maladie rare ? Comment nous est-il possible, en tant que chirurgien-

dentiste, d'évaluer le retentissement de ces manifestations bucco-dentaires sur la qualité de vie quotidienne des patients, ceci dans le but d'améliorer leur prise en charge ?

Qu'est-ce-qu'est réellement la "qualité de vie", comment est-elle définie, évaluée et grâce à quels outils ?

Via les programmes transfrontaliers Interreg IV "Manifestations bucco-dentaires des maladies rares" (2012-2015) et Interreg V RARENET (2016-2018), cofinancés par l'Union Européenne et le Fonds Européen de Développement Régional (FEDER), mettant en collaboration les Centres hospitalo-universitaires de Strasbourg, Heidelberg, Fribourg et Bâle, nous avons pu réaliser une étude pilote ciblant des patients consultant au Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires (CRMR-O-RARES) du Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.

Les objectifs de ce travail consistent à recenser les manifestations et anomalies bucco-dentaires associées aux maladies rares de patients ayant consulté au CRMR-O-RARES pendant la période du 03/12/13 au 08/10/15 ; à évaluer leur qualité de vie, pour finalement quantifier et préciser les impacts et influences de ces anomalies sur la qualité de vie. Ceci est réalisé dans le but d'apprécier le ressenti de ces patients/parents de patients vis-à-vis de leur handicap afin d'influencer et d'améliorer l'offre de soins et la prise en charge bucco-dentaires.

Ainsi, après avoir présenté les différents outils disponibles permettant cette mesure de la qualité de vie, nous nous concentrerons sur ceux choisis plus spécifiquement pour la réalisation de ce travail et préciserons les résultats de cette enquête par une analyse des réponses obtenues aux questionnaires.

I. Maladie rare

D'après le Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales (6) (<http://www.cnrtl.fr/>), une maladie était jusqu'à présent définie comme une altération de l'état de santé, se présentant en une configuration unique de symptômes dont le traitement est unique.

Pourtant, il n'y a actuellement aucune définition universelle de ce qu'est une maladie rare (7), mais de nombreux organismes tels que la Fondation maladies rares (2) (<http://fondation-maladiesrares.org>) et le Portail des maladies rares et des médicaments orphelins (8) (<http://www.orpha.net>) s'accordent pour dire que les maladies dites rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2000 en Europe. En France, on dit qu'une maladie est rare si elle affecte moins de 30 000 personnes.

La fréquence d'une maladie peut varier d'une région à l'autre : la thalassémie, une anémie d'origine génétique, par exemple, est rare dans le Nord de l'Europe mais fréquente autour de la Méditerranée. La « maladie périodique » est rare en France mais courante en Arménie. Il y a également des maladies fréquentes qui ont des variantes rares (8).

A. Nombre des maladies rares

A l'heure actuelle, entre sept et huit mille entités de maladies rares ont été dénombrées (3,9) et de nouvelles sont régulièrement découvertes et décrites dans la littérature médicale (5,10).

Le nombre des maladies rares dépend aussi du degré de « granularité » utilisé pour classer les différentes maladies/entités. Cette complexité est reflétée par les différentes classifications qui sont proposées par le site Orphanet (8). En effet, les maladies rares se caractérisent par une variété de signes cliniques, différents d'une maladie rare à l'autre mais également d'un patient à l'autre pour la même maladie, ce qui peut parfois rendre difficile la classification stricte d'une maladie dans une unique catégorie.

B. Origine et caractéristiques des maladies rares

Si 70 à 80% des maladies rares sont d'origine génétique (3,11), la cause demeure inconnue à ce jour pour un grand nombre de maladies rares. Pour autant, toutes les maladies rares ne sont pas génétiques : il y a des maladies infectieuses très rares, ainsi que des maladies auto-immunes et des cancers rares (8).

Les maladies rares sont des maladies graves, invalidantes et souvent chroniques, parfois évolutives. L'atteinte peut être visible dès la naissance ou la petite enfance, puisque 50% des maladies rares sont infantiles et représentent 30% de la mortalité infantile (2). Ce sont par exemple l'amyotrophie spinale infantile, la neurofibromatose, l'ostéogénèse imparfaite, les chondrodysplasies ou le syndrome de Rett.

Les 50% restants des maladies rares apparaissent à l'âge adulte, comme la maladie de Huntington, la maladie de Charcot-Marie-Tooth, la sclérose latérale amyotrophique, le sarcome de Kaposi ou le cancer de la thyroïde (8).

C. Maladies rares de la tête, du cou et des dents

D'après la base de données Orphanet, 2153 maladies rares de la tête, du cou et des dents sont dénombrées en 2016 (12,13), incluant :

- des troubles faciaux rares, tels que les fentes labio-palatines isolées ou associées avec des syndromes comme les syndromes de Goldenhar ou de Van der Woude,
- des troubles bucco-dentaires, tels que les oligodonties isolées ou associées à des syndromes comme dans les dysplasies ectodermiques,
- des troubles oto-rhino-laryngés, tels que les fistules cervico-faciales associées au syndrome de BOR (branchio-oto-rénal),
- des troubles craniaux, tels que les cranio-facio-synostoses associées par exemple au syndrome de Crouzon.

C.1. Maladies rares et anomalies bucco-dentaires

Les anomalies bucco-dentaires d'origine génétique font donc partie des maladies rares. De plus, des études ont démontré que 15% des maladies rares sont accompagnées de de signes oro-faciaux (3,14).

Ces anomalies bucco-dentaires peuvent exister de façon isolée sous forme d'entité propre ou bien être associées au tableau clinique dans le cadre de syndromes (15–18).

a. Origine des anomalies bucco-dentaires

Ces anomalies sont liées à des perturbations du développement et des processus biologiques mis en œuvre au cours de l'odontogenèse.

Elles peuvent alors être reliées à des dysfonctionnements modifiant les événements tels que l'origine embryologique des cellules dentaires (ectoderme buccal et ectomésenchyme issu des crêtes neurales céphaliques), l'établissement du patron de la dentition, la régionalisation du développement dentaire, l'acquisition de l'identité et la morphogenèse, la mise en place des différents tissus, l'histogenèse, la cytodifférenciation terminale des odontoblastes et des améloblastes, la synthèse des matrices de la dentine et de l'émail suivie de leur minéralisation, l'édification radiculaire et la mise en place de la dent sur l'arcade (15,19).

b. Gènes impliqués

Les gènes impliqués sont nombreux puisque le développement dentaire récapitule des processus biologiques de base : interactions épithélio-mésenchymateuses, biominéralisation, en plus d'événements qui lui sont propres (20–22).

De nos jours, environ 4500 gènes (11) ont été identifiés comme responsables de maladies rares et les gènes de plus de 471 de ces maladies présentant des phénotypes cranio-faciaux et bucco-dentaires ont été découverts (3,23).

Une perturbation de ces phénomènes sera à l'origine des anomalies et défauts observés cliniquement, à savoir les anomalies de nombre (agénésies, dents surnuméraires), de forme, de taille, de structure (amélogénèses et dentinogénèses imparfaites...) et d'éruption/position dentaires (24,25).

Certaines anomalies s'accompagnent même d'une évolution tumorale des cellules dentaires épithéliales (26).

C.2. Syndromes et anomalies dentaires

Sur plus de 5000 syndromes génétiques connus, plus de 950 ont une composante dento/oro/cranio-faciale et plus de 750 présentent dans leur tableau clinique une fente labiale et/ou palatine (3,10,11,15,18,27–29).

Les anomalies du développement dentaire génétiquement conditionnées (21,22,30) sont fréquemment rencontrées dans le cadre de syndromes en association avec des malformations d'autres organes et systèmes (16,28,31–33).

Ceci s'explique par le fait que les mêmes gènes et les mêmes voies de signalisation régulent le développement de la dent et celui d'autres organes, en particulier de l'œil.

Les anomalies dentaires sont présentes dans les syndromes affectant les dérivés ectodermiques comme les dysplasies ectodermiques où des agénésies dentaires complètent le tableau clinique (34–36).

La grande diversité de ces manifestations bucco-dentaires impose donc d'établir une classification de celles-ci afin de regrouper les maladies rares par types de symptômes.

C.3. Classifications des maladies rares à expression bucco-dentaire

Les manifestations bucco-dentaires recensées dans le cadre de maladies rares sont multiples et peuvent être classées en :

- anomalies de structures dentaires,
- anomalies dentaires de nombre, forme, taille,

- anomalies des séquences et lieux d'éruption dentaires,
- anomalies du développement cranio-facial,
- anomalies de fusion des bourgeons faciaux,
- anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (17,18,37–48).

Un tableau détaillant cette proposition de classification des manifestations est présenté dans les annexes 1, 2 et 3.

En raison de la rareté de ces maladies, les patients rencontrent des difficultés de prise en charge.

D. Difficultés liées aux maladies rares

D.1. Difficultés de diagnostic

Ces maladies sont souvent complexes et souffrent d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques, puisque peu de données cliniques, socio-économiques et historiques sont disponibles de par leur faible prévalence (4).

En effet, ces maladies ne sont apparues que récemment dans les politiques de recherche et de santé publique, faute de quoi un grand nombre de malades n'est pas diagnostiqué par manque de procédures standardisées de diagnostic et leur maladie demeure inconnue.

Les malades rencontrent souvent des difficultés dans leur parcours concernant l'obtention d'un diagnostic ou d'informations quant à leur pathologie ainsi que pour être orientés vers les professionnels compétents (2).

D.2. Difficultés d'accès aux soins

Il n'existe pas de traitement curatif pour la plupart des maladies rares, mais des soins appropriés peuvent améliorer la qualité de vie et prolonger la durée de vie.

Une approche multidisciplinaire est fréquemment nécessaire pour fournir les soins adéquats. En l'absence de diagnostic de certitude, les personnes atteintes de maladies

rare sont prises en charge sur la base de l'expression de leurs symptômes, ce sont elles qui souffrent le plus des difficultés de prise en charge.

D'autres problèmes spécifiques à ces maladies rares se posent tels que l'accès à des soins de qualité, la prise en charge globale sociale et médicale de la maladie, la coordination des soins hospitaliers et de ville (4).

La mission « Handicap et santé bucco-dentaire » dont le rapport date de juillet 2010 a par exemple pour but d'améliorer l'accès à la santé bucco-dentaire des personnes en situation de handicap (49).

D.3. Exclusion

Les personnes atteintes de maladies rares sont effectivement plus à risque d'exclusion, puisqu'elles peuvent souffrir de déficits sensoriels, moteurs voire mentaux, à l'origine de vulnérabilité et d'une perte d'autonomie, tant sur le plan psychologique, social (insertion sociale, professionnelle et citoyenne), économique que culturel.

Puisque la notion de maladie rare et les conséquences qui en découlent ont été définies, nous allons maintenant aborder la notion de qualité de vie et essayer de comprendre dans quelle mesure une maladie rare, plus particulièrement à expression bucco-dentaire peut influencer cette qualité de vie.

II. Notions de santé et qualité de vie

A. Population générale

A.1. Définitions de l'Organisation Mondiale de la Santé

a. Qualité de vie

Une définition mondiale de la qualité de vie est proposée en 1994 par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), comme étant « la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. Il s'agit d'un large

champ conceptuel, englobant de manière complexe la santé physique de la personne, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales, ses croyances personnelles et sa relation avec les spécificités de son environnement » (50).

Synonyme de bien-être, la qualité de vie définie selon l'OMS ne peut pas se résumer à la santé et est donc la « combinaison des facteurs psychologique, physique, social et matériel pour évaluer le bien-être d'un individu ».

La plupart des chercheurs, dont Leplège en 1997 (51–53), Rejeski et Mihalko en 2001 (54), s'accordent pour dire que la qualité de vie est un « concept multidimensionnel » et qu'elle peut s'organiser le plus souvent autour de quatre dimensions (Tableau 1).

Dimensions de la qualité de vie	
État physique	Autonomie, capacités physiques
Sensations somatiques	Symptômes, conséquences des traumatismes ou des procédures thérapeutiques, douleurs
État psychologique	Émotivité, anxiété, dépression
Statut social	Relations sociales et rapports à l'environnement familial, amical ou professionnel

Tableau 1: Classification des quatre dimensions de la qualité de vie, d'après l'OMS.

b. Classification internationale des handicaps

Par ailleurs, l'OMS a également créé dès 1980 une classification internationale des handicaps ou « déficiences, incapacités et désavantages » (55,56) dans le but d'organiser les conséquences des maladies (Tableau 2).

Les déficiences font référence à toute altération du corps ou de l'apparence physique, ainsi qu'à une anomalie organique ou fonctionnelle, quelle qu'en soit la cause ; en principe, les déficiences constituent des troubles manifestés au niveau de l'organe.

Les incapacités reflètent les conséquences de déficiences en termes d'activité fonctionnelle de l'individu. Ce sont des perturbations au niveau de la personne elle-même.

Les désavantages se rapportent quant à eux aux préjudices résultants pour l'individu de sa déficience ou de son incapacité ; ils reflètent donc l'adaptation de l'individu et l'interaction entre lui et son milieu.

Déficiences	Incapacités	Désavantages
Déficiences intellectuelles	Incapacités comportementales	Désavantages d'orientation
Autres déficiences psychologiques	Incapacités de communication	Désavantages d'indépendance physique
Déficiences du langage et de la parole	Incapacités concernant les soins corporels	Désavantages de mobilité
Déficiences auditives	Incapacités de locomotion	Désavantages d'occupations
Déficiences de l'appareil oculaire	Incapacités d'utilisation du corps pour certaines tâches	Désavantages d'intégration sociale
Déficiences des autres organes	Maladresse	Désavantages d'indépendance économique
Déficiences du squelette et de l'appareil de soutien	Incapacités révélées par certaines situations	Autres désavantages
Déficiences esthétiques	Incapacités pour des aptitudes particulières	
Déficiences de fonctions générales, sensorielles et autres déficiences	Autres restrictions d'activités	

Tableau 2 : Classification internationale des déficiences, incapacités et désavantages, d'après l'OMS.

A.2. Définition de l'Institut National de la Statistique et des Études Économiques

La commission Stiglitz-Sen-Fitoussi (57,58) de l'Institut National de la Statistique et des Études Économiques (INSEE) a remis en 2009 un rapport concernant les indicateurs de bien-être susceptibles de compléter le Produit intérieur brut (PIB).

Pour donner une nouvelle définition de la qualité de vie, ce rapport reprend les domaines établis par l'OMS et, outre le bien-être ressenti, des indicateurs de qualité de vie globale ont été retenus et ajoutés, ils sont détaillés ci-dessous.

Conditions de vie matérielles :

- conditions dégradées de logement : logement trop petit, trop humide, absence d'espace extérieur,
- contrainte financière : manque de moyens financiers pour maintenir une bonne température dans le logement, remplacer le mobilier usagé, acheter de la nourriture ou des vêtements neufs, recevoir des amis ou de la famille, posséder ou louer une voiture, payer les factures (électricité, gaz, loyer, emprunts), se faire soigner, se maintenir dans le logement.

Santé :

- mauvaise santé physique : perception de son état de santé, existence d'une maladie chronique ou d'une gêne pour accomplir les activités quotidiennes,
- mal-être émotionnel (stress dans la vie courante) : existence de troubles de l'humeur, d'un manque d'énergie, d'une absence de calme et de tranquillité, de fatigue au moment du réveil.

Risques psychosociaux au travail (mal-être au travail) :

- degré de stress au travail, satisfaction vis-à-vis du salaire, de l'autonomie et de l'ambiance au travail ; jugement vis-à-vis de la qualité du travail, des délais d'exécution imposés, des risques encourus ; conséquences de la fatigue au travail sur l'exécution des travaux ménagers, des responsabilités familiales, de la concentration au travail.

Manque de confiance dans la société :

- méfiance envers autrui, appréciation des tensions entre pauvres et riches, entre chefs d'entreprise et salariés, entre hommes et femmes, entre les générations, entre groupes ethniques ou religieux ; niveau de confiance accordée à la justice, à la presse, à la police, aux experts scientifiques, aux responsables publics.

Faiblesse des liens sociaux :

- fréquence des contacts avec la famille, avec des proches ou d'autres personnes de l'entourage.

Environnement dégradé :

- jugement sur la qualité de l'eau, la pollution de l'air, la pollution sonore, la qualité des espaces verts, la propreté du quartier.

Insécurité économique et physique :

- insécurité du quartier (criminalité, violences, vandalisme), situation vis-à-vis de l'emploi, crainte de perdre son emploi.

La définition de qualité de vie établie pour une population générale diffère-t-elle pour une population particulière et spécifique que sont les patients atteints de maladies rares ?

B. Population spécifique « maladies rares »

De nombreux aspects entrant en jeu dans la définition de la qualité de vie explicitée plus haut, notamment les aspects physiques et psycho-sociaux, sont perçus différemment au sein d'une population de patients « maladies rares » et plus particulièrement de celles à manifestations bucco-dentaires. Cependant, la sévérité de la maladie rare n'est pas liée à la qualité de vie (59).

Les fonctions oro-faciales telles que respirer, déglutir, mastiquer, parler, sourire, mimer et exprimer des expressions faciales, font parties des besoins physiologiques et primaires (13). Or, ces besoins primaires et physiologiques sont essentiels au bien-être quotidien et prioritaires par rapport aux besoins de sécurité, d'appartenance, d'estime de soi et d'accomplissement (60) et sont souvent perturbés lors de maladies rares à manifestations bucco-dentaires (61–63). Une fonction incisive perturbée et une capacité diminuée à prononcer des sons demandant une coordination complexe entre lèvres, palais, dents et langue sont par exemple retrouvées dans le cadre d'hypodonties antérieures (64).

Chez les patients souffrant de maladies rares à manifestations bucco-dentaires, un sentiment d'apparence « anormale » et de rejet à cause des malformations faciales peut en plus conduire à un faible qualité de vie (65,66).

Actuellement nous disposons uniquement de quelques d'informations quant à l'impact des maladies rares comme les hypodonties et les amélogénèses imparfaites sur la qualité de vie de patients adultes.

En effet, les études mesurant l'impact de l'état de santé des personnes souffrant de maladies rares avec une composante bucco-dentaire sur leur accès aux traitements et sur leur qualité de vie sont très peu nombreuses (4).

Un grand nombre d'articles originaux décrivent différents cas de maladies rares et leur phénotype dentaire chez les enfants comme les adultes, car la plupart des études portant sur les maladies rares sont des études de cas cliniquement identifiés ou des observations de populations de patients affectés par une maladie spécifique.

Les connaissances médicales limitées à propos de la santé bucco-dentaire dans ces conditions spécifiques et la rareté et la diversité de cas compliquant la réalisation d'études cliniques sont des explications partielles de cette faible disponibilité d'informations.

C. Mesure de la qualité de vie

Plusieurs méthodes de mesure de la qualité de vie sont possibles, deux approches sont actuellement retenues :

- l'évaluation de la situation d'une personne à partir de critères objectifs et d'instruments spécifiques (conditions de vie matérielles, niveau d'éducation, insécurité économique et physique),
- la perception du bien-être subjectif (quelle satisfaction est-ce que je retire de ma vie ?) via des questionnaires à compléter par le patient lui-même, ou par ses parents.

Mais il existe un écart entre la mesure statistique des faits socio-économiques et la perception de ces mêmes faits par un individu (57).

Il se pose alors la question de la subjectivité de l'évaluation de la qualité de vie. En effet, bonheur, qualité de vie, bien-être et satisfaction de sa vie sont subjectifs et dépendent des attentes de chacun ; une différence entre ses attentes et la réalité peut conduire à la dépression et de ce fait réduire la qualité de vie (66).

Faudrait-il alors personnaliser l'évaluation de l'impact sur la qualité de vie selon le type de maladie rares et de manifestations ? (64)

Faut-il dans ce cas définir comme l'ont fait l'OMS et l'INSEE, des conditions précises minimales identiques pour chacun ou bien laisser à chaque individu la possibilité d'évaluer par lui-même les critères qu'il exige nécessaires et les besoins indispensables pour obtenir et maintenir cette qualité de vie ?

D. Indicateurs de la qualité de vie

D'après les définitions de la qualité de vie que nous avons présentées précédemment au chapitre II.A., il est clair que toutes les organisations dont lesdites définitions émanent s'accordent sur le fait que la santé, physique ou psychologique, est un critère majeur dans l'estimation de la qualité de vie d'un individu.

On imagine ainsi facilement que les manifestations bucco-dentaires des patients souffrant de maladies rares puissent être à l'origine de répercussions sur leur santé bucco-dentaire et logiquement sur leur qualité de vie.

Cependant, si la qualité de vie est un concept largement accepté en médecine, en chirurgie-dentaire c'est un concept très récent et une approche globale de mesure de l'impact socio-psychologique des maladies bucco-dentaires n'a été initiée qu'à la fin des années 1980 (67).

Par ailleurs, le manque de procédures standardisées de diagnostic des maladies rares n'a pas permis de valider un indicateur unique et particulier pour mesurer la qualité de vie des patients dans les conditions spécifiques que sont les anomalies dentaires (incluant hypodonties et amélogénèses imparfaites).

Toutefois, il existe de nombreux indicateurs ciblant un groupe d'activité, un groupe de personnes ou une tranche d'âge ayant pour but d'évaluer la qualité de vie liée à la santé générale d'un individu et à sa santé dans des conditions spécifiques telles que la santé bucco-dentaire en particulier, nous allons donc les présenter ci-dessous de façon non exhaustive (58,64).

D.1. Indicateurs de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire

Ce sont des OHRQoL pour « oral health related quality of life » ou outils de mesure de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire générale. Ils sont génériques ou spécifiques à des maladies, développés dans le but d'améliorer la compréhension des conséquences psycho-sociales des maladies bucco-dentaires sur la qualité de vie et de compléter les informations obtenues traditionnellement uniquement par mesures cliniques chez le patient.

Ils sont, pour la plupart, développés en dehors des concepts de maladies rares.

a. Format de réponse

Par ailleurs, la plupart de ces questionnaires d'évaluation de la qualité de vie bucco-dentaire fonctionnent sur un mode de réponse appelé « échelle de réponse de Likert ».

Cette échelle de Likert est une échelle ordinale d'attitude permettant à l'individu de répondre à une affirmation en mesurant l'intensité de son attitude ou son opinion.

Par exemple en exprimant son degré d'accord ou de désaccord avec la proposition, ou la fréquence à laquelle un événement se produit (jamais, parfois, souvent, très souvent).

Elle peut être unidirectionnelle ou bidirectionnelle, c'est-à-dire qu'elle part soit d'un point de référence et progresse dans une seule direction ou soit dans deux directions opposées, à partir de ce point de référence qui peut être neutre ou non.

Quand on oppose deux « pôles », elle est bidirectionnelle (pas du tout d'accord/totalement d'accord par exemple).

Cette échelle présente de ce fait plusieurs modalités possibles de réponses prédéterminées : il existe des échelles de Likert à 4, 5 ou 7 catégories.

On peut attribuer une valeur numérique à chaque catégorie de réponse, ce qui permet d'établir une moyenne et un écart-type. Il n'est pas obligatoire de donner le plus fort score à la plus grande fréquence ou au plus grand niveau d'accord/désaccord, cela est fonction de la façon dont on veut utiliser les réponses par la suite.

Par exemple pour une échelle de Likert bidirectionnelle à 5 catégories, « ni en désaccord, ni d'accord » étant le point de référence neutre :

- pas du tout d'accord = -2,
- pas d'accord = -1,
- ni en désaccord, ni d'accord = 0,
- d'accord = 1,
- tout à fait d'accord = 2.

Pour une échelle de Likert unidirectionnelle à 5 catégories, on peut avoir la codification suivante :

- jamais = 0,
- rarement = 1,
- parfois = 2,
- souvent = 3,
- toujours = 4.

b. Catégories d'âges cibles

Ces outils ciblent des catégories d'âge précises : enfants d'âge préscolaire, d'âge scolaire, adolescents, adultes, seniors etc.

Jusqu'aux années 2000, la qualité de vie bucco-dentaire chez les enfants âgés de moins de 8 ans était évaluée grâce aux informations données par les parents du patient (68,69), puisqu'on pensait que les limites de capacités cognitives et de communication des tout jeunes patients ne permettraient pas de satisfaire les normes psychométriques de validité et fiabilité des réponses.

En effet l'âge de 6 ans marque le début de la pensée abstraite et du concept de soi : les enfants commencent à comparer leurs caractéristiques physiques et traits de personnalité à ceux d'autres enfants ou à une norme (70).

Ils développent au cours de l'enfance moyenne les concepts de temps et de fréquence des événements (71,72).

Les outils d'évaluation de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire présentés ci-dessous sont ici listés par ordre chronologique de création.

c. RAND Health Insurance Study

Le Health Insurance Study (HIS) est un index créé aux États-Unis dès 1980 par Brook, Ware, Dolan et al. (73) via la RAND Corporation (Research ANd Development). Il a été testé et validé au sein d'un échantillon représentatif de population américaine de moins de 60 ans.

La santé physique, mentale et sociale et la santé en général sont évaluées via ce questionnaire (74–76). Il comporte également 3 items permettant d'aborder les effets indésirables des maladies bucco-dentaires :

- peur,
- douleur,
- limitation des interactions sociales.

Les réponses concernent les 3 derniers mois passés. Les scores pour la peur et la douleur vont de « pas du tout » =4 à « beaucoup » = 1 et celles concernant la limitation des interactions sociales vont de « pas du tout » = 4 à « tout le temps » =1.

Le score total varie entre 3 et 12, où 12 indique que le patient ne rapporte aucun impact lié à des problèmes bucco-dentaires.

Comme cet index a malgré tout peu d'items concernant la mesure de la santé bucco-dentaire, il reste très peu utilisé en chirurgie bucco-dentaire.

d. Social Impacts of Dental Disease

Ou SIDD, cet indicateur a été développé au Royaume-Uni dès les années 1980, par Cushing, Sheiham et al. (75–77). C'est l'un des premiers indicateurs socio-dentaires, il a été testé et validé au sein d'un large échantillon aléatoirement constitué de travailleurs manuels et de leurs épouses (78).

Il mesure l'insatisfaction des patients résultant d'une maladie ou de problèmes de santé bucco-dentaire, mais ne permet pas d'évaluer la sévérité de l'impact. Il comporte 4 catégories qui sont les suivantes :

- restrictions dans l'alimentation (dimension fonctionnelle) :4 items,
- restrictions dans les interactions sociales (communication) : 4 items,
- confort et bien-être (douleur et inconfort) : 4 items,
- image de soi et esthétique : 2 items.

Le score de 1 est attribué à la catégorie si au moins un item de celle-ci a obtenu une réponse positive. Le score SIDD total peut aller de 0 à 4 ou de 0 à 5 s'il inclut la catégorie « inconfort » .

e. Socio-dental Scale

Ce questionnaire a été créé au Royaume-Uni en 1986 par Cushing, Sheiham et Maizels et al. (74,77). Il permet de mesurer l'impact de troubles bucco-dentaires sur la qualité de vie via 14 items abordant les domaines suivants :

- fonction masticatoire,
- parler,
- sourire,
- rire,
- douleur,
- apparence,

Les questions sont fermées, les possibilités de réponses sont « oui » ou « non ».

f. General Oral Health Assessment Index

Ou GOHAI, anciennement appelé Geriatric Oral Health Assessment Index, cet index a été créé aux États-Unis en 1990 par Atchison, Dolan et al. (74–76,79). Il a été testé et validé initialement pour des adultes âgés de 65 ans et plus, mais son efficacité et sa fiabilité

ont également été démontrées par des études dans des populations d'adultes d'âges variés (80).

Il a pour but d'évaluer les problèmes des fonctions bucco-dentaires et les impacts psycho-sociaux associés aux maladies bucco-dentaires des patients, ceci via 12 items répartis en 3 dimensions :

- dimension fonctionnelle (manger, parler, déglutir/avalier),
- dimension psycho-sociale (apparence, inconfort relationnel, préoccupations),
- douleur/inconfort (médicaments, sensibilités gingivales, inconfort lors de la mastication de certains aliments).

L'évaluation se fait dans la version initiale grâce à une échelle de réponse de Likert à 6 possibilités de réponses allant de « toujours » = 5 à « jamais » = 0.

Le score total GOHAI correspond à la somme totale des réponses aux items et varie ainsi de 0 à 60 :

- score de 57 à 60 : haut, qualité de vie et santé bucco-dentaire satisfaisantes,
- score de 51 à 56 : modéré,
- score de 50 ou moins : faible, reflète une pauvre qualité de vie et de santé bucco-dentaire.

Des versions GOHAI avec un format de réponses simplifié à 5 ou 3 possibilités de réponses métriques ont ensuite été créées, les scores totaux pouvant par conséquent aller de 12 à 60 ou de 12 à 36 (76).

g. Dental Impact Profile

Ou DIP, ce questionnaire a été créé aux États-Unis en 1993 par Strauss, Hunt et al. (74–76,81) et a été testé et validé chez des patients âgés de 60 ans et plus.

Son objectif est d'évaluer si les problèmes bucco-dentaires influencent positivement ou négativement la qualité de la vie quotidienne des patients. Par contre, il ne permet pas de quantifier une éventuelle incapacité.

L'évaluation se fait via 25 items abordant les aspects suivants :

- apparence,
- alimentation,
- communication,
- confiance,
- bonheur,
- vie sociale,
- relations.

Il y a trois catégories de réponses possibles par item : « mauvais effet », « bon effet » et « pas d'effet ». Les items pour lesquels la réponse « pas d'effet » est donnée sont considérés comme n'ayant aucun impact sur la qualité de vie du patient. Le score est défini par la proportion entre les réponses positives et négatives.

C'est le premier outil de mesure de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire à prendre en compte les croyances personnelles, l'origine culturelle et ethnique et leurs influences sur la perception qu'un individu a de sa santé.

h. Subjective Oral Health Statut Indicators

Abrégé SOHSI, cet outil a été développé au Canada en 1994 par Locker, Miller et al. (74–76,82). Il a été testé et validé initialement avec des patients adultes âgés, puis dans un échantillon de la population générale de 18 ans et plus (83).

Il se base sur la classification des incapacités, déficiences et handicaps de l'OMS (55,56) et a pour but d'identifier les liens entre les maladies bucco-dentaires et les résultats de leurs traitements. Cet outil évalue :

- la capacité masticatoire, via un index masticatoire reprenant les travaux de Leake et al. (84): 6 items,
- la capacité à parler correctement : 3 items,
- un index de douleur oro-faciale : 9 items,
- un index des symptômes bucco-dentaires, lui-même développé par Locker et al. (85) : 10 items,

- une échelle d'impact psycho-social, se basant partiellement sur les questions du RAND Health Insurance Study (voir II.D.1.c.) et abordant les problèmes liés à :
 - l'alimentation : 3 items,
 - la communication et les relations sociales : 4 items,
 - la limitation d'autres activités quotidiennes : 6 items,
 - l'inquiétude et les préoccupations à propos de la santé : 2 items.

Les réponses sont dépendantes du format de la question :

- « oui » ou « non »,
- échelle de réponse allant de « tout le temps » = 5 à « jamais » = 1.

Le score total est calculé en additionnant le nombre de oui ou de non selon la catégorie et en sommant les codes de réponses de 5 à 1.

i. Oral Health Impact Profile

Ou OHIP, cet outil a été développé en Australie en 1994 par Slade, Spencer et al. (86,76,74,75). Il a été testé et validé au sein d'une cohorte de patients âgés de 60 ans et plus, dans le but d'évaluer le dysfonctionnement, l'inconfort et l'incapacité liés à des conditions bucco-dentaires particulières.

Il comporte 49 items abordant les dimensions suivantes :

- limitations fonctionnelles : 9 items,
- douleur physique : 8 items,
- inconfort psychologique : 5 items,
- invalidité physique : 9 items,
- invalidité psychologique : 5 items,
- invalidité sociale : 5 items,
- handicap : 6 items.

Les sujets répondent aux items en déterminant à quelle fréquence ils ont ressenti un impact dans une période définie (l'année passée, les 3 derniers mois etc), à l'aide d'une échelle de Likert à 5 points :

- « très souvent » = 4,
- « souvent » = 3,
- « de temps en temps » = 2,
- « rarement » = 1,
- « jamais » = 0,

Les questions abordant les problèmes liés aux prothèses dentaires possèdent une option de réponse différente pour les patients non concernés. L'option « ne sait pas » est comptée comme une réponse manquante. Au delà de 9 items sans réponse ou répondus « ne sait pas », les auteurs déconseillent d'inclure le questionnaire dans des calculs statistiques. Le score répondu sera multiplié par un poids spécifique attribué à chaque item. Le score total OHIP est calculé en additionnant ces scores, il varie de 0 à 40.

Une version comportant 14 items a été plus récemment testée et validée par Slade et al. (87) au sein d'un échantillon de patients australiens de 60 ans et plus avec des états bucco-dentaires divers (Annexe 6).

Les items ne concernant que les porteurs de prothèses ont été supprimés et le calcul du score se fait sans pondérer chaque item.

Le questionnaire OHIP est l'un des questionnaire d'évaluation de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire le plus utilisé (76).

j. Oral Impacts on Daily Performances

Ou OIDP, cet indicateur socio-dentaire alternatif a été développé au Royaume-Uni en 1996 par Adulyanon, Sheiham et al. (74–76,88). Il a été testé et validé grâce à un échantillon composé d'habitants thaïlandais âgés de 35 à 44 ans.

Il a pour but de déterminer dans quelle mesure les manifestations bucco-dentaires impactent les activités quotidiennes d'un individu, c'est-à-dire d'évaluer la fréquence et la sévérité de ces impacts.

La version initiale de l'IODP a été modifiée par Locker et al. (82) selon la classification internationale des « Déficiences, Incapacités et Handicaps » de l'OMS (voir II.A.1.) afin d'établir 3 niveaux de conséquences :

- niveau 1 : il correspond à l'état bucco-dentaire et aux déficiences bucco-dentaires, mesurables par la plupart des indicateurs cliniques,
- niveau 2 : ce sont les impacts de niveau intermédiaire engendrés par l'état bucco-dentaire, tels que la douleur, l'inconfort et les limitations fonctionnelles, ainsi que l'insatisfaction de l'apparence,
- niveau 3 : il évalue les impacts sur les capacités des activités quotidiennes telles que les performances physiques, sociales et physiologiques.

Ce questionnaire se concentre sur la mesure à la fois de la fréquence et de la sévérité des impacts du troisième niveau au cours des 6 derniers mois, via 54 items abordant les aspects suivants :

- capacité à manger et à apprécier les aliments,
- parler et prononcer distinctement,
- hygiène bucco-dentaire,
- sommeil et repos,
- sourire, rire et laisser voir ses dents sans gêne,
- maintenir un état émotionnel habituel, sans irritabilité,
- réaliser un travail important ou un rôle social,
- apprécier les contacts sociaux.

Concernant la fréquence, le format de réponse aux items diffère si le patient rapporte une fréquence régulière ou ponctuelle d'impact. Si elle est régulière, le format de réponse sera le suivant :

- 0 : jamais affecté au cours des 6 derniers mois,
- 1 : moins d'une fois par mois,
- 2 : une ou deux fois par mois,
- 3 : une ou deux fois par semaine,
- 4 : tous les jours ou presque.

Pour les patients atteints ponctuellement, le format de réponse sera basé sur la durée de l'impact et sera le suivant :

- 0 : aucun jour,
- 1 : jusqu'à 5 jours au total,
- 2 : jusqu'à 15 jours au total,
- 3 : jusqu'à 30 jours au total,
- 4 : jusqu'à 3 mois au total,
- 5 : plus de 3 mois au total.

Concernant la sévérité, il est demandé au patient d'évaluer à quel point le domaine lui pose problème dans sa vie quotidienne, via une échelle de Likert en 5 points allant de « très sévère » = 5 à « aucun » = 0.

Le score pour chaque domaine est obtenu en multipliant la sévérité et la fréquence obtenue. Le score total représente la somme des scores des 8 domaines pour un individu. Puis, la somme est multipliée par le score total (8 domaines x 5 sévérité x 5 fréquence = 200) et divisé par 100 pour obtenir un pourcentage.

L'échelle OIDP permet des mesures « génériques » et des mesures en cas de « conditions spécifiques » (SC) (64,89).

Les mesures génériques évaluent simultanément l'impact global des problèmes oraux, tandis que les mesures en conditions spécifiques ciblent les impacts liés à une maladie ou condition particulière (telle que l'hypo/oligodontie).

L'instrument SC-OIDP est de ce fait plus sensible aux petits changements cliniquement pertinents des maladies bucco-dentaires spécifiques. Il fournit un aperçu des conséquences d'un état bucco-dentaire non traité. Il est particulièrement important lors de l'évaluation des besoins en traitements aussi bien que dans la priorisation des types de soins bucco-dentaires.

C'est une échelle de mesure qui a démontré sa fiabilité pour des études transversales de populations telles que des patients atteints de troubles bucco-dentaires spécifiques.

k. Dental Impact on Daily Living

Aussi abrégé DIDL, ce questionnaire a été créé au Royaume-Uni en 1996 par Leao et Sheiham et al. (74–76,90). Il a été testé et validé sur un échantillon de patients brésiliens âgés de 35 à 44 ans avec états bucco-dentaires variés (bons à mauvais, évalués grâce au CAOD, voir chapitre II.D.3.a.).

C'est une mesure socio-dentaire qui a pour but d'évaluer cinq domaines de la qualité de vie en interrogeant le patient quant à l'impact bucco-dentaire sur sa vie quotidienne. Les questions portent sur les trois derniers mois.

Il est composé d'une échelle et de 36 items, certains provenant du SIDD (voir chapitre II.D.1.d.), abordant les aspects suivants :

- confort,
- apparence,
- douleur,
- activités quotidiennes,
- restrictions alimentaires.

Le patient attribue un coefficient « poids » personnel à chacune des catégories, en s'aidant de l'échelle qui est une représentation graphique créée par Leao et al. (91), sans quoi on considérerait que les dimensions ont toutes la même importance pour tous les patients.

L'impact est codé « +1 » s'il est positif, « -1 » s'il est négatif et « 0 » s'il est neutre. Pour construire le score final, les réponses dans chaque catégorie sont additionnées et divisées par le nombre d'items, donnant un score pour chaque dimension. Les scores par dimensions sont modulés par le coefficient « poids » attribué par le patient, avant d'être additionnés. Le score total peut varier de 10 à -10 :

- score compris entre 7 et 10: individu satisfait de sa qualité de vie,
- score entre 6,9 et 0 : satisfaction relative,
- score compris entre 0 et -10 : individu insatisfait.

I. Oral Health Related Quality of Life measure

Ou OHQoL, cet outil de mesure a été créé aux États-Unis en 1996 par Kressin et al. (75,76,92,93). Il a été testé et validé au sein d'une cohorte d'anciens combattants masculins de plus de 45 ans, avec l'objectif de démontrer que les perceptions de l'impact de la santé physique sur la qualité de vie sont distinctes de l'impact perçu de la santé bucco-dentaire sur la qualité de vie.

Les premiers items de ce questionnaires proviennent de questionnaires pré-existants évaluant différents impacts de la santé bucco-dentaire sur la qualité de vie. Il comporte 3 items abordant les possibles effets de maladies à manifestations bucco-dentaires sur les :

- activités quotidiennes,
- activités sociales,
- conversations (item repris du RAND HIS ou « Research and Development Corporation Health Insurance Study », voir II.D.1.c.).

La réponse à ces items se fait via 6 catégories pour quantifier à quel point l'aspect est affecté, allant de « tout le temps » à « pas du tout »

Deux items sont dédiés à l'évaluation de l'inconfort buccal (bouche sèche, sensible, saignements gingivaux) via une échelle de réponse à 5 points allant de « très souvent » à « jamais ». Deux items, issus du Nutrition Screening Initiative (94) sont dédiés à l'évaluation des problèmes d'alimentation avec un format de réponse « oui » / « non » .

La douleur dentaire est évaluée en interrogeant les patients quant au nombre de fois où leurs dents/gencives leur ont causé douleur ou détresse au cours des trois derniers mois ; via une échelle de réponse allant de « beaucoup »= 1 à « pas du tout » = 5 (élément également inclus dans la mesure RAND).

La brièveté de ce questionnaire est avantageuse car cela le rend facile d'utilisation mais c'est aussi une faiblesse car il ne permet pas d'évaluer spécifiquement le type d'impact de la santé bucco-dentaire sur la qualité de vie.

m. Oral Health Quality of Life Inventory

Aussi abrégé OH-QoL, cet index de mesure bucco-dentaire spécifique a été créé aux États-Unis en 1997 par Cornell, Frisch et al. (95,96). Il a été testé et validé au sein d'un groupe de patients adultes consultant en clinique dentaire pour des examens de dépistage bucco-dentaire.

Il fait partie d'un ensemble de questionnaires issus d'une grande interview réalisable à domicile : the Oral Health Quality of Life Interview (OHQoLI). Le but de cette interview est d'évaluer la satisfaction qu'a un individu de sa santé bucco-dentaire ainsi que de son état fonctionnel, et l'importance qu'il y accorde (74–76). Elle contient également :

- une auto-évaluation de la santé bucco-dentaire et du statut fonctionnel (SROH) : 40 items,
- un indice de qualité de vie nutritionnelle (NutQoL) : 9 items.

L'OH-QoL comporte quant à lui 15 items abordant les domaines suivants :

- santé bucco-dentaire,
- alimentation,
- santé bucco-dentaire auto-évaluée,
- qualité de vie générale.

Les questions sont organisées en deux sections :

- section A où il est demandé de quantifier à quel point quelque chose est important, avec quatre possibilités de réponses allant de « pas du tout important » = 0 à « très important » = 2,
- section B où il est demandé de quantifier si cette chose rend la personne heureuse ou non, avec quatre possibilités de réponses allant de « malheureux » = -2 à « heureux » = +2.

Le score total varie alors entre -4 et +4.

L'inconvénient de cet outil est que les items d'OH-QoL sont dispersés au sein de la globalité de l'interview OQoLI et que son fonctionnement hors de ce contexte n'a pas été évalué.

n. Orthognathic Quality of Life Questionnaire

Cet indicateur a été développé au Royaume-Uni en 2000 par Cunningham et al. (97,98), il a été testé et validé chez des patients de services d'orthodontie et de maxillo-facial anglais, ayant une chirurgie orthognathique programmée.

Il a été créé dans le but de mesurer la qualité de vie liée à la santé (physique et surtout mentale) chez des jeunes adultes atteints de conditions spécifiques telles que les dysmorphies dento-faciales sévères nécessitant des traitements par chirurgies orthognathiques et d'évaluer dans quel degré celle-ci est améliorée après traitement.

Il comporte 22 items dans sa version finale, abordant les aspects suivants :

- aspect social de la dysmorphie,
- esthétique faciale,
- fonctions,
- conscience de la dysmorphie dento-faciale.

Le format de réponse aux items se fait grâce à une échelle de Likert en 4 points où « une légère gêne » = 1 et « beaucoup de gêne » = 4. Une option « non applicable » est disponible. Un score élevé au questionnaire démontre donc une qualité de vie diminuée en raison de la dysmorphie dento-faciale.

o. Child Oral Health-Related Quality of Life

Ou COHRQoL, cette appellation regroupe plusieurs types de questionnaires créés au Canada en 2002 par Jokovic, Locker et al. (99) : le Child Perceptions Questionnaire (CPQ), le Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire (P-CPQ) et le Family Impact Scale (FIS, voir II.D.1.p.). Les versions originales sont en anglais.

Le Child Perceptions Questionnaire cible des enfants de 6 à 14 ans en les interrogeant sur la période des 4 dernières semaines. Pour ce faire, il possède trois versions, pour les enfants de 6 à 7 ans, de 8 à 10 ans et de 11 à 14 ans, à remplir par l'enfant lui-même (100)

Le CPQ 11-14 ans a été testé et validé chez des enfants recrutés parmi les patients en pédodontie, orthodontie et dentisterie cranio-faciale à Toronto, avec pour objectif d'évaluer l'impact de troubles bucco-dentaires et faciaux sur le bien être fonctionnel, émotionnel, et social d'enfants et de leurs famille (99).

Le CPQ 8-10 a été testé et validé chez des enfants avec caries dentaires parmi les patients en pédodontie et ceux avec fentes labio-palatines en dentisterie cranio-faciale à Toronto (100).

Il n'y a actuellement eu ni test ni validation de la version CPQ 6-7 ans.

Le CPQ 8-10 ans est composé de 25 items répartis en 4 catégories :

- symptômes bucco-dentaires : 5 items,
- limitations fonctionnelles : 5 items,
- bien-être émotionnel : 5 items,
- bien-être social : 10 items.

Le CPQ 11-14 ans est composé de 35 ou 37 items selon la version (101), répartis en 4 sous-parties (Annexe 5) :

- symptômes bucco-dentaires : 6 items,
- limitations fonctionnelles : 9 items,
- bien-être émotionnel : 8 ou 9 items,
- bien-être social : 12 ou 13 items.

Des versions à 8 ou 16 items ont été testées et validées en 2006 par Jokovic et al. (102) au sein des mêmes groupes de patients que pour la version originale à 37 items.

Le Parental-Caregiver Perceptions Questionnaire (abrégé P-CPQ ou PPQ) a été testé et validé en 2003 par Jokovic et al. (103) chez des parents de patients consultant dans les services hospitaliers de Toronto en pédodontie, orthodontie ou pour des troubles oro-faciaux (fentes labio-palatines majoritairement). Il comporte 31 items et concerne les trois derniers mois passés.

Il est utilisé pour évaluer l'impact des troubles bucco-dentaires de l'enfant sur sa qualité de vie, du point de vue parental et est de ce fait complété par les parents du patient.

La réponse aux items se fait via une échelle de Likert en 3 points, allant de « ne dérange pas du tout mon enfant » = 0 à « dérange beaucoup mon enfant » = 3.

Des versions abrégées du P-CPQ en 8 ou 16 items ont été testées et validées en 2013 par Thomson et al. (104) grâce aux données d'une étude précédente de Page et al. (71) sur les traitements des caries précoces de l'enfance en Nouvelle-Zélande.

p. Family Impact Scale

Le Family Impact Scale (FIS) est un questionnaire appartenant à l'ensemble de questionnaires regroupés sous le terme COHRQoL (voir II.D.1.o.), développé au Canada en 2002 par Locker et al. (105).

Il a été testé et validé au sein de la même population que les autres questionnaires COHRQoL, dans le but d'évaluer l'impact de conditions oro-faciales (telles que les caries dentaires précoces, malocclusions ou anomalies oro-faciales) d'enfants de 6 à 14 ans sur leur famille. En effet, la famille joue un rôle central dans la santé de l'enfant et les interventions/soins de santé concernent souvent l'enfant et les parents à la fois.

Le FIS s'adresse de ce fait aux parents de patients, via 14 items répartis en 3 sous-parties :

- émotions parentales : 4 items,
- activité parentale/familiale : 5 items,
- conflits familiaux : 4 items,
- poids financier : 1 item.

Les questions portent sur la fréquence d'un événement au cours des trois derniers mois écoulés. Les réponses se font grâce à une échelle de Likert à 5 points :

- « jamais » = 0,
- « une ou deux fois » = 1,
- « parfois » = 2,
- « souvent » = 3,
- « quotidiennement ou presque » = 4.

Une option de réponse « ne sait pas » est possible, comptant comme une réponse manquante. Le score FIS total est obtenu par addition des codes numériques de réponses obtenus à chaque item, il varie entre 0 et 56.

Il est également demandé aux parents de donner, via une échelle de Likert en 5 points, une appréciation globale de la santé bucco-dentaire de leur enfant (allant de « pauvre » à « excellente ») et d'évaluer dans quel mesure cet état influence son bien-être (allant de « pas du tout » à « énormément »).

Une version courte en 8 items a été testée et validée en 2013 par Thomson et al. (104).

q. Child Oral Impacts on Daily Performances

Aussi abrégé COIDP, c'est un questionnaire développé en Thaïlande en 2004 par Gherunpong, Tsakos et al. (106) il correspond à l'adaptation pour les enfants du questionnaire IODP (voir II.D.1.j.). Cet outil a été testé et validé dans un échantillon constitué d'enfants thaïlandais scolarisés âgés de 11 à 12 ans.

Le Child-OIDP cible des patients de 10 à 12 ans, son but étant de mesurer à la fois la sévérité et la fréquence d'impacts de facteurs bucco-dentaires sur la qualité de vie, en se basant sur la classification internationale de l'OMS « déficiences, incapacités et désavantages » (55,56).

Il est également utilisable pour des mesures « génériques » et en « conditions spécifiques » (89), ceci se fait en évaluant 8 performances :

- parler,
- s'alimenter,
- sourire,
- hygiène bucco-dentaire,
- sommeil,
- bien-être émotionnel,
- environnement scolaire (tâches associées à l'école),
- contact social.

La période sur laquelle porte l'interrogation a également été réduite de 6 à 3 mois.

Les réponses se font grâce à une échelle de Likert allant de 0 à 3. Dans la version originale thaï, des images « positives » et « négatives » ont été développées et associées à chaque performance afin d'illustrer l'item et de réduire le temps de réponse au questionnaire. Le score de chaque performance est évalué en multipliant les scores de sévérité et fréquence correspondant. Le score total est un pourcentage, il correspond à la somme des scores de chaque performance divisée par le score maximum possible et varie donc de 0 à 100 (74,89).

Une version française du Child-OIDP a été testée et validée en 2005 par Tubert-Jeannin et al. (107) au sein d'un échantillon aléatoire d'enfants français de 10 ans. La période d'interrogation a été maintenue à 3 mois. Une version anglaise du Child-OIDP a été testée et validée au Royaume-Uni en 2006 par Yusuf et al. (108) au sein d'un échantillon formé par des enfants londoniens âgés de 10 à 11 ans.

r. Child Oral Health Impact Profile

Aussi abrégé COHIP, c'est un questionnaire créé dès 2005 aux États-Unis par Broder et al. (109,110). Il a été testé et validé chez des enfants avec des besoins en soins en pédodontie, orthodontie et pour des anomalies cranio-faciales, son but étant de mesurer les impacts positifs et négatifs de la santé bucco-dentaire sur la qualité de vie chez ces patients.

Il correspond à la version enfant du OHIP (voir chapitre II.D.1.i.) et cible donc des patients âgés de 8 à 15 ans, mais il existe en parallèle une version parentale du COHIP.

Un pool initial de 54 items a été sélectionné pour le questionnaire et traduit en plusieurs langues (français, espagnol par exemple) au cours du processus de validation. La version validée anglaise est quant à elle finalement composée de 34 items, répartis en 5 catégories :

- santé bucco-dentaire : 10 items,
- bien-être fonctionnel : 6 items,
- bien-être socio-émotionnel : 8 items,
- environnement scolaire : 4 items,
- image de soi : 6 items.

Le format de réponse consiste en une échelle de Likert à 5 points, allant de « jamais » = 0 à « presque tout le temps » = 4.

Les scores de chaque item sont additionnés pour obtenir un score total pouvant varier de 0 à 136, un score élevé démontrant un impact négatif plus fort sur les catégories de la qualité de vie abordées.

Le COHIP en 34 items a également été testé et validé en 2007 par Dunlow et al. (111) chez des enfants américains de 9 à 14 ans présentant des malocclusions dentaires légères à modérées.

La version raccourcie à 19 items appelée COHIP-SF19 a été testée et validée en 2012 par Broder et al. (112) dans un échantillon similaire à celui utilisé lors la validation de la version originale à 34 items.

Une version française du COHIP en 34 items a été testée et validée en Nouvelle-Calédonie en 2015, par El Osta et al. (113) au sein d'un échantillon d'enfants de 12 ans. La répartition et le nombre d'items par catégorie sont identiques à la version originale anglaise.

s. Psychosocial Impact of Dental Aesthetic Questionnaire

Ou PIDAQ, ce questionnaire d'auto-évaluation a été créé en Allemagne en 2006 par Klages et al. (114,115). Il a été testé et validé au sein d'un échantillon de 12 patients au stade initial de leur traitement orthodontique.

Il cible les jeunes adultes souffrant de dysmorphies dentaires afin de mesurer l'impact psycho-social de l'esthétique dentaire.

Il comporte 23 items, dont certains sont issus du Orthognathic Quality of Life Questionnaire (OQLQ, voir chapitre II.D.1.n.) et sont répartis en quatre catégories :

- préoccupation esthétique : 3 items,
- impact psychologique : 6 items,
- impact social : 8 items,
- confiance en soi dentaire : 6 items.

Une échelle le Likert en 5 points est utilisée pour répondre aux items, allant de « pas d'impact sur la qualité de vie » = 0 à « impact maximum de l'esthétique dentaire » = 4.

Une version espagnole a été testée et validée en 2013 par Montiel-Company et al. (115) au sein d'un échantillon aléatoire d'enfants et adolescents avec différents besoins en soins orthodontiques.

Une version française du PIDAQ, appelée QIPEO, a été développée, testée et validée pour une population de jeunes adultes en besoin de soins orthodontiques en 2013 par Ngom et al. (116).

t. Early Childhood Oral Health Impact Scale

Ou ECOHIS, ce questionnaire d'évaluation a été développé aux États-Unis en 2007 par Pahel et al (68). Il a été testé et validé dans un groupe de 186 parents d'enfants de 5 ans avec des besoins en soins bucco-dentaires variés, dans le but de mesurer l'impact des caries dentaires précoces et de leurs traitements sur la qualité de vie.

Il cible ainsi les enfants d'âge préscolaire (3 à 5 ans), en interrogeant les parents de ces derniers (Annexe 4).

Les 13 items abordent les domaines suivants :

- impact sur l'enfant : 9 items, dont :
 - symptômes : 1 item (de 0 à 4),
 - fonction : 4 items (de 0 à 16),
 - psychologie : 2 items (de 0 à 8),
 - interactions sociales/image de soi : 2 items (de 0 à 8),
- impact familial : 4 items, dont :
 - détresse parentale : 2 items (de 0 à 8),
 - fonction familiale : 2 items (de 0 à 8) (117,118).

Les réponses se font grâce à une échelle de Likert en 4 catégories, allant de « jamais » = 0 point à « très souvent » = 4 points. Une option de réponse « ne sait pas » est disponible, elle sera comptée comme une réponse manquante pour le calcul du score total.

Ce dernier peut alors varier de 0 à 52, plus il est élevé, plus il démontre un impact négatif sur la qualité de vie.

Une version traduite en français a été développée et validée au Canada en 2008 par Li et al. (119) au sein d'une population formée de parents d'enfants âgés de 12 mois recrutés pour une étude communautaire et de parents d'enfants de 0 à 5 ans en cours de soins bucco-dentaires dans une clinique hospitalière (Annexe 10).

u. Health Related Condition-Specific Quality of Life Questionnaire for Hypodontia

Ce questionnaire a été développé au Royaume-Uni en 2011 par Akram et al. (120). Il a été testé en 2013 par une nouvelle étude au sein d'un groupe d'enfants de 11 à 18 ans atteints d'hypodontie de différents degrés et à des stades variés de traitement (121).

C'est un outil qui a pour but l'évaluation de la qualité de vie liée à la santé pour une condition spécifique donnée, l'hypodontie, autrement que par des mesures de besoins en soins orthodontiques classiques, via une auto-évaluation de la qualité vie.

Il contient une section concernant l'âge, le sexe, le type et le stade d'avancée des traitements effectués, pour évaluer l'association entre ces caractéristiques, le stade de traitement et la sévérité de l'hypodontie. Il contient initialement 21 items dont 7 similaires à ceux trouvés dans le CPQ. Les thèmes abordés dans les items de ce questionnaire sont les suivant :

- traitements,
- effet sur les activités quotidiennes,
- pensées concernant l'apparence,
- réactions des autres personnes (incluant famille et amis).

En raison de l'âge des patients ciblés, une échelle de réponse sous un format avec marqueurs verbaux plutôt que des chiffres a été utilisée, allant de « totalement d'accord » à « totalement en désaccord ».

Cet outil n'a été que très peu utilisé jusque là en raison de son caractère récent et ciblé sur une condition particulière très spécifique. Sa validité n'a pas encore été démontrée.

v. Scale of Oral Health Outcomes

Aussi appelé SOHO-5, ce questionnaire a été créé en 2012 au Royaume-Uni par Tsakos et al (122). Il a été testé et validé au sein d'un échantillon formé d'enfants écossais de 5 ans, issus d'écoles participant au programme national d'inspection bucco-dentaire et de leurs parents. Il a pour but d'évaluer la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire de jeunes enfants via une auto-évaluation et non plus uniquement par enregistrement des perceptions parentales.

Il s'adresse à des patients de moins de 6 ans et leurs parents, il possède pour ce faire, deux versions complémentaires de 7 items chacune :

- SOHO-5c ou « child » : version auto-rapportée par le jeune patient lui-même,
- SOHO-5p ou « parental » : version complétée par les parents de l'enfant.

La version enfant aborde les difficultés pour boire, manger, parler, jouer, dormir et sourire suite à des problèmes bucco-dentaires.

Le format de réponse se fait par une échelle de Likert à 3 catégories, avec l'aide d'une échelle de visages :

- non = 0,
- un peu = 1,
- beaucoup = 2.

L'évaluation doit se faire par un examinateur externe et sans la présence des parents pour éviter au maximum leur influence.

La version parentale est réalisée par les parents du patient, 5 catégories de réponses sont possibles :

- « pas du tout » = 0,
- « un peu » = 1,
- « modérément » = 2,
- « beaucoup » = 3,
- « de façon très importante » = 4,
- option « ne sait pas » incluse, mais ne compte pas dans le score.

Le score total varie de 0 à 14 pour le SOHO-5c et de 0 à 28 pour le SOHO-5p (117).

Pour mesurer la santé bucco-dentaire et la qualité de vie, la dernière recommandation de l'OMS est d'aborder sept dimensions de qualité de vie. Les outils utilisés n'incluent pas tous les sept dimensions car cela crée un outil long et complexe.

Cependant, des outils comme le questionnaire OHIP sont plus couramment utilisés pour l'évaluation de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire et donnent des enquêtes avec des résultats acceptables.

D.2. Indicateurs de la qualité de vie liée à la santé

Il existe des indicateurs appelés « health related quality of life » ou HRQoL, développés pour évaluer la qualité de vie liée à la santé en général. Il ne sont, par conséquent, pas spécifiques à des problématiques bucco-dentaires et encore moins aux manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares.

Toutefois, ils sont listés ici, par ordre chronologique de création, car ils sont fréquemment utilisés en association avec les indicateurs OHRQoL et bien qu'ils évaluent la santé générale, certains items abordent l'état bucco-dentaire.

a. Cantril's Self-Anchoring Ladder

Ce questionnaire, abrégé CL, est un outil auto-administré créé au Royaume-Uni en 1965 par Cantril et al. (123,124), permettant d'évaluer la qualité de vie globale d'un individu en une seule question : « comment est ta/votre vie ? ».

Il est demandé aux répondants de noter leurs expériences actuelles de vie sur une échelle allant de 0 = « pire qualité de vie possible » à 10 = « meilleure qualité de vie possible ».

b. Activities of Daily Living Scale

L'Activities of Daily Living (ADL) ou Katz Index, est un outil créé aux États-Unis en 1963 par Katz et al. (125).

Il a initialement été développé, testé et validé dans l'optique d'évaluer en 6 items l'état fonctionnel de patients âgés et atteints de maladies chroniques et leur capacité à effectuer des activités et comportements de base tels que :

- s'habiller,
- se laver,
- se toiletter,
- se déplacer,
- se nourrir,
- la continence.

Les réponses sont dichotomiques (oui/non) et 1 point est attribué par item où le patient est indépendant, 0 si le patient est dépendant. Le score maximal possible est de 6, indiquant un niveau de dépendance élevé et un besoin d'aide permanent de la part du patient pour chacune des activités citées ci-dessus (126).

L'index Katz ne tenant pas compte du statut cognitif du patient, d'autres versions appelées IADP et ADP-Questionnaire (127) ont été développées plus récemment afin d'évaluer la capacité à effectuer des activités plus complexes telles que la bonne utilisation des médicaments, la gestion financière et du domicile dans le cas de pathologies psychologiques et de démences (128).

c. Sickness Impact Profile

Cet outil aussi appelé SIP, a été développé aux États-Unis en 1970 par Bergner, Gilson et al. (129).

Sa fiabilité et sa validité ont été testées et démontrées dans un grand échantillon aléatoire de participants et dans des échantillons plus petits de patients souffrant d'hyperthyroïdie, de polyarthrite rhumatoïde ou étant porteurs de prothèse de hanche.

C'est l'un des premiers outils d'évaluation de la qualité de vie liée à la santé à être multidimensionnel et basé sur le comportement. Il a pour but de mesurer les changements de capacités fonctionnelles perçus et signalés par les patients dus à leur maladie.

Il contient 136 items répartis en 12 catégories : repos et sommeil, alimentation, travail, loisirs et passe-temps, soins du corps, mobilité, déplacements, gestion à domicile, comportement émotionnel, comportement affectif, interactions sociales et communication.

Le score total varie de 0 à 100.

Le SIP a permis d'évaluer la santé en cardiologie, néphrologie, en gériatrie mais son utilité reste néanmoins limitée pour l'évaluation générale de la santé bucco-dentaire, ceci est dû à un manque de sensibilité concernant le statut fonctionnel bucco-dentaire (75,76).

d. Impact On Family Scale

Abrégé IOFS, cet outil a été développé aux États-Unis dès 1980 par Stein, Reissman et al. (130–132). Il a été créé pour mesurer la santé et la qualité de vie et pour quantifier l'impact familial de maladies infantiles chroniques. Il a été testé et validé dans un échantillon aléatoire d'enfants atteints de maladies chroniques variées et consultant pour des traitements et soins pédiatriques ambulatoires (PACTS) (133).

Le questionnaire IOFS s'adresse aux parents d'enfants allant d'un âge péri-natal à 11 ans, atteints de troubles physiques chroniques.

Il est initialement composé de 33 items, mais il a été réduit à 27 puis 15 items pour la version actuelle, répartis dans les dimensions suivantes :

- économique (modification du statut financier familial),
- sociale (qualité et quantité des interactions sociales en dehors de la famille),
- familiale (qualité des interactions avec les membres de la famille),
- effort personnel (poids subjectif ressenti par la personne s'occupant principalement de l'enfant),
- impact sur les autres enfants de la fratrie (items souvent retirés).

Les réponses se font via une échelle de Likert en 4 points allant de 1 à 4, un score élevé démontrant un impact marqué.

Une version traduite en français à 15 items a été testée et validée en 2013 par Boudas et al. (134) suite à une étude réalisée au sein de l'Hôpital Universitaire de Strasbourg, auprès de parents d'enfants de 6 à 12 ans souffrant de fentes labiales et/ou palatines.

e. EQ-D5 Instruments

Pour « Euro Quality of Life 5 dimensions », cet outil a été développé aux Pays-Bas dès 1987 par l'organisation EuroQoL Group (135,136), dans le but de décrire et d'évaluer les états de santé via un instrument standardisé, mais non spécifique à une maladie. Il peut alors être utilisé pour une variété de conditions et est disponible dans un grand nombre de langues. Il est composé d'un questionnaire et d'une échelle visuelle analogique.

Le questionnaire comporte 5 items, abordant les 5 dimensions suivantes :

- mobilité,
- douleur/inconfort,
- soins personnels,
- activités quotidiennes,
- anxiété/dépression.

Le patient est invité à indiquer son état de santé en cochant la case à côté de la déclaration la plus appropriée dans chacune des cinq dimensions. Les possibilités de réponses sont : « pas de problème » = 1, « légers problèmes » = 2, « problèmes modérés » = 3, « problèmes graves » = 4 et « problèmes extrêmes » = 5. Les chiffres pour les cinq dimensions peuvent être combinés en code à 5 chiffres qui décrit l'état de santé du patient (où 11111 indiquera par exemple que le patient n'éprouve aucun problème dans les 5 dimensions).

Il existe actuellement trois versions d'EQ-5D :

- EQ-5D avec 5 niveaux de gravité pour chacune des 5 dimensions : EQ-5D-5L,
- EQ-5D avec 3 niveaux de gravité pour chacune des 5 dimensions : EQ-5D-3L,
- EQ-5D pour une utilisation chez les enfants : EQ-5D-Y.

Le patient auto-évalue sa santé grâce à l'échelle visuelle analogique verticale appelée EVA-EQ allant de «la meilleure santé que vous pouvez imaginer» à « la pire santé que vous pouvez imaginer».

f. WHO Quality of Life

Appelé WHOQoL-100 dans sa version initiale, c'est un outil élaboré dans les années 1990 par le programme de santé mentale de l'OMS (50,137,138) et quinze centres internationaux. Cet instrument a été testé et validé dans chacun des centres via des études dans différentes populations et pays.

Il est disponible dans plus de 20 langues et dispose d'un manuel utilisateur (WHOQoL User Manual) afin de définir et d'évaluer plusieurs domaines impactant la qualité de vie de façon interculturelle :

- **Domaine I : domaine physique :**
 - douleur et malaise (gêne),
 - énergie et fatigue,
 - sommeil et repos,
- **Domaine II : domaine psychologique :**
 - sentiments positifs,
 - pensée, apprentissage, mémoire et concentration,
 - estime de soi,
 - image corporelle et aspect physique,
 - sentiments négatifs,
- **Domaine III : degré d'indépendance :**
 - mobilité,
 - activités journalières,
 - dépendance à la médication ou aux traitements,
 - capacité de travail,
- **Domaine IV : relations sociales :**
 - relations personnelles,

- soutien social,
- activité sexuelle,
- **Domaine V : environnement :**
 - sécurité et protection,
 - milieu familial,
 - ressources financières,
 - soins de santé et aide sociale : accès et qualité,
 - occasions d'acquérir de nouvelles connaissances et compétences,
 - loisirs et détente,
 - milieu ambiant,
 - moyen de transport,
- **Domaine VI :** spiritualité/religion/croyances personnelles.

Les questions qui composent le WHOQOL-100 permettent de quantifier la qualité de vie par l'intermédiaire de quatre échelles de réponse à cinq points relatives à l'intensité, la capacité, la fréquence et l'évaluation d'états ou de comportements.

L'échelle de l'intensité a trait à la mesure dans laquelle on vit ou ressent un état ou une situation. Une échelle de réponse dont les points d'ancrage sont « pas du tout » et « énormément » est utilisée pour évaluer l'intensité.

L'échelle de la capacité évalue la capacité de ressentir, d'être ou d'agir. Les points d'ancrage de l'échelle sont « pas du tout » et « plus que suffisamment » ou « entièrement ».

L'échelle de la fréquence s'intéresse au nombre, à la fréquence, au degré ou au niveau d'un état ou d'un comportement. Le laps de temps est crucial car la fréquence se réfère au nombre de fois dans une période de temps donnée. Les points d'ancrage sont « jamais » et « toujours ».

L'échelle de l'évaluation a trait à l'évaluation d'un état, d'une capacité ou d'un comportement. Les points d'ancrage sont « très » et « pas du tout ». Cette échelle des réponses est différente des échelles de l'intensité, de la capacité et de la fréquence puisqu'elle a un point médian neutre et que les points d'ancrage ne sont pas des points extrêmes afin d'optimiser le plein usage de l'échelle.

Il existe une version abrégée appelée WHOQOL-BREF validée par l'OMS (137,139,140), abordant via 26 items, quatre domaines liés à la qualité de vie :

- santé physique,
- santé psychologique,
- relations sociales,
- environnement.

Il aborde également la qualité de vie globale et la santé en général.

g. Short Form-36 Health Survey

Cet outil de mesure polyvalent abrégé « SF-36 » est une version courte d'un questionnaire comportant initialement 149 items et provenant d'une grande étude réalisée aux États-Unis, appelée le Medical Outcomes Study (MOS) Functioning and Well-Being Profile (141,142).

Utilisé dans plus de 400 publications, il a été développé en 1992 par Ware, Sherbourne et al. (143,144) et testé et validé initialement dans des groupes de patients dès 14 ans différant par le type et la sévérité de leurs états médicaux et psychiatriques.

Il comporte 36 items en 8 domaines de santé, répartis en deux composantes de la qualité de vie:

- score de la composante physique (PCS) :
 - fonctionnement physique,
 - douleur physique,
 - limitations fonctionnelles dues à des problèmes de santé physique,
 - perception de la santé générale,
- score de la composante mentale (MCS) :
 - santé mentale générale (détresse et bien-être psychologiques),
 - fonctionnement social,
 - limitations fonctionnelles dues à des problèmes émotionnels,
 - vitalité (fatigue/énergie).

Dans la version originale, la période étudiée correspond aux 4 dernières semaines.

Les réponses MCS et PCS sont transformées et additionnées pour obtenir un score global allant de 0 à 100, un score élevé indiquant une meilleure qualité de vie.

Une mauvaise qualité de vie liée à la santé est définie par des scores MCS et PCS tous deux inférieurs à 40, le score moyen étant fixé à 50.

Il existe des versions SF-20, SF-12 et SF-8 validées mais avec moins d'items par domaines, il est donc conseillé d'utiliser le SF-36 pour des études avec peu de patients (145,146).

D.3. Indicateurs de santé bucco-dentaire

Ces indices ne permettent pas d'évaluer directement et à proprement parler la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire d'un patient, mais ils sont importants puisqu'en mesurant cliniquement l'ampleur de symptômes bucco-dentaires, ils donnent malgré tout des informations sur la qualité de vie. Dans les études, ils sont régulièrement utilisés en association avec des mesures de l'OHRQoL.

a. Indice CAOD et caod

C'est l'adaptation française d'un indice mis au point en 1940 par Klein, Palmer et al. (147), en anglais dans sa version originale, dont le but est de mesurer l'impact de la carie dentaire en calculant le nombre de dent/face absente, cariée ou obturée chez un individu en denture temporaire (caod) et chez un individu en denture permanente (CAOD) (148–150). (Voir également chapitre II.D.3.b. abordant le coaf/CAOF).

La prévalence carieuse d'un individu est équivalente au nombre de dents à un moment donné qui sont cariées (c), absentes pour cause de carie (a) ou obturées (o).

L'incidence carieuse intègre quant à elle la notion d'un intervalle de temps. C'est le nombre de caries ou de récives par an.

Seules les lésions cliniques au stade de cavitation sont à prendre en compte, pas les colorations de surface lisses et des sillons sans cavitation. Les lésions avec une atteinte de la dentine sont à noter, mais pas celles limitée uniquement à l'émail.

Par ailleurs, les troisièmes molaires définitives ne sont pas prises en compte dans le calcul de l'indice CAOD.

L'indice caod peut varier de 0 à 20 pour un enfant en denture temporaire et de 0 à 28 pour l'indice COAD d'un adulte en denture permanente.

L'évaluation de la prévalence se fait comme suit :

- nombre de caries, dents absentes, obturations (CAOD/coad) supérieur ou égal à 10 : risque carieux élevé,
- CAOD/coad inférieur ou égal à 9 : risque carieux modéré,
- CAOD/coad inférieur ou égal à 4 : risque carieux faible.

L'évaluation de l'incidence :

- Plus de 3 caries ou obturations par an : risque carieux élevé,
- 2 caries ou obturations par an : risque carieux modéré,
- 1 ou aucune : risque carieux faible.

D'après Cahen et al. (151,152), ainsi que l'Union Française pour la Santé Bucco-Dentaire (UFSBD) (153), l'indice caod de référence des enfants en France et en 2006 suit la répartition ci-dessous :

- à 6 ans, 63,4% des enfants ont un coad de 0, c'est-à-dire sont indemnes de caries,
- à 12 ans, 56% des enfants ont un caod de 0,
- à 12 ans, l'indice caod est de 1,23.

D'après les recherches d'Obry-Musset et al. (154), l'indice caod de référence des enfants en Alsace suit quant à lui la répartition ci-dessous :

- 20% des enfants de 12 ans ont un caod de 0,
- 7% des enfants de 15 ans ont un caod de 0,
- caod et caof à 12 ans sont respectivement de 4,6 et 8,7.

Peu d'informations sont disponibles concernant la santé bucco-dentaire des adultes en France, le CAOD national des adultes a été évalué en 2003 par l'OMS (155) comme étant supérieur à 13,9.

b. Indice CAOF/coaf

C'est un dérivé du CAOD, correspondant au nombre de faces absentes, cariées ou obturées chez un individu en denture permanente (CAOF) ou en denture temporaire (coaf) (147), il permet de mesurer l'impact de la carie dentaire en denture temporaire ou définitive (147–150).

Le calcul se fait de la même façon que pour l'indice CAOD/caod. Toutes les faces comportant un matériau d'obturation doivent être marquées dans le diagramme dentaire. Une coloration des marges sans passage de sonde n'est pas considérée comme une récurrence carieuse. Si une obturation et une carie sont présentes sur la même face, c'est la carie qui prime, de même pour une récurrence de carie.

Dans ce cas, toutes les faces dentaires sont à examiner, les résultats sont notés sur un diagramme dentaire :

- 5 faces pour molaires et prémolaires : mésiale, distale, vestibulaire, linguale/palatine et occlusale,
- 4 pour incisives et canines : mésiale, distale, vestibulaire, linguale/palatine.

L'indice coaf varie de 0 à 88 et l'indice CAOF de 0 à 128. Ces indices étant plus longs à établir que les indices COAD/coad, ils sont moins utilisés.

c. Indice parodontal

C'est l'Index Communautaire des Besoins en Traitements Parodontaux, aussi appelé en anglais CPTIN, il a été créé en 1982 par Ainamo et al. (156) suite à l'initiative de l'OMS.

Il permet d'évaluer les besoins en traitements parodontaux d'un patient. Ceci se réalise en mesurant des symptômes cliniques tels que le saignement au sondage, la présence de tartre, de poches parodontales et de mobilités dentaires.

La qualité de vie du patient peut donc être impactée par les symptômes parodontaux en eux-mêmes mais également par les traitements nécessaires.

La denture est divisée en 6 sextants : 17-14, 13-23, 24-27, 47-44, 43-33, 34-37. On attribue un code chiffré à chaque sextant sans attacher d'importance au nombre de dents examinées.

Un sextant n'est pris en compte que s'il comporte au moins 2 dents fonctionnelles. Un seul résultat par sextant est retenu, le plus élevé.

Dans le but de simplifier l'usage de cet indice, l'OMS a mis au point une sonde spéciale. Elle présente une extrémité en forme de boule de 0,5 mm de diamètre et une partie colorée de 3,5 mm à 5,5 mm.

Les scores correspondants au CPITN sont:

- gencive saine = 0,
- saignement au sondage = 1,
- présence de tartre = 2,
- poche de 4 à 5 mm = 3,
- poche de 6 mm ou plus = 4.

Plus le score CPITN obtenu est élevé, plus le patient a des besoins en soins parodontaux marqués. Ces besoins (TN pour « treatment needs ») sont déterminés en fonction du plus haut score CPITN obtenu par sextant :

- TN 0 pour les 6 sextants ou x (sextant édenté : moins de deux dents fonctionnelles) : indique qu'il n'y a pas de besoin en traitement,
- TN 1 : traduit des problèmes d'hygiène bucco-dentaire et donc la nécessité de l'améliorer,
- TN 2 ou 3 : indique la nécessité d'un nettoyage professionnel des dents (détartrage), de l'élimination des facteurs de rétention de plaque et d'un enseignement de l'hygiène,
- TN 4 : traduit la présence de poche de plus de 6 mm. Le traitement de ce type de lésions nécessitera un traitement complexe (détartrage profond, surfaçage, curetage ou d'autres procédures chirurgicales complexes) (157).

d. Index de besoin en traitement orthodontique

Les malocclusions ne sont pas des maladies, mais peuvent être en rapport avec des anomalies bucco-dentaires du développement. Les malocclusions et les soins orthodontiques sont devenus un problème de qualité de vie, autant par l'impact esthétique engendré que pour améliorer l'aspect fonctionnel, réduire les irrégularités anatomiques et par prévention des tissus mous bucco-dentaires.

L'index de besoin en traitement orthodontique (IOTN) a été développé au Royaume-Uni en 1989 par Brook, Shaw et al. (158) pour classer les malocclusions par degré de gravité et d'impact potentiel sur la santé bucco-dentaire, afin de prioriser les demandes de soins. Il est constitué de deux composantes indépendantes l'une de l'autre :

- la composante morphologique de santé bucco-dentaire (ou « dental health component », DHC),
- la composante esthétique (ou « aesthetic component », AC).

Le DHC comprend 5 stades allant de l'absence de besoin de traitement au besoin de traitement prioritaire, et considère 10 caractéristiques occlusales où chacune d'elle est associée à la longévité de la denture et à une fonction correcte (mastication et phonation) :

- surplomb,
- occlusion antérieure inversée,
- occlusion postérieure inversée,
- supraclusion,
- béance,
- malposition dentaire,
- dent incluse ou retenue,
- hypodontie,
- fentes labiale et/ou palatine,
- déplacements des contacts intermaxillaires (classe II ou III d'Angle).

La composante esthétique, complémentaire de la composante morphologique, est évaluée en considération de l'alignement esthétique des dents antérieures sur une échelle de 1 (pas de besoin) à 10 (besoin important) à l'aide de 10 photographies (159,160).

e. Mini-Nutritional Assessment Index®

Ou MNA®, c'est un calcul du statut nutritionnel créé via un programme de recherche transfrontalier entre les États-Unis, la France et la Suisse dès 1994, par Rubenstein, Guigoz et Vellas et al. (161–164).

Il a été testé et validé pour dépister les patients âgés de 65 ans et plus, hospitalisés, vivant en institutions ou à domicile souffrant ou étant à risque de malnutrition grâce à la détermination de leur état bucco-dentaire et d'autres mesures.

Il comporte dans sa version originale 18 items qui combinent :

- des mesures anthropométriques (indice de masse corporelle (IMC), circonférence du mollet et à mi-bras, perte de poids),
- un questionnaire des prises alimentaires (nombre des repas, prises alimentaires et liquides, autonomie pour se nourrir),
- une évaluation globale de santé (style de vie, médication, mobilité, présence de stress aigu, présence de dépression ou démence),
- une auto-évaluation de la santé et de la nutrition.

Un score est attribué par question selon la catégorie dans laquelle la réponse se situe, par exemple pour l'IMC : s'il est inférieur à 19kg/m^2 = 0 point, s'il est compris entre 19 et 21kg/m^2 = 1 point, etc.

Les scores de chaque question sont additionnés pour obtenir un score total :

- score MNA® total de 17.0 à 23.5 : risque de malnutrition,
- score MNA® total < 17.0 : malnutrition avérée,
- score MNA® total > 24.0 ou plus : statut nutritionnel normal.

Des versions validées traduites dans différentes langues ainsi qu'une version abrégée du MNA® développée par Rubenstein et al. sont disponibles (165,166).

f. Significant Caries Index

Les indices CAOD ou caod moyens d'une population peuvent masquer des disparités. Or, si la prévalence de la carie a diminué, c'est-à-dire le nombre de sujet atteint, ceux atteints le sont souvent de façon plus sévère. Pour cette raison, le Significant Carie Index (SCI) a été développé en 2000 par l'OMS et Bratthall et al. (167).

Il représente l'indice CAOD/coad moyen du tiers de la population ayant le CAOD/coad le plus élevé et est plus légitime que le COAD/coad pour étudier l'ensemble d'une population (149).

g. International Caries Detection and Assessment System

Aussi abrégé ICDAS, cet outil a été développé en 2004 au sein du Centre de recherche sur les disparités en santé bucco-dentaire de Détroit (États-Unis) (168) par Pitts et al. (169).

Son objectif est de mesurer le stade de carie dentaire en comblant les lacunes des indices CAOD/coad, CAOF/caof et SCI puisqu'il prend en compte les lésions carieuses de l'émail (117,149,170).

Il varie selon la face de la dent concernée, de la présence éventuelle d'une restauration sur cette dent et d'une dent adjacente, cependant les codes sont toujours basés sur le format exposé ci-dessous (Tableau 3).

Code	Description
0	Dent saine
1	Premier changement visuel de l'émail (visible uniquement après séchage prolongé ou confiné aux puits et fissures)
2	Changement visuel net de l'émail
3	Rupture localisée de l'émail (sans signe visuel d'atteinte dentinaire)
4	Zone sombre dans la dentine sous-jacente visible à travers l'émail
5	Cavité distincte avec dentine exposée
6	Cavité de grand étendue avec dentine exposée

Tableau 3 : Stades de la carie dentaire, d'après la classification française de l'ICADS II.

h. Débit salivaire et pH

Il est intéressant de quantifier le débit salivaire puisqu'en cas d'hyposialie, il y a une influence directe sur le risque carieux qui se retrouve augmenté et sur un inconfort bucco-dentaire associé (sécheresse buccale, sensations de brûlures, déglutition difficile).

Ce sont des conséquences qui entrent en jeu dans la perception de la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire.

L'évaluation du débit salivaire peut se mesurer de façon non stimulée ou stimulée, via un kit commercialisé par Ivoclar Vivadent (kit CRT® Paraffin Pellets et CRT® Beaker) : on stimule la salivation du patient en lui faisant mâcher un bloc de paraffine pendant 5 minutes, la salive est ensuite récupérée dans un gobelet gradué.

Le débit salivaire moyen se situant autour de 2 à 3mL/min, on considère que le patient souffre d'hyposialie si son débit salivaire est compris entre 0,5 et 0,7mL/min.

Échelle d'évaluation du risque carieux en fonction du débit salivaire :

- risque carieux élevé : débit salivaire $<$ ou $=$ 0,2 mL/min,
- risque carieux modéré : débit salivaire $<$ ou $=$ 1 mL/min,
- risque carieux faible : débit salivaire $>$ 1 mL/min.

Le pH de la salive correspond à son caractère acide ou basique. Il existe un kit pour mesurer le pH salivaire et par extension le pouvoir tampon de la salive. Une baisse du débit salivaire peut être associé à une diminution du pouvoir tampon de la salive et à un risque carieux augmenté (171).

i. Nombre de dents et d'unités fonctionnelles

Ce sont des indicateurs dentaires et de la fonction masticatoire. Sans pouvoir en mesurer directement l'effet, il est évident que le nombre de dents présentes influence la qualité de vie d'un patient, pour des raisons à la fois esthétiques et fonctionnelles puisqu'il modifie la capacité masticatoire.

Cette capacité est définie par le nombre d'unité fonctionnelle (UF) (172), correspondant lui-même au nombre de paires de dents postérieures antagonistes naturelles

et/ou artificielles ayant au moins un contact lors de la mastication (173). C'est un meilleur indicateur de la capacité masticatoire que le nombre de dents présentes en lui-même (174).

Il prend idéalement en compte les malpositions et/ou malformations dentaires, dyspraxies des mâchoires et usures dentaires. Il faut aussi tenir compte du port régulier ou non de prothèses amovibles partielles ou complètes : ainsi pour un sujet qui n'a pas utilisé ses prothèses au cours des 2 derniers repas, on mesurera le nombre d'UF sans celles-ci (175).

j. Port de prothèses

Pour les mêmes raisons que le nombre de dents et d'unités fonctionnelles, on imagine bien que l'impact sur la qualité de vie diffère selon le que le patient soit totalement denté, totalement édenté (et sans prothèses) ou partiellement/totalement édenté avec prothèses partielles ou totales (173,176).

D.4. Autres indicateurs

Ce sont des indicateurs d'avantage liés à l'évaluation d'un état psychologique (anxiété, déprime) mais il est pertinent de les mentionner ici car ils sont régulièrement utilisés en complément des indicateurs des chapitres II.D.1. et D.2. dans les études de qualité de vie liées aux manifestations bucco-dentaires des maladies rares.

Ils sont ici aussi listés par ordre chronologique de création.

a. Rosenberg self-esteem scale

Cet outil de mesure a été créé aux États-Unis en 1965 par Rosenberg (177). Il a pour objectif initial d'évaluer la perception qu'a un adulte de l'estime et de l'acceptation de lui-même, mais il a été testé et validé pour une variété d'autres patients (178).

Ce questionnaire comporte 10 items auxquels les réponses se font via une échelle de Likert en 4 points allant de « totalement en désaccord » = 1 à « totalement d'accord » = 4.

Le score total correspond à la somme des réponses de chaque item et varie par conséquent de 10 à 40 ; plus il est élevé, meilleure est l'estime de soi.

L'échelle de Rosenberg n'ayant pas d'items spécifiques bucco-dentaires, elle est peu indiquée pour détecter l'influence des modifications liées aux maladies bucco-dentaires sur l'estime de soi.

b. Children's Fear Survey Schedule – Dental Subscale

Le CFSS ou « calendrier de l'enquête sur la peur des enfants », est un outil de 80 items développé aux États-Unis en 1968 par Scherer, Nakamura et al. (179), dont l'objectif est de quantifier la peur et l'anxiété d'enfants en âge scolaire. Il contient une sous-catégorie dentaire (CFSS-DS) développée en 1982 par Cuthbert et Melamed et al. (180) ayant pour but de mesurer la peur et l'anxiété dentaire.

Cette échelle psychométrique consiste en 15 items, dont le score des réponses varie de « pas effrayé » = 1 à « très effrayé » = 5. Le score total varie de 15 à 75, un score supérieur ou égal à 38 indique une peur dentaire (181).

c. Hospital Anxiety and Depression Scale

Ou HADS, initialement développé au Royaume-Uni en 1983 par Zigmond et Snaith et al. (182,183) pour détecter anxiété et dépression chez des patients hors d'hôpitaux psychiatriques, ce questionnaire permet de mesurer des niveaux de détresse auto-déclarés ; la période étudiée est la semaine écoulée.

Il comporte 14 items regroupés en deux catégories : « HADS-A » pour l'anxiété et « HADS-D » pour la dépression.

Chacune de ces deux catégories possède 7 items pour lesquels la réponse se fait grâce à une échelle de Likert en 4 points, allant de 0 pour « absent » à 3 pour « présent au maximum ».

Les items « dépression » et « anxiété » sont alternés dans le questionnaire, ainsi que l'ordre des cotations (de 0 à 3, puis de 3 à 0) pour limiter les biais liés à la répétition.

Les scores des réponses sont additionnés pour obtenir un score par catégorie pouvant aller de 0 à 21 (et score total de 0 à 42). Plus le score est élevé, plus la symptomatologie est sévère :

- score de 0 à 7 : absence de troubles anxieux et dépressifs,
- score de 8 à 10 : troubles anxieux et/ou dépressifs suspectés,
- score de 11 à 21 : troubles anxieux et/ou dépressifs avérés.

d. Questionnaire de bien-être psycho-social

Aussi appelé test de Kaasa, cet instrument a été développé en Norvège en 1988 par Kaasa et al. (184). Il a initialement été testé et validé dans un échantillon randomisé de patients atteints de cancers du poumon afin d'évaluer le bien-être et la qualité de vie psycho-sociaux avant et après traitement par radiothérapie et chimiothérapie.

Il consiste en 10 items, 5 déclarations positives et 5 déclarations négatives auxquelles le patient répond via une échelle allant de 1 = « plus haute qualité de vie » à 5 = « plus mauvaise qualité de vie ».

Le test comporte en plus deux questions indépendantes sur la qualité de vie globale, le bonheur et la satisfaction, les réponses allant de 1 = « la meilleure » à 7 = « la moins bonne » (124).

e. Beck Self-concept Inventory for Youth

Ce questionnaire, aussi abrégé BSC, a été créé aux États-Unis en 1990 par Beck, Steer et al. (185,186).

Il est composé de 25 items, dans le but de mesurer l'auto-perception de sa compétence et de l'estime de soi chez des enfants et adolescents, par comparaison à des connaissances.

L'évaluation se fait grâce à une échelle de réponse Likert à 4 points (réponses de « jamais » à « toujours »).

f. Beck Depression Inventory for Youth

Ou BDI-Y, ce questionnaire a été créé aux États-Unis en 1993 par Steer, Beck et al. (187,188), une nouvelle version actualisée date de 1996 (189).

Il a pour objectif d'évaluer et d'identifier via 21 items les symptômes dépressifs chez enfants et adolescents dont les :

- pensées négatives concernant sa vie et son futur,
- sentiments de tristesse,
- signes physiologiques de dépression.

L'évaluation se fait grâce à une échelle de réponse Likert à 4 points, les réponses allant de « jamais » à « toujours ».

g. Dental beliefs survey

Abrégé DBS-R pour « étude des croyances dentaires », ce questionnaire originalement créé par Getz, Kleinknecht et al. (190) a été revisité en Norvège en 1997 par Kvale et al. (181,191,192).

Il permet d'examiner les processus interpersonnels et les relations entre le patient et la personne réalisant les soins dentaires.

Il comporte 28 items couvrant trois dimensions des relations interpersonnelles ressenties et imaginées par le patient :

- éthique,
- communication,
- contrôle.

Les 5 options de réponse aux items vont de 1 = « aucune préoccupation/croyances hautement positives » à 5 = « la plus grande préoccupation/croyances hautement négatives ».

Le score en résultant peut ainsi varier entre 28 (hautement positif) et 140 (hautement négatif). Un score supérieur à 42 indique une attitude négative envers les soins bucco-dentaires.

h. Resiliency Scales for Children and Adolescents

Ou RSCA, c'est un ensemble de trois questionnaires créés aux États-Unis en 2007 par Prince-Embury et al. (193,194), ciblant les enfants et adolescents de 9 à 18 ans. Cet outil a pour but d'évaluer la résilience chez les enfants et adolescents, c'est-à-dire la capacité à faire face à des situations traumatiques, en mesurant les forces individuelles et la vulnérabilité de ces derniers.

Les trois questionnaires sont composés de 20 à 24 items :

- sens de la maîtrise :
 - optimisme (attitude positive face à la vie),
 - auto-efficacité (maîtrise de son environnement),
 - adaptabilité (capacité à demander de l'aide ou résoudre un problème),
- sens relationnel : confiance, support, réconfort et tolérance,
- réactivité émotionnelle : sensibilité, guérison, déficience, vulnérabilité au stress.

L'évaluation se fait par une échelle de Likert en 5 points, les réponses allant de « jamais » à « toujours ».

Nous avons vu comment définir les maladies rares, les maladies rares à manifestations bucco-dentaires et la qualité de vie, puis démontré qu'il existe de nombreux outils destinés à la mesure de la qualité de vie liée à la santé, qu'elle soit globale, bucco-dentaire générale ou spécifique à une condition particulière.

Il est temps maintenant de s'intéresser à l'utilisation de certains de ces indicateurs dans le cadre d'une étude réalisée au Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires (CRMR-O-RARES) du Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.

PARTIE II : PROJET « MALADIES RARES, MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES : PERSPECTIVES DIAGNOSTIQUES ET THÉRAPEUTIQUES »

I. Présentation du projet

Les projets Interreg IV Offensive Sciences « Manifestations bucco-dentaires des maladies rares » (2012-2015) et Interreg V RARENET (2016-2018), coordonnés par le Professeur Agnès Bloch-Zupan, sont des programmes de recherche transfrontaliers (195) visant à développer la connaissance, le diagnostic et la prise en charge des pathologies bucco-dentaires des patients atteints de maladies rares.

Ils résultent de la collaboration de structures universitaires, hospitalières et de laboratoires de recherche français et allemands de Strasbourg, Fribourg et Heidelberg ainsi que de partenaires associatifs dont Hypophosphatasie Europe et le Groupement odontostomatologique de la région rhénane supérieure.

Ils sont cofinancés par l'Union Européenne et le Fonds Européen de Développement Régional (FEDER) en région métropolitaine trinationale du Rhin supérieur.

Le projet développé dans l'initiative Offensive Science a identifié et caractérisé une cohorte de 1500 patients, réalisé le diagnostic génétique de maladies rares pour plus de 200 patients grâce à la conception d'outils spécifiques de recherche et de séquençage (196–198).

Les chercheurs collectent les données significatives (environnementales, familiales, médicales, dentaires...) auprès des malades, de leurs familles et identifient les bases moléculaires, c'est-à-dire les gènes, les protéines, les mécanismes responsables des anomalies bucco-dentaires.

Par ailleurs, la base de données D[4]/phenodent (Diagnosing Dental Defects Database (199), regroupant les informations familiales, médicales et en trois langues est mise à disposition des partenaires du projet et des professionnels de santé.

Ces projets assurent également la sensibilisation des professionnels et du grand public via la parution d'articles dans des revues scientifiques et la participation à des événements destinés aux professionnels de santé, aux scientifiques et au grand public.

II. Matériels et méthodes

A. Conception de l'étude strasbourgeoise

Bien que le but de ce projet global soit de recueillir, via des questionnaires, des données relatives à la qualité de vie auprès de patients et de leur famille, venus en consultation dans le Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires (CRMR-O-RARES) du Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-dentaires des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, ainsi qu'aux Hôpitaux Universitaires de Fribourg et Heidelberg sur une période allant du 01/07/12 au 30/06/15, le travail de cette thèse se basera uniquement sur l'interprétation des résultats aux questionnaires réalisés suite à une consultation au Centre de Référence de Strasbourg pendant la période du 03/12/13 au 08/10/15.

Les patients inclus dans cette étude transversale sont des patients déjà suivis ou des nouveaux patients adressés vers le CRMR-O-RARES de Strasbourg pour une prise en charge bucco-dentaire particulière.

Le groupe cible du sondage sont des patients enfants ou adolescents affectés, et leurs parents et des patients adultes.

B. Indices d'évaluation de la qualité de vie

Nous allons présenter les indices de mesure de la qualité de vie choisis et utilisés pour la partie française de ce projet, ainsi que les raisons qui ont déterminé ces choix.

Trois indicateurs précédemment présentés dans la Partie I chapitre II.D.1. ressortent régulièrement de la plupart des études dont le but est de quantifier un impact sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire : les questionnaires ECOHIS, CPQ et OHIP.

Ces derniers sont très fréquemment utilisés, ils ont en effet démontré leur fiabilité et leur validité et sont également disponibles en plusieurs langues.

À eux trois, ils nous permettent de cibler différentes classes d'âges au sein d'une population variée, ce qui a orienté notre choix vers ces indicateurs pour notre étude préliminaire strasbourgeoise.

Cependant, leurs versions originelles ont subi des modifications pour les besoins de l'étude. Elles ont été traduites et adaptées en fonction des tranches d'âge des patients y répondant :

- L' ECOHIS, en 13 items pour l'enfant jusqu'à 10 ans inclus. Il est demandé aux parents de répondre à la place de leur enfant ou avec celui-ci (Annexe 10),
- Le CPQ, en 35 items pour l'enfant de 11 à 14 ans inclus, avec ajout d'une question concernant le port de prothèse, au format de réponse différent (oui/non) (Annexe 11 et Annexe 12),
- L'OHIP, en 14 items pour l'adolescent à partir de 15 ans et l'adulte (Annexe 13).

Des informations telles que nom, prénom, sexe, date de naissance, âge et date lors du remplissage ont été recueillies, puis les réponses aux questionnaires ont été anonymisées.

B.1. Répartition des items

Les items des trois questionnaires utilisés dans notre étude ne sont pas identiques, mais ils abordent globalement les mêmes idées et peuvent être regroupés selon les catégories suivantes :

- douleur/limitation fonctionnelle,
- restriction du mode de vie/intégration,
- bien-être psycho-émotionnel du patient,
- bien-être psycho-émotionnel de la sphère familiale,
- poids financier de la maladie rare (Tableau 4).

		Questionnaire		
		ECOHIS	CPQ	OHIP-14
Domaine abordé	Limitations fonctionnelles/douleur physique	4	14	7
	Limitations du mode de vie quotidien, intégration	3	9	2
	Bien-être psycho-émotionnel du patient	2	11	5
	Bien-être psycho-émotionnel de la sphère familiale	3	1	0
	Poids financier	1	0	0
	Total	13	35	14

Tableau 4 : Nombre d'items par catégorie abordée dans les versions des questionnaires utilisés pour l'étude, d'après Wolff A., congrès de l'Association Internationale d'Odontologie Pédiatrique, 2015.

B.2. Format de réponse et calcul des scores

Le format de réponse des questionnaires réalisés à Strasbourg correspond à une échelle de Likert unidirectionnelle, en 4 ou 5 points selon le questionnaire attribué au patient.

De plus, les termes utilisés dans les réponses ont été uniformisés dans les trois questionnaires (très souvent, souvent, de temps en temps, une fois ou deux, jamais et éventuellement, ne sait pas).

Dans les questionnaires d'origine, les réponses ne sont pas toutes organisées dans le même ordre (fréquence croissante ou score croissant par exemple) et les termes pour déterminer la fréquence de survenue ne sont pas identiques d'un questionnaire à l'autre.

Le calcul du score, et donc de la qualité de vie se fait de la manière qui suit pour le questionnaire ECOHIS :

- « ne sait pas » et « jamais » = 0,
- « de temps en temps » = 1,
- « une ou deux fois » = 2,
- « souvent » = 3,
- « très souvent » = 4.

Avec 13 items, le score ECOHIS varie ainsi de 0 à 52.

Le calcul du score pour le questionnaire CPQ se fait de la manière suivante :

- « jamais » = 0,
- « de temps en temps » = 1,
- « une ou deux fois » = 2,
- « souvent » = 3,
- « très souvent » = 4.

Avec 35 items qualité de vie, le score CPQ varie de 0 à 140.

Le calcul du score pour le questionnaire OHIP-14 se fait de la manière suivante :

- « jamais » = 0,
- « de temps en temps » = 1,
- « une ou deux fois » = 2,
- « souvent » = 3,
- « très souvent » = 4.

Avec 14 items, le score OHIP-14 varie de 0 à 56.

Aucun score seuil n'a été défini par les auteurs de ces outils à partir duquel il faut considérer la qualité de vie comme bonne, moyenne ou mauvaise. Cependant, plus ces scores se rapprochent de leur valeur maximale, moins la qualité de vie du patient est bonne et plus l'impact des manifestations bucco-dentaires associées à la maladie rare est fort (68,87,101).

Pour les items où la réponse est manquante, ou s'il y a impossibilité de déterminer quelle est la réponse du patient (dans le cas de plusieurs propositions cochées/entourées par exemple), il a été décidé d'attribuer à l'item un score correspondant à la moyenne des scores répondus aux autres items chez ce patient.

C. Modifications des questionnaires

Pour les besoins de notre étude pilote, nous avons modifié quelques caractéristiques des questionnaires sélectionnés.

C.1. Intervalle d'étude

L'intervalle habituel d'étude de trois mois dans le questionnaire original CPQ a été spécialement élargi à l'année passée pour l'étude de l'impact des maladies rares sur la qualité de vie.

Il concerne toute l'expérience de vie de l'enfant (de sa naissance jusqu'au jour du remplissage) pour l'ECOHIS, cela a été conservé.

La période d'interrogation concerne déjà l'année passée pour l'OHIP-14 dans sa version originale, ce qui a été également gardé.

C.2. Difficultés linguistiques

L'aspect transfrontalier du projet global implique plusieurs langues (français et allemand), ainsi que la langue d'origine dans laquelle sont disponibles les questionnaires de qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire.

S'il n'y a pas de questionnaire validé en français disponible, de par la complexité linguistique, il peut être difficile dans les questionnaires traduits d'obtenir des items traitant des mêmes idées dans les deux langues et étant fidèles à l'idée de base des items initiaux.

Dans notre étude, le cas se présente pour les questionnaires CPQ et OHIP-14 où le choix a été fait de traduire en français leurs versions allemandes validées appelées CPQ-G11-14 (200) en 35 items et OHIP-G (201) en 14 items, plutôt que de traduire à partir de leurs versions anglaises originales (voir Annexe 7, Annexe 8 et Annexe 9).

Le questionnaire ECOHIS utilisé dans notre étude correspond à la version anglaise traduite en français et validée par Li et al. (119) (Annexe 10).

C.3. Tranches d'âges et situation de handicap cognitif

Les questionnaires choisis permettent de dégager trois tranches d'âges pour l'étude mais il est bien évident qu'il faut nuancer cette information qu'est l'âge du patient en fonction de sa coopération, ainsi que d'un éventuel handicap cognitif associé à sa maladie rare qui limiterait ses capacités à répondre à un questionnaire correspondant pourtant à son âge.

Par conséquent, pour notre étude, des patients ont été amenés à répondre à un questionnaire qui ne correspond pas à leur âge réel, mais à un âge de patient avec des capacités de compréhension équivalentes.

Par ailleurs, comme notifié sur les questionnaires et en particulier pour l'ECOHIS, les parents répondent pour leur enfant (avec ou sans son aide) ou s'il y a incapacité de la part de celui-ci.

III. Résultats

A. Caractéristiques des participants à l'étude

À la fin de l'étude, nous comptabilisons un total de 86 patients ayant consulté au Centre de Référence des Maladies Rares des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg ayant accepté de remplir des questionnaires. Ceci a été réalisé sur une période allant du 03/12/13 au 08/10/15.

La répartition par questionnaire de ces 86 patients participants est la suivante :

- 38 patients ont répondu au questionnaire ECOHIS (patients jusqu'à 10 ans),
- 18 patients ont répondu au questionnaire CPQ (patients de 11 à 14 ans),
- 36 patients ont répondu au questionnaire OHIP-14 (patients dès 15 ans).

En effet, sur nos 86 participants, 6 patients ont répondu à la fois au questionnaire ECOHIS et CPQ.

Le questionnaire OHIP-14 d'un patient a été exclu à cause d'un trop grand nombre d'items non répondus (13 sur les 14). De plus, les questionnaires remplis par deux patients présentant un handicap mental associé à leur maladie rare ont également été exclus pour des raisons d'homogénéité des échantillons de sujets.

Nous avons finalement en notre possession 88 questionnaires exploitables dont la répartition est la suivante :

- 36 questionnaires ECOHIS,
- 17 questionnaires CPQ,
- 35 questionnaires OHIP-14.

Suite à un défaut d'information concernant un unique item pour 5 patients, ces items se sont vus attribuer un score moyen de réponse, ce sont les items Ecohis10, Ecohis12, Ohip2, Ohip4 et Ohip12.

A.1. Âges moyen, minimum et maximum

L'âge moyen des participants à l'étude est de 17,2 ans (écart-type +/- 14,0), le plus jeune patient étant âgé de 2 ans, le plus âgé ayant 67 ans. La répartition selon le type de questionnaire rempli est la suivante :

- pour le questionnaire ECOHIS, l'âge moyen est de 7,1 ans (ET +/- 2,6), avec des âges minimum et maximum respectifs de 2 et 12 ans,
- pour le questionnaire CPQ, l'âge moyen est de 11,6 ans (ET +/- 2,2), avec des âges minimum et maximum respectifs de 9 et 16 ans,
- pour le questionnaire OHIP-14, l'âge moyen est de 30,3 ans (ET +/- 13,9), avec des âges minimum et maximum respectifs de 14 et 67 ans.

Le choix a été fait de compter chaque questionnaire individuellement et de ne pas sélectionner uniquement un seul des deux fournis par les patients ayant rempli deux questionnaires différents. Ce double remplissage s'explique par un âge situé à la limite entre les tranches d'âges des deux questionnaires.

De plus, comme détaillé précédemment, certains patients se sont vus attribuer un questionnaire non pas uniquement d'après leur âge mais plutôt en fonction de leurs capacités à y répondre, ce qui explique que certains patients se retrouvent dans une catégorie différente que celle correspondant strictement à leur âge.

Par exemple, 4 patients sur 36 ayant rempli le questionnaire ECOHIS ont un âge à peine supérieur à la tranche d'âge cible du questionnaire, c'est-à-dire supérieur à 10 ans.

2 patients ayant rempli le questionnaire CPQ ont un âge à peine supérieur à la tranche d'âge cible du questionnaire, c'est-à-dire supérieur à 14 ans.

8 patients ayant répondu au questionnaire CPQ sont plus jeunes d'un à deux ans par rapport à la catégorie d'âge du questionnaire au moment du remplissage.

Une patiente âgée de 14 ans a répondu au questionnaire OHIP-14.

A.2. Sex-ratio homme/femme

Sur les 88 participants retenus de l'étude, la répartition par sexe est la suivante : 41 hommes pour 47 femmes, soit un sex-ratio homme/femme global de 0,87.

Par questionnaire, la répartition homme/femme est la suivante :

- questionnaire ECOHIS : 23 garçons pour 13 filles, soit un sex-ratio de 1,77,
- questionnaire CPQ : 7 garçons pour 10 filles, soit un sex-ratio de 0,7,
- questionnaire OHIP-14 : 11 hommes pour 24 femmes, soit un sex-ratio de 0,46 (Figure 1).

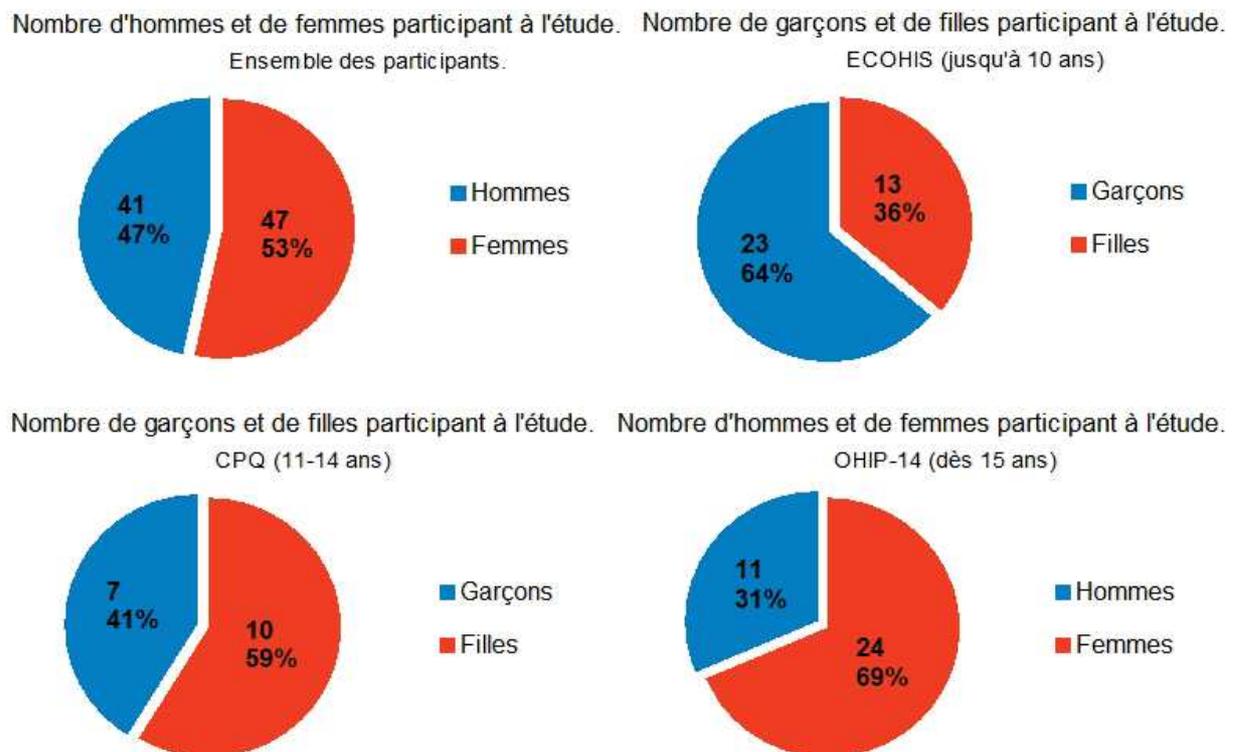


Figure 1 : Répartition par sexe et par tranche d'âge des participants à l'étude.

A.3. Maladies rares rencontrées

Au sein de cet échantillon de 88 patients, la répartition par grand groupe de maladie rare peut être résumée par la Figure 2 suivante :



Figure 2 : Répartition des patients de l'étude selon leur type de maladie rare.

L'échantillon de patients de notre étude pilote est constitué de personnes souffrant de diverses pathologies avec manifestations bucco-dentaires, certaines sont encore plus rares que d'autres fréquemment rencontrées au CRMR-O-RARES de Strasbourg. On observe en effet, que le groupe des amélogénèses imparfaites et que les agénésies dentaires non syndromiques sont les anomalies le plus fréquemment retrouvées chez les patients sélectionnés pour l'étude.

Les anomalies bucco-dentaires et/ou maladies rares retrouvées chez les patients étant de manifestations et de gravité variées (8), c'est pourquoi nous les avons regroupées pour les besoins de l'étude selon qu'elles soient des :

- anomalies bucco-dentaires syndromiques (n = 60),
- anomalies bucco-dentaires dites isolées (n = 28).

Par ailleurs, il a aussi fallu regrouper nos patients par grandes catégories d'anomalies bucco-dentaires, d'après la classification proposée dans les annexes 1, 2 et 3 :

- **catégorie 1 : anomalies dentaires de structure (n = 43) :**
 - amélogénèses imparfaites « isolées » (hypominéralisées et/ou hypomatures et/ou hypoplasiques),
 - amélogénèses imparfaites associées à d'autres grands syndromes (syndrome de Jalili, maladie de Crohn),
 - dentinogénèses imparfaites « isolées »,
 - dysplasies dentinaires (type I),
 - ostéogénèses imparfaites (associées ou non à des dentinogénèses ou amélogénèses imparfaites),

- **catégorie 2 : anomalies dentaires de nombre, forme, taille (n = 37) :**
 - hypodonties ou oligodonties provenant d'agénésies dites isolées,
 - hypodonties et autres manifestations,
 - hyperdontie isolée,
 - dysplasies ectodermiques hypohydrotiques autosomiques (DEH),
 - dysplasies ectodermiques liées au chromosome X (DEX),
 - Incontinentia Pigmenti,
 - dysostose cléido-crânienne,
 - syndrome de Cockayne,
 - syndrome CHARGE,
 - fentes labio-palatines associées à des anomalies dentaires de nombre,

- **catégorie 3 : anomalies dentaires de position/éruption (n = 2) :**
 - syndrome d'Ellis-Van Creveld,
 - syndrome de Sturge-Weber,

- **catégorie 4 : anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (tissus parodontaux, salivaires, osseux etc.) (n = 6) :**
 - syndrome du premier arc branchial (ou microsomie hémi-faciale),

- syndrome d'Ehlers-Danlos,
- fentes labio-palatines (complètes ou partielles) isolées,
- syndrome de Gougerot-Sjögren.

B. Analyse statistique

B.1. Hypothèses nulles

Plusieurs possibilités d'interprétation des réponses faites aux questionnaires s'offrent à nous pour quantifier l'impact éventuel des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares dont sont atteints nos patients.

L'hypothèse nulle principale est que les manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares n'ont pas d'impact sur la qualité de vie, l'hypothèse principale à tester est que les manifestations bucco-dentaires des maladies rares ont un impact sur la qualité de vie des patients.

Mais on cherche plus particulièrement à savoir si le sexe du patient, ainsi que le type d'anomalies bucco-dentaires et son éventuelle association à un syndrome a une influence sur cette perception d'impact.

En plus d'une analyse des résultats par grandes catégories d'anomalies bucco-dentaires, nous avons choisi de nous intéresser à deux anomalies de structure régulièrement trouvées chez les patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires, à savoir les amélogenèses imparfaites et les dentinogénèses imparfaites/dysplasies dentinaires.

En effet, la décision de se focaliser sur ces familles d'anomalies a été dictée par le fait que, si ces anomalies sont bien classifiées au sein de la même grande catégorie, elles présentent des manifestations cliniques qui sont assez éloignées et les patients atteints n'éprouvent pas forcément les mêmes symptômes.

C'est pourquoi nous voulons comparer les scores aux questionnaires de nos participants atteints de l'une de ces pathologies. Pour cela, nous avons pris en compte les patients souffrant d'amélogenèses imparfaites et de dentinogénèses « isolées » mais aussi ceux où ces anomalies sont en association avec un syndrome, soit 26 patients « amélogenèses imparfaites » (AI) pour 8 patients « dentinogénèses imparfaites » (DI).

On cherche enfin à évaluer si nos patients rapportent un type d'impact particulier sur leur qualité de vie. Le nombre d'item n'étant pas identique pour chaque type d'impact, il a fallu calculer un score moyen réparti pour chaque catégorie (par exemple, pour la catégorie « limitations fonctionnelles et douleur » de l'ECOHIS, les réponses des 4 items ont été additionnées puis divisées par 4), ceci dans le but de comparer les différents impacts.

B.2. Test des variances et test statistique utilisés

Après avoir analysé par un test de Fisher, pour chaque questionnaire, la variance, c'est-à-dire la distribution des scores au sein de chaque catégorie (homme/femme, syndromique/non syndromique, les quatre grandes catégories d'anomalies bucco-dentaires et AI/DI), un test de Student est utilisé pour évaluer s'il y a des différences statistiquement significatives dans les scores de ces différentes répartitions des patients.

Le test de Student est ici plus approprié qu'un test du χ^2 (khi carré) car nous devons comparer des moyennes (les scores aux questionnaires correspondant aux sommes des réponses aux items, et les scores moyens correspondant effectivement à des moyennes), le test du χ^2 étant quant à lui plus approprié pour comparer des proportions et/ou des pourcentages.

Le test de Student réalisé pour cette analyse a toujours un mode bilatéral (puisque'il est à priori impossible de prédire quelle catégorie aura un score plus élevé qu'une autre), son type est différent si le test de Fisher montre que les variances sont égales ou dites « homoscédastiques » ($p > 0,05$), ou si elles sont démontrées inégales ($p < 0,05$) ou dites « hétéroscédastiques ».

B.3. Doubles questionnaires

Nous avons choisi de faire une analyse séparée des résultats pour chaque tranche d'âge.

Néanmoins, comparer la distribution des scores de deux questionnaires différents évaluant la notion de qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire chez un même patient

peut nous permettre d'observer si la répartition des scores est similaire et si ces questionnaires permettent d'identifier les mêmes types de problèmes, peu importe le test. Par exemple, les scores moins bons à l'ECOHIS sont-ils aussi les moins bons au CPQ ?

5 patients retenus pour l'étude pilote ont rempli deux questionnaires : à la fois l'ECOHIS et le CPQ, parmi lesquels un patient présente des scores très différents entre ces deux questionnaires. Ne pouvant savoir si cette variation est due à une mauvaise compréhension de l'une des versions ou à une sur-estimation de la qualité de vie évaluée par les parents de ce patient (score ECOHIS = 2/52) par rapport à sa propre évaluation (score CPQ = 33/140), nous avons préféré l'exclure pour notre comparaison.

Le test de corrélation de Pearson réalisé sur les données des 4 patients restants est de 0,083, donc très proche de 1, nous confirmant bien une forte corrélation positive entre les capacités d'identification d'impact sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire des questionnaires ECOHIS et CPQ.

La méthodologie choisie pour l'analyse statistique de nos résultats a été validée par les Docteurs Damien Offner et Gabriel Fernandez de Grado, Assistants Hospitalo-Universitaires à la faculté de Chirurgie Dentaire de Strasbourg.

C. Scores moyens par questionnaire

Pour rappel, les scores des questionnaires utilisés varient de 0 à 52 pour l'ECOHIS, de 0 à 140 pour le CPQ et de 0 à 56 pour l'OHIP-14.

Le score obtenu aux questionnaires est, comme expliqué plus haut au chapitre II.D.1., un indicateur de la sévérité de l'impact des manifestations bucco-dentaires liées aux maladies rares sur la qualité de vie des patients. En effet, plus le score est élevé, plus l'impact enregistré est fort, mais sans seuil fixé à partir duquel la différence nette entre bonne et mauvaise qualité de vie est faite. Le score total ne permet par contre pas d'identifier l'origine de cet impact.

La Figure 3 ci-dessous montre la distribution des scores moyens par questionnaire et par sexe des individus ayant participé à l'étude :

- score moyen à l'ECOHIS de 11,1 (ET +/- 9,5) et respectivement de 11,4 (ET +/- 9,8) et 10,5 (ET +/- 9,2) pour les garçons et filles,
- score moyen au CPQ de 28,5 (ET +/- 19,2) et respectivement de 33,3 (ET +/- 18,6) et 25,2 (ET +/- 20,0) pour les garçons et filles,
- score moyen à l'OHIP-14 de 17,0 (ET +/- 12,1) et respectivement de 9,9 (ET +/- 7,1) et 20,3 (ET +/- 12,6) pour les hommes et femmes.

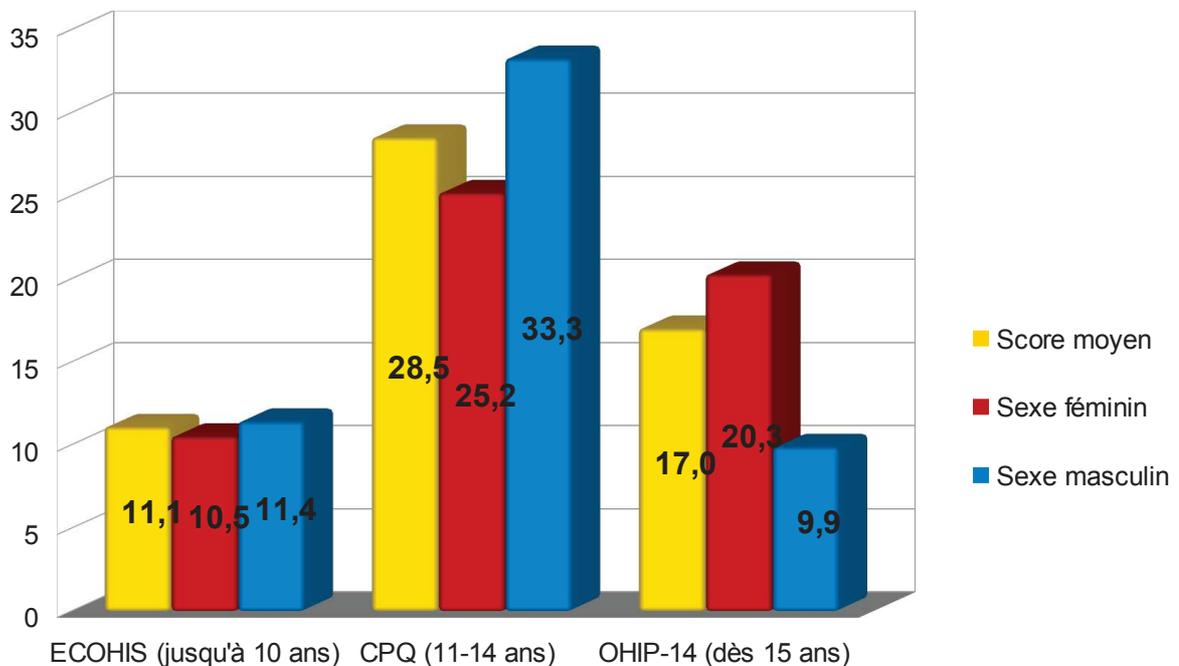


Figure 3 : Scores moyens des participants de l'étude, par questionnaire et par sexe.

On constate que les scores aux questionnaires restent peu élevés par rapport aux scores maximums possibles, indiquant que les patients participant à l'étude rapportent bien un impact sur leur qualité de vie mais que celui-ci reste à priori d'intensité modérée.

Il n'est ici pas envisageable de comparer les scores entre questionnaires, malgré un format de réponse uniformisé, puisqu'en raison d'un nombre d'items, d'une formulation et contenu des items différents ainsi que d'âges très différents des patients interrogés, confronter les scores obtenus et effectuer des tests statistiques sur l'ensemble de la population d'étude n'aurait aucun sens.

Pour plus de précision et de justesse, il est donc préférable d'effectuer une analyse séparée des scores obtenus pour les trois questionnaires (et par extension, pour chaque tranche d'âge).

D. Questionnaire ECOHIS

D.1. Influence du sexe

Nous avons vu précédemment que le score moyen au questionnaire ECOHIS était de 11,1 sur 52 (ET +/- 9,5) et respectivement de 11,4 (ET +/- 9,8) et 10,5 (ET +/- 9,2) pour les garçons et filles.

Ce sont les garçons, pour cette tranche d'âge d'enfants jusqu'à 10 ans, qui rapportent la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire. Cependant, d'après le test de Student ($p > 0,05$), il n'y a pas de différence statistiquement significative entre les scores des deux sexes.

D.2. Influence du caractère syndromique/isolé

Les scores moyens au questionnaire ECOHIS sont respectivement de 10,0 (ET +/- 8,6) pour les patients présentant des anomalies bucco-dentaires isolées ($n = 6$) et de 11,3 (ET +/- 9,7) pour ceux présentant des manifestations bucco-dentaires en association avec un syndrome ($n = 30$).

Chez les enfants de la tranche d'âge jusqu'à 10 ans, ce sont donc ceux souffrant de manifestations bucco-dentaires associées à des maladies syndromiques qui rapportent la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire. Cependant, il n'y a pas de différence statistiquement significative entre ces deux catégories ($p > 0,05$).

D.3. Influence du type d'anomalie

Les scores moyens ECOHIS des patients par catégories d'anomalies sont les suivants :

- 8,7 (ET +/- 8,0) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de structure (catégorie 1, $n = 20$),
- 18,0 (ET +/- 10,4) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de nombre, forme, taille (catégorie 2, $n = 11$),
- 5,5 (ET +/- 7,8) pour les patients atteints d'anomalies dentaires d'éruption/position (catégorie 3, $n = 2$),

- 6,0 (ET +/- 1,0) pour les patients d'anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (catégorie 4, n = 3).

Les patients ayant un score au questionnaire ECOHIS le plus élevé et rapportant donc la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire sont ceux de la catégorie 2, ils sont suivis dans l'ordre par les patients de la catégorie 1, puis 4 puis 3.

Malgré tout, la différence de score est statistiquement significative uniquement entre les catégories 1 et 2 ($p < 0,05$) et 2 et 4 ($p < 0,005$).

Concernant la comparaison des scores moyens au questionnaire ECOHIS de nos patients atteints d'amélogenèses imparfaites (AI) et de dentinogenèses imparfaites (DI), les résultats sont les suivants :

- le score moyen des patients AI (n = 13) est de 7,9 (ET +/- 7,2),
- le score moyen des patients DI (n = 3) est de 17,3 (ET +/- 8,1).

Ce sont les patients DI qui ont le score moyen le plus élevé, mais la différence n'est pas statistiquement significative ($p > 0,05$).

D.4. Type d'impact

Comme expliqué au chapitre III.B.1., les items n'étant pas identiques en nombre pour chaque type d'impact, un score moyen par type d'impact a été calculé, ils sont résumés dans la Figure 4 ci-dessous.

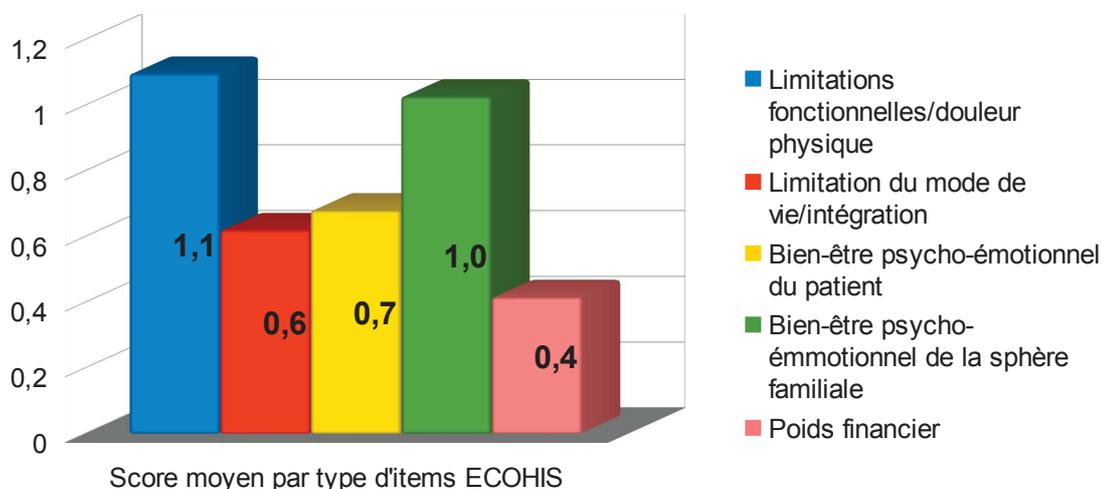


Figure 4 : Score moyen à un item ECOHIS selon le type d'impact abordé.

Les 4 items du questionnaire ECOHIS abordant les limitations fonctionnelles ou la douleur physique sont les suivants :

- « douleurs aux dents, à la bouche ou à la mâchoire »,
- « difficultés à boire des boissons chaudes ou froides »,
- « difficultés à manger des aliments »,
- « difficultés à prononcer des mots ».

Le score moyen à un item ECOHIS abordant les limitations fonctionnelles ou la douleur est ainsi de 1,1 (ET +/- 0,9).

Les 3 items abordant les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien sont les suivants :

- « manquer la maternelle ou la garderie »,
- « éviter de sourire ou de rire en présence d'autres enfants »,
- « éviter de parler avec d'autres enfants ».

Le score moyen à un item ECOHIS abordant les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien est en conséquence de 0,6 (ET +/- 0,8).

Les 2 items abordant l'aspect émotionnel et psychique du patient sont les suivants :

- « difficulté à dormir »,
- « irritable ou frustré ».

Le score moyen à un item ECOHIS abordant l'aspect émotionnel et psychique du patient est dès lors de 0,7 (ET +/- 0,9).

Les 3 items abordant l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale du patient sont les suivants :

- « membre de la famille perturbé/bouleversé »,
- « membre de la famille a ressenti de la culpabilité »,
- « membre de la famille a du s'absenter du travail ».

Le score moyen à un item ECOHIS abordant l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale du patient est ainsi de 1,1 (ET +/- 1,0).

L'unique item abordant l'aspect financier patient est le suivant : « impact financier sur la famille de traitements ou problèmes dentaires ».

Le score moyen à cet item ECOHIS est de 0,4 (ET +/- 0,9).

Les patients ayant répondu au questionnaire ECOHIS rapportent un score plus élevé et par conséquent, un impact plus important sur la qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire concernant les limitations fonctionnelles et la douleur, suivi dans l'ordre par l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale du patient, puis par l'aspect psychique et émotionnel du patient, puis par les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie et en dernier lieu par l'aspect financier.

Cependant, la différence de score moyen par item par type d'impact n'est statistiquement significative qu'entre les types d'impact suivants ;

- limitations fonctionnelles/douleur et restrictions d'intégration et/ou du mode de vie ($p < 0,02$),
- limitations fonctionnelles/douleur et aspect psycho-émotionnel du patient ($p < 0,05$),
- limitations fonctionnelles/douleur et poids financier ($p < 0,002$),
- poids financier et aspect psycho-émotionnel de la sphère familiale du patient ($p < 0,008$).

D.5. Prévalence

C'est le pourcentage de patients de la tranche d'âge ayant répondu à au moins un item du questionnaire ECOHIS par « très souvent » ou « souvent » (202,203). Cette prévalence est ici de 52,8%.

E. Questionnaire CPQ

E.1. Influence du sexe

Nous avons vu précédemment que le score moyen au questionnaire CPQ était de 28,5 sur 140 (ET +/- 19,2) et respectivement de 33,3 (ET +/- 18,6) et 25,2 (ET +/- 20,0) pour les garçons et filles.

Ce sont les garçons, pour cette tranche d'âge d'enfants de 11 à 14 ans qui rapportent le score au questionnaire CPQ le plus élevé et donc une qualité de vie liée à leur santé

bucco-dentaire moindre. Malgré tout, d'après le test de Student ($p > 0,05$), il n'y a pas de différence statistiquement significative des scores entre les deux sexes.

E.2. Influence du caractère syndromique/isolé

Les scores moyens au questionnaire CPQ sont respectivement de 20,0 sur 140 (ET +/- 24,3) pour les patients présentant des anomalies bucco-dentaires isolées ($n = 5$) et de 32,1 (ET +/- 16,7) pour ceux présentant des manifestations bucco-dentaires en association avec un syndrome ($n = 12$).

Chez les enfants de la tranche d'âge de 11 à 14 ans, ce sont encore une fois ceux souffrant de manifestations bucco-dentaires associées à des maladies syndromiques qui rapportent la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire. Cependant, il n'y a pas de différence statistiquement significative entre ces deux catégories ($p \gg 0,05$).

E.3. Influence du type d'anomalie

Les scores moyens CPQ des patients par catégories d'anomalies sont les suivants :

- 30,0 (ET +/- 16,4) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de structure (catégorie 1, $n = 9$),
- 30,0 (ET +/- 23,7) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de nombre, forme, taille (catégorie 2, $n = 7$),
- aucun patient atteint d'anomalies dentaires d'éruption/position (catégorie 3), l'impact de ce type d'anomalie ne peut pas être évalué,
- 9,0 pour le seul patient atteint d'anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (catégorie 4, $n = 1$).

Les patients ayant un score au questionnaire CPQ le plus élevé et rapportant de ce fait la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire sont ceux de la catégorie 2, ils sont suivis par les patients de la catégorie 1 avec un score quasiment identique, puis ceux de la catégorie 4.

Cependant, d'après le test de Student ($p > 0,05$), il n'y a pas de différence statistiquement significative entre les scores des catégories d'anomalies 1 et 2, et l'effectif de la catégorie 4 ne nous permet pas de faire une comparaison statistique.

Concernant les scores moyens au questionnaire CPQ de nos patients atteints d'amélogenèses imparfaites (AI) et de dentinogenèses imparfaites (DI), les résultats sont les suivants :

- score moyen des patients AI ($n = 7$) est de 31,0 sur 140 (ET +/- 18,5),
- score du seul patient DI est de 29,0.

Ce sont les patients AI qui ont le score moyen le plus élevé, mais cela n'est pas statistiquement comparable puisqu'il n'y a qu'un patient DI pour cette tranche d'âge.

E.4. Type d'impact

Un score moyen d'item par type d'impact a également été calculé pour le questionnaire CPQ, ils sont résumés par la Figure 5 ci-dessous.

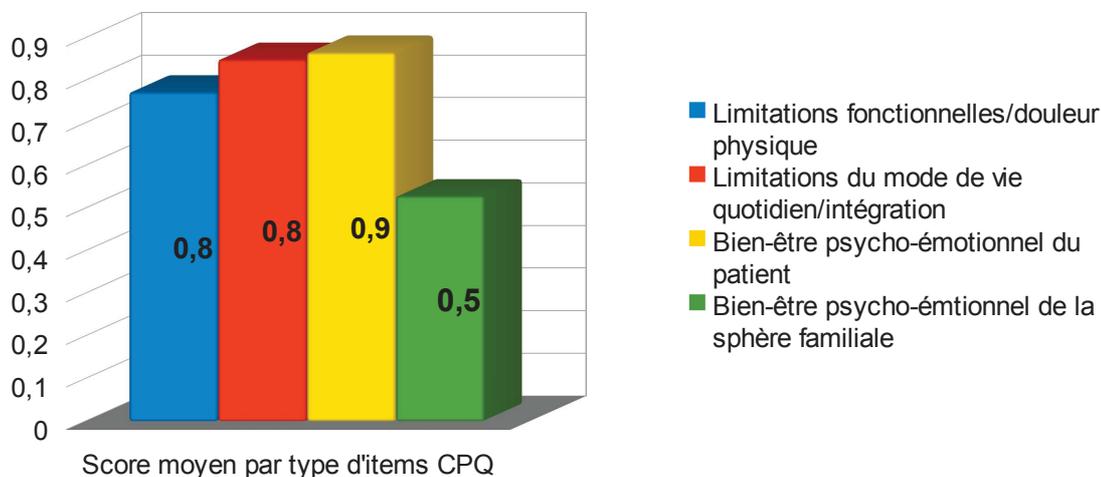


Figure 5 : Score moyen à un item CPQ selon le type d'impact.

Les 14 items du questionnaire CPQ abordant les limitations fonctionnelles ou la douleur sont les suivants :

- « restes de repas collés au palais »,
- « mauvaise haleine »,
- « mal aux dents/des douleurs dans la bouche »,

- « plaies dans la bouche »,
- « gencives qui saignent »,
- « du mal à boire ou manger des repas froids/chauds »,
- « du mal à mâcher des aliments durs »,
- « difficultés à ouvrir grand la bouche »,
- « difficultés à respirer par la bouche »,
- « difficultés à prononcer certains mots »,
- « du mal à manger normalement »,
- « du mal à manger de la nourriture que l'on aime »,
- « du mal à jouer d'un instrument de musique »,
- « du mal à boire avec une paille ».

Le score moyen à un item CPQ abordant les limitations fonctionnelles et la douleur est ainsi de 0,8 (ET +/- 0,5).

Les 9 items abordant les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien sont les suivants :

- « d'autres enfants se sont intéressés aux problèmes de ta bouche »,
- « ne pas vouloir/pouvoir participer à des activités extrascolaires (sport, théâtre ou associations) »,
- « être ensemble avec d'autres enfants »,
- « taquiné/moqué par d'autres »,
- « exclus par les autres »,
- « éviter de sourire/rire en présence d'autres enfants »,
- « manquer l'école »,
- « refuser de parler fort/lire à voix haute devant la classe »,
- « peur de parler avec d'autres enfants ».

Le score moyen à un item CPQ abordant les restrictions d'intégration ou du mode de vie quotidien est alors de 0,8 (ET +/- 0,7).

Les 11 items abordant l'aspect émotionnel et psychique du patient sont les suivants :

- « rester concentré en classe »,
- « irrité/frustré »,

- « contrarié »,
- « inquiet de ce que les autres personnes pensent »,
- « inquiet d'être en moins bonne santé »,
- « nerveux/apeuré »,
- « timide/gêné »,
- « inquiet à propos de son apparence »,
- « inquiet d'être différent des autres »,
- « difficultés à dormir »,
- « difficulté à faire les devoirs ».

Le score moyen à un item CPQ abordant le bien-être psycho-émotionnel du patient est de 0,9 (ET +/- 0,7).

L'unique item abordant l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale du patient est le suivant : « disputes avec la famille ».

Le score moyen à cet item CPQ est ainsi de 0,5 (ET +/- 1,0).

Il n'y a pas d'item dans le questionnaire CPQ abordant l'aspect financier, son impact sur la qualité de vie ne peut dès lors pas être évalué via ce questionnaire.

Les patients ayant répondu au questionnaire CPQ rapportent un score plus élevé et un impact plus important sur la qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire concernant leur bien-être psycho-émotionnel, suivi dans l'ordre par les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie, puis par les limitations fonctionnelles et la douleur, et en dernier lieu par l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale.

Malgré tout, d'après le test de Student réalisé ($p > 0,05$), il n'y a aucune différence statistiquement significative entre toutes les catégories d'impacts.

E.5. Prévalence

C'est le pourcentage de patients ayant répondu à au moins un item du questionnaire CPQ par « très souvent » ou « souvent », elle est de 70,6% pour notre échantillon de patients.

F. Questionnaire OHIP-14

F.1. Influence du sexe

Nous avons vu précédemment que le score moyen au questionnaire OHIP-14 était de 17,0 sur 56 (ET +/- 12,1) et respectivement de 9,9 (ET +/- 7,1) et 20,3 (ET +/- 12,6) pour les hommes et femmes.

Ce sont les femmes, pour la tranche d'âge de patients dès 15 ans, qui rapportent un score OHIP-14 le plus élevé et donc la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire. D'après le test de Student ($p < 0,05$), il existe bien une différence statistiquement significative des scores entre les deux sexes.

F.2. Influence du caractère syndromique/isolé

Les scores moyens au questionnaire OHIP-14 sont respectivement de 13,1 (ET +/- 10,4) pour les patients présentant des anomalies bucco-dentaires isolées ($n = 17$) et de 20,8 (ET +/- 12,6) pour ceux présentant des manifestations bucco-dentaires en association avec un syndrome ($n = 18$).

Chez les patients de la tranche d'âge dès 15 ans, ce sont une fois de plus ceux souffrant de manifestations bucco-dentaires associées à des maladies syndromiques qui rapportent la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire. Cependant, il n'y a pas de différence statistiquement significative entre ces deux catégories ($p > 0,05$).

F.3. Influence du type d'anomalie

Les scores moyens OHIP-14 des patients par catégories d'anomalies sont les suivants :

- 18,9 (ET +/- 12,1) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de structure (catégorie 1, $n = 14$),
- 14,2 (ET +/- 11,7) pour les patients atteints d'anomalies dentaires de nombre, forme, taille (catégorie 2, $n = 19$),
- aucun patient atteint d'anomalies dentaires d'éruption/position (catégorie 3), l'impact de ce type d'anomalie ne peut pas être évalué,

- 31,0 (ET +/- 4,2) pour les patients d'anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (catégorie 4, n = 2).

Les patients ayant un score au questionnaire OHIP-14 le plus élevé et rapportant de ce fait la moins bonne qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire sont ceux de la catégorie 4, ils sont suivis dans l'ordre par les patients de la catégorie 1, puis 2. Malgré cela, d'après le test de Student ($p > 0,05$), il n'y pas de différence statistiquement significative entre les scores de ces catégories d'anomalies.

Concernant les scores moyens au questionnaire OHIP-14 de nos patients atteints d'amélogenèses imparfaites (AI) et de dentinogenèses imparfaites (DI), les résultats sont les suivants :

- score moyen des patients AI (n = 6) est de 17,5/56 (ET +/- 9,6),
- score moyen des patients DI (n = 4) est de 27,0 (ET +/- 16,6).

Ce sont les patients DI qui ont le score moyen au questionnaire le plus élevé, mais la différence n'est encore une fois pas statistiquement significative ($p > 0,05$).

F.4. Type d'impact

Enfin, un score moyen d'item par type d'impact a également été calculé pour le questionnaire OHIP-14, ils sont résumés par la Figure 6 ci-dessous.

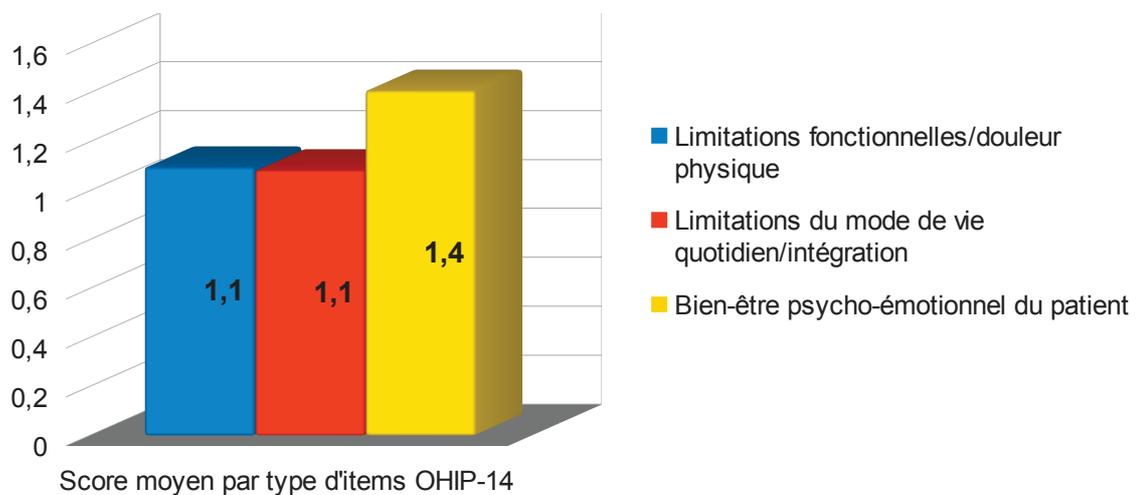


Figure 6 : Score moyen à un item OHIP-14 selon le type d'impact abordé.

Les 7 items du questionnaire OHIP-14 abordant les limitations fonctionnelles ou la douleur sont les suivants :

- « du mal à prononcer certains mots »,
- « impression de perte du sens du goût »,
- « interrompre un repas »,
- « difficultés à consommer certains aliments »,
- « senti incapable de faire quelque chose »,
- « alimentation insatisfaisante »,
- « douleurs au niveau de la bouche ».

Le score moyen d'un item OHIP-14 abordant les limitations fonctionnelles ou la douleur est ici de 1,1 (ET +/- 0,8).

Les 2 items abordant les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien sont les suivants :

- « impression de vie moins satisfaisante de manière générale »,
- « mal à poursuivre les activités quotidiennes ».

Le score moyen d'un item OHIP-14 abordant les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien est de 1,1 (ET +/- 1,1).

Les 5 items abordant l'aspect émotionnel et psychique du patient sont les suivants :

- « difficultés à se détendre »,
- « tendu »,
- « plus irritable »,
- « un peu gêné »,
- « sentiment de gêne à cause de problèmes avec dents/état buccal/ et/ou prothèses ».

Le score moyen d'un item OHIP-14 abordant le bien-être psycho-émotionnel du patient est donc de 1,4 (ET +/- 1,1).

Il n'y a aucun item dans questionnaire OHIP-14 abordant l'aspect émotionnel et psychique de la sphère familiale du patient, ni l'aspect financier (202). C'est pourquoi l'impact sur la qualité de vie de ces aspects ne peut pas être évalué via ce questionnaire.

Finalement, les patients ayant répondu au questionnaire OHIP-14 rapportent un score plus élevé c'est-à-dire un impact plus important sur la qualité de vie liée à leur santé bucco-dentaire concernant leur bien-être psycho-émotionnel, suivi dans l'ordre par les limitations fonctionnelles ou la douleur physique, et en dernier lieu par les restrictions d'intégration et/ou du mode de vie quotidien. Cependant, d'après le test de Student réalisé ($p > 0,05$), il n'y a aucune différence statistiquement significative entre toutes les catégories d'impacts.

F.5. Prévalence

C'est le pourcentage de patients ayant répondu à au moins un item du questionnaire OHIP-14 par « très souvent » ou « souvent », elle est ici de 71,4%.

IV. Discussion

Puisque nous avons présenté ci-dessus les résultats de l'analyse des réponses à nos questionnaires, nous allons maintenant discuter différents aspects de notre étude pilote.

Nous allons présenter différentes études évaluant la qualité de vie générale et bucco-dentaire dans des populations spécifiques afin d'argumenter en faveur de la pertinence de notre étude pilote et de discuter nos résultats (influence du sexe, du caractère syndromique/isolé de l'anomalie bucco-dentaire, des catégories d'anomalies bucco-dentaires) et notre méthodologie (limites des questionnaires choisis, période d'étude, exclusion de patients,...) en les comparant à ceux de ces autres recherches.

A. Pertinence de l'étude

La qualité de vie liée à la santé, et plus particulièrement la santé bucco-dentaire est une problématique actuelle, le grand nombre d'études et de publications à ce sujet en est une preuve. Malgré tout, peu d'études concernant l'impact des maladies rares à manifestations bucco-dentaires sur la qualité de vie sont disponibles (204).

En effet, quelques études récentes concernant l'impact sur la qualité de vie en cas d'hypodontie et oligodontie (isolées ou retrouvées dans le cadre de dysplasies ectodermiques) ont été réalisées (64,120,205–207), ainsi qu'en cas d'amélogénèses imparfaites (208), mais la totalité des maladies rares à manifestations bucco-dentaires n'a pas encore été sujette à des études.

Comme expliqué dans la Partie I au chapitre II.B., ce sont souvent des études d'une seule maladie rare et/ou des rapports de cas. Très peu d'études sont basées sur la collecte de données au niveau de la population. Il existe des études de cohortes en Éthiopie et au Royaume-Uni avec un groupe de maladies rares les plus fréquentes telles que les fentes labio-palatines (209,210). En France par exemple, il y a des données régionales mais à notre connaissance, pas de base nationale de données à propos des fentes labio-palatines (211).

Un réseau national des maladies rares a été établi en France au cours des dix dernières années. Une étude (13) a été réalisée en France en 2017 dans le but de fournir des données nationales sur les maladies rares de la tête, du cou et des dents, et d'évaluer le rapport entre la demande et l'offre de soins en France .

Concernant la collecte de données internationales et standardisées, un organisme à but non lucratif appelé Consortium International pour la Mesure des Résultats de Santé (ICHOM) (212), a été créé dans l'objectif de standardiser à une échelle internationale les mesures et le report des résultats de patients, afin de modifier les systèmes de soins de santé en vue d'une amélioration fonctionnelle et d'une capacité à vivre une vie normale et productive pour les patients.

Ils ont créé plusieurs ensembles de standards pour les différents systèmes pouvant être atteints de pathologies et notamment les anomalies congénitales que sont les fentes labio-palatines et les microsomies cranio-faciales (213,214). De plus, un groupe de travail ICHOM sur la santé bucco-dentaire est en cours de création.

Un guide de référence ICHOM concernant les fentes labio-palatines est disponible sur leur site (212). Ce guide regroupe à la fois les définitions pour chaque mesure, les instruments choisis pour les mesures de résultats rapportés par les patients, les fréquences et moments de collecte des données ainsi que les facteurs de risques associés.

L'ensemble standardisé « fentes labio-palatines » prend en compte des différences entre populations de patients.

Les items abordés sont les suivants :

- poids du traitement et complications : nombre d'interventions (interventions sous anesthésie générale incluses), complications chirurgicales majeures, réadmissions,
- degré de santé : fonctionnement psycho-social, langage et communication, santé bucco-dentaire, manger et boire, apparence, poids corporel.

Les items qualité de vie utilisables et proposés par le projet ICHOM sont donc spécifiques aux ensembles fentes labio-palatines et microsomies cranio-faciales. Toutefois, les mesures se font grâce à des indices spécifiques aux fentes labio-palatines dans certains cas (cleft-Q scale) mais aussi grâce à des indicateurs plus généraux (comme le CAOD et certains items du COHIP).

En outre, beaucoup d'études sont réalisées auprès d'enfants et adolescents avec anomalies oro--dento-faciales concernant leur qualité de vie et leur état psychologique, mais peu d'informations sont disponibles à propos des patients adultes.

À notre connaissance, cette étude pilote est la première interrogeant des patients issus de plusieurs tranches d'âges et comparant à la fois une variété de maladies rares à manifestations bucco-dentaires via plusieurs questionnaires de qualité de vie bucco-dentaire. En effet, les autres études ont lieu soit :

- au sein de la même tranche d'âge et comparant par le même questionnaire :
 - des patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires données à un groupe témoin de patients « sains » (avec demande en soins équivalente ou non) (64,207,215) ou atteints de maladies rares sans manifestation bucco-dentaire associée (4),
 - des patients atteints de différentes pathologies rares avec troubles bucco-dentaires, éventuellement avant, puis après traitement (181,216),
- au sein de différentes tranches d'âges avec le même ou plusieurs questionnaires (71,217),
- au sein de la même population de patients à manifestations bucco-dentaires, comparant plusieurs questionnaires (218).

B. Résultats

Il est compliqué de comparer directement les résultats obtenus à nos questionnaires à ceux trouvés dans la littérature car premièrement, peu d'études sont disponibles concernant la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire et ensuite parce que toutes n'utilisent de loin pas les mêmes indicateurs que ceux avons sélectionnés. Par ailleurs, si les questionnaires ECOHIS, CPQ et OHIP font partie des outils les plus fréquemment utilisés, ils possèdent différentes versions avec un nombre d'items varié et donc une amplitude de score différente. De plus, dans leurs articles, les auteurs ne fournissent pas toujours les scores moyens qu'ils ont trouvés au cours de leurs études.

Nous allons donc comparer nos résultats à ceux d'études où les mêmes versions de questionnaires ont été utilisées et les discuterons avec les conclusions de ces mêmes études ainsi qu'avec celles d'études où d'autres versions et/ou types de questionnaires qualité de vie générale et liée à la santé bucco-dentaire ont été utilisés chez des patients à maladies rares bucco-dentaires.

B.1. Scores moyens aux questionnaires

Le score moyen au questionnaire ECOHIS de nos patients est supérieur à ceux retrouvés dans les travaux de Pahel et al. (68) concernant un échantillon de population d'enfants de 5 ans, qu'ils n'aient aucune ou jusqu'à plus de 4 dents cariées ou traitées. Il est également supérieur au score ECOHIS moyen obtenu par Fernandes et al. (117) chez des enfants de 5 ans présentant des caries dentaires débutantes à sévères.

Par rapport aux travaux de Thomson et al. (118) évaluant la qualité de vie chez des enfants avant et après traitement de caries précoces sous anesthésie générale, notre score moyen est équivalent à celui de leurs patients avant traitement, mais est supérieur à celui après traitement.

Enfin, Li et al. (119) obtiennent des scores ECOHIS moyens inférieurs au notre au sein d'un échantillon clinique constitué d'enfants de 0 à 5 ans en attente de soins bucco-dentaires et dans un échantillon de population constitué de patients jusqu'à 12 mois.

Notre score moyen au questionnaire CPQ est supérieur à ceux trouvés par Foster Page et al. (101) dans un échantillon constitué d'enfants de 12 à 13 ans, même pour ceux présentant les scores coad les plus élevés et les malocclusions les plus sévères. Notre score moyen CPQ est aussi supérieur à celui trouvé avec le CPQ-German à 35 items par Bekes et al. (200) dans un échantillon de population d'enfants âgés de 11 à 14 ans.

Enfin, notre score moyen au questionnaire OHIP-14 est supérieur à ceux de tout les groupes de patients de l'étude de Pousette Lundgren et al. (181). Ces auteurs prouvent que les scores OHIP-14 sont significativement plus élevés chez des patients avec AI sévères, avec MIH à manifestations et symptômes bucco-dentaires équivalents à ceux retrouvées dans les AI, et avec fentes labio-palatines (scores les plus élevés chez ces derniers) que chez le groupe témoin de patients sains.

Notre score moyen OHIP-14 est inférieur au score moyen des patients atteints d'amélogénèses imparfaites de l'étude de Coffield et al. (219) comparant 30 patients atteints d'amélogénèses imparfaites à des membres de leur famille servant de groupe témoin. Notre score moyen est par contre supérieur à celui de leur groupe témoin.

Le score moyen OHIP-14 de nos patients est également supérieur à ceux de Prescott et al. (218), démontrant que, si la plupart des patients atteints de chérubisme répondent « jamais ou presque jamais » aux items OHIP-14, ils présentent un score moyen statistiquement plus élevé que celui du groupe témoin, mais décrivent une qualité de vie liée à la santé générale identique à celle observable dans une population normale avec le questionnaire SF-36. C'est également la première étude abordant l'ostéointégration et la réussite du traitement implantaire chez des patients atteints de chérubisme.

Notre score moyen OHIP-14 est supérieur à celui trouvé par John et al. (201) avec la version allemande de l'OHIP-14 dans un échantillon de population et dans un groupe de patients avec douleur des articulations temporo-mandibulaires ; ainsi qu'à ceux trouvés par Lee et al. (220) ayant réalisé une étude comparative de patients de 14 à 45 ans avec et sans anomalies dento-faciales (fentes labio-palatines exclues). Ces derniers ont observé une différence statistiquement significative entre les deux groupes avec l'OHIP-14 et l'Orthognathic Quality of Life Questionnaire (OQLQ) mais aucune différence avec le SF-36 (santé générale).

Enfin, notre score moyen OHIP-14 est supérieur à ceux trouvés par Shearer et al. (221) mettant en avant l'importance de l'identification des patients ou groupes de patients avec une faible qualité de vie, indépendamment des critères cliniques observés. En effet, un

enfant avec une mère déclarant une faible qualité de vie a plus de risque de présenter lui aussi une faible OHRQoL et ce, pour différents niveaux de santé bucco-dentaires.

Les conclusions d'études utilisant d'autres outils de mesure de la qualité de vie chez des patients atteints de maladies rares bucco-dentaires sont présentés ci-dessous.

Des études réalisées par Locker et al. (222) et Wong et al. (205) chez des enfants atteints d'hypodonties, démontrent un score au CPQ en 37 items plus élevé chez ces patients par rapport à ceux des patients de la phase de validation du questionnaire (enfants avec caries dentaires, malocclusions isolées et anomalies oro-faciales). Wong et al., à la différence de Locker et al., trouvent que ce score est fortement lié au nombre de dents absentes (en prenant en compte les dents lactéales maintenues sur l'arcade suite à l'agénésie de la dent permanente correspondante).

Laing et al. (215) ont comparé, à l'aide du questionnaire CPQ à 37 items, des patients avec hypodonties à des patients contrôles présentant des malocclusions et les mêmes besoins en soins, et ont trouvé que les agénésies n'affectent pas davantage la qualité de vie.

Grâce au questionnaire CPQ en 16 items, Kotecha et al. (207) ont observé un impact bucco-dentaire significativement plus élevé chez les patients avec hypodonties par rapport aux patients témoins (mais avec des malocclusions et un besoin en soins moins importants).

Hashem et al. (208) ont démontré que les adultes souffrant d'hypodonties rapportent des scores significativement plus élevés pour 6 des 7 domaines du questionnaire OHIP à 49 items et pour leurs scores totaux, par rapport au groupe témoin. Ces auteurs ont également trouvé un score significativement plus élevé des adultes souffrant d'AI par rapport au même groupe témoin concernant 4 domaines sur les 7 de l'OHIP-49 et pour leurs scores totaux. L'impact est plus fort pour les patients AI par rapport aux patients atteints d'hypodonties. Ces auteurs n'ont pas pu prouver que l'estime de soi était significativement affectée. Mais les scores moyens de Rosenberg de leur étude pour l'hypodontie et AI sont supérieurs à ceux retrouvés dans des études sur des patients avec des malformations oro-faciales (comme les fentes labio-palatines) ou avec des maladies de peau inesthétiques (telles que l'acné sévère) (223,224). Leurs résultats sont en accord avec une étude (225) portant sur l'estime de soi et la dépression dans un groupe de patients opérés par chirurgie orthognathique pour une malocclusion de classe III et un over-jet supérieur à 4mm. Cette étude ne démontre pas

de différence statistiquement significative de l'estime de soi avant et après opération. De plus l'estime de soi a été montrée comme inférieure entre jumeaux avec et sans fentes labio-palatines, mais sans différence statistiquement significative (223), tout comme l'étude de Coffield et al. (219) comparant des patients AI à des membres de leur famille, les patients AI ayant une estime d'eux-même à peine inférieure. Ces résultats sont à interpréter avec tact car il est possible que les hypodonties et AI n'aient pas d'impact sur l'estime de soi, ou que ce soit plutôt l'échelle de Rosenberg utilisée dans ces études qui n'est pas assez précise pour percevoir une modification de l'estime de soi des patients avec anomalies bucco-dentaires, sauf dans des cas de malformations faciales sévères.

L'étude de Hvaring et al. (64) est la première à confirmer que l'IODP-CS est plus à même que sa version générique de différencier des adolescents avec hypodonties et des patients atteints de malocclusions avec des besoins de traitement orthodontique similaires. Le score IODP-CS augmente avec une localisation antérieure des hypodonties, avec une localisation antérieure et maxillaire et pour des hypodonties plus sévères. Une corrélation significative a été trouvée entre une hypodontie antérieure relative et absolue et un impact bucco-dentaire sur l'alimentation et la capacité à parler, mais il n'y a pas de corrélation avec le nombre de dents manquantes, tout comme dans l'étude de Locker et al. (222). Les patients du groupe avec hypodonties déclarent une fréquence de consultations bucco-dentaires plus élevée, évaluent leur santé bucco-dentaire moins bonne comparativement aux autres.

Locker et al. (226) démontrent en 2005 un score au questionnaire CPQ en 37 items statistiquement plus élevé, de ce fait une qualité de vie moindre, chez les patients souffrant d'anomalies oro-faciales et/ou cranio-faciales par rapport à ceux atteints de caries dentaires.

Via le COHIP, Broder et al. (227) démontrent en 2014 que, parmi des patients de 7 à 19 ans atteints de fentes labiales et/ou palatines, ce sont ceux pour lesquelles une thérapeutique chirurgicale est recommandée qui rapportent la plus faible qualité de vie bucco-dentaire.

Lopez et al. (228) trouvent en 2009 que les patients souffrant du syndrome de Sjögren-Gougerot rapportent des qualité de vie, générale et liée à la santé bucco-dentaire, statistiquement moins bonnes via le SF-36 et l'OHIP-49 que leurs contrôles sains.

Toupenay et al. (4) démontrent en 2013 via le questionnaire OHIP-14, que les patients atteints de diverses maladies rares à manifestations bucco-dentaires révèlent un diagnostic plus précoce de leur maladie et une attitude plus positive vis-à-vis des

chirurgiens-dentistes par rapport aux patients témoins atteints de maladies rares sans manifestation bucco-dentaire.

Geirdal et al. (124) ont, quant à eux, comparé trois groupes de patients adultes atteints de chérubisme, d'oligodonties/dysplasies ectodermiques et du syndrome de Treacher Collins (TCS) via les questionnaires HADS, Cantril's Self-Anchoring Ladder, test de Kaasa ainsi que leur qualité de vie liée à la santé avec le SF-36. Ils n'ont par contre pas effectué d'évaluation de l'OHRQoL. Ils démontrent que la qualité de vie liée à la santé générale et la détresse psychologique diffèrent selon les conditions génétiques affectant la sphère oro-faciale, puisque les patients avec chérubisme rapportent une meilleure qualité de vie globale, plus de satisfaction et de bonheur que les deux autres groupes. Les patients TCS rapportent le plus faible bien être, le plus élevé niveau de dépression et la plus pauvre qualité de vie générale, tandis que les patients oligodonties/dysplasies ectodermiques rapportent le plus haut niveau d'anxiété et la plus pauvre qualité de vie mentale.

B.2. Influence de la tranche d'âge

Puisque nous avons fait le choix d'utiliser 3 questionnaires différents au sein de 3 tranches d'âges correspondant à 3 groupes de patients, nous ne pouvons pas évaluer ici l'influence de l'âge sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire. En effet, comparer les scores obtenus entre les questionnaires nous empêcherait d'affirmer que la différence de score enregistrée provient d'une réelle perception d'amoindrissement de qualité de vie par les patients les plus âgés ou qu'elle est due à la structure et au contenu des questionnaires en eux-mêmes.

Kohli et al. (217) montrent en 2011 que leurs patients atteints de dysplasies ectodermiques rapportent significativement plus de problèmes fonctionnels dans la tranche d'âge 15-19 ans par rapport à ceux de 11-14 ans. Ceci est en accord avec les travaux d'Anweigi et al. (229) trouvant que l'impact fonctionnel sur la qualité de vie s'aggrave avec l'âge pour les hypodonties non syndromiques.

Mehta et al. (204) démontrent que la détresse émotionnelle est plus élevée chez les adultes souffrant de dysplasies ectodermiques, mais c'est uniquement leur qualité de vie générale et non bucco-dentaire qui a été évaluée via le SF-8 (une version raccourcie et

moins utilisée du SF-36), où ils trouvent une qualité de vie globalement bonne dans leur échantillon de patients.

Au contraire, pour Hvaring et al. (64), il n'y a pas de corrélation entre l'âge et le score OIDP dans les groupes de patients avec et sans hypodonties.

De plus, certaines pathologies s'améliorent avec l'âge (124), pouvant fausser la comparaison de la qualité de vie de patients du même âge mais de pathologies ayant des schémas d'évolution et d'aggravation différents.

Pour illustrer ces propos, une hypodontie relative peut par exemple être masquée par l'éruption de certaines dents définitives et le maintien de dents lactéales en place des définitives absentes, faussant la comparaison avec une pathologie avec plus de symptômes bucco-dentaires à un âge de dentition mixte. Hvaring et al. (64) ne trouvent d'ailleurs pas d'association entre hypodonties objective et relative, et les scores IODP.

Il faut aussi prendre en compte que les résultats de la qualité de vie bucco-dentaire selon l'âge sont en rapport avec l'avancée d'éventuels traitements et réhabilitations dentaires prothétiques.

Enfin, la croissance physique et la pression culturelle de se conformer aux idéaux de beauté entraînent des préoccupations esthétiques tout particulièrement chez les adolescents (230–232), pouvant expliquer une qualité de vie moindre dans cette tranche d'âge, surtout si un traitement est planifié mais ne peut pas encore être effectué.

B.3. Influence du sexe

Dans notre étude, les individus de sexe féminin rapportent un score moyen significativement plus élevé et par conséquent, une qualité de vie moindre, par rapport à leurs semblables masculins pour la tranche d'âge correspondant au questionnaire OHIP-14.

Cette tendance des individus de sexe féminin à rapporter des scores plus élevés aux questionnaires de qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire que ceux de leurs homologues de sexe masculins est confirmée par plusieurs études, que cela soit dans une population plus générale (71,233) ou dans une population maladies rares à expression bucco-dentaire (217,218,229), bien que la différence soit par exemple uniquement statistiquement significative concernant les problèmes émotionnels chez Kohli et al. (217).

En effet, Broder et al. (227) montrent que les femmes atteintes de fentes labio-palatines ont tendance à rapporter une plus mauvaise OHQoL par rapport aux hommes, mais qu'en plus, celle-ci s'aggrave avec l'âge contrairement à ces derniers.

L'inversion de cette tendance dans les tranches d'âges correspondant aux questionnaires ECOHIS et CPQ n'est pas statistiquement significative et peut s'expliquer en partie par la faible taille de l'échantillon ($n = 17$) pour le CPQ, mais aussi par le fait qu'elle correspond aux travaux de Kotecha et al. (207) qui ne notent pas d'influence du sexe chez des patients de 11 à 14 ans avec le questionnaire CPQ 16 items et ceux de Laing et al. (215) ne trouvant pas non plus de différence statistiquement significative de perception de l'OHQoL selon le sexe chez des enfants de 11 à 16 ans avec le CPQ à 37 items.

Cette différence de scores selon le sexe peut s'expliquer partiellement par une perception de l'image de soi qui diffère pour les hommes et les femmes (234).

Il faut toutefois prendre en considération les maladies rares de ces patientes par rapports aux patients puisque la qualité de vie peut être influencée si la pathologie a des manifestations globalement plus importantes chez les individus de sexe féminin, ou si les patientes sélectionnées dans l'échantillon de l'étude ont un tableau clinique plus sévère que les hommes comme c'est le cas dans des études portant sur le chérubisme (124,235).

B.4. Influence du caractère syndromique/isolé

S'il peut paraître compliqué dans notre étude de comparer les impacts selon les pathologies car elles ne sont pas toutes suffisamment représentées et les patients répondant à des questionnaires différents, des études ont déjà comparé l'impact sur la qualité de vie de plusieurs maladies rares à manifestations bucco-dentaires (181), mais grâce au même questionnaire.

Quant à la différence d'impact liée au caractère syndromique ou non de l'anomalie, il n'y a actuellement pas, à priori d'étude disponible ayant déjà fait cette comparaison pour affirmer ou confirmer nos résultats, puisqu'elles comparent en général plusieurs pathologies entre elles ou à un groupe témoin de patients sains, ou différents types d'anomalies bucco-dentaires en excluant les patients présentant des formes syndromiques.

B.5. Type d'impact

Concernant leur qualité de vie, nos patients rapportent en priorité des limitations fonctionnelles et/ou de la douleur physique liés à leurs symptômes ainsi qu'un bien-être psycho-émotionnel réduit. Bien que les différences par type d'impacts ne soient pas statistiquement significatives, nos résultats sont confirmés par plusieurs autres travaux.

Hashem et al. (208) démontrent en effet que les AI ont des implications psychologiques et sociales majeures sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire. En développant un questionnaire spécifique aux AI, Parekh et al. (236) démontrent que les enfants et adolescents avec AI sont aussi bien préoccupés par l'esthétique et la capacité fonctionnelle que par l'avis et les commentaires d'autres personnes. Les patients AI de l'étude de Poussette Lundgren et al. (181) associent leur faible qualité de vie à des douleurs et à leur apparence oro-faciale. Les auteurs ne notent pas d'aggravation de la peur dentaire des patients AI, ni de perte de confiance envers le soignant après traitement par des couronnes. Par contre, ils trouvent des scores concernant la peur, l'anxiété et l'absence de confiance (outils CFSS et DBS-R) significativement supérieurs chez les patients avec MIH et fentes labio-palatines.

Kohli et al. (217) démontrent que les patients avec fentes labio-palatines rapportent en priorité des impacts sur la qualité de vie liés à leurs symptômes buccaux-dentaires et à des problèmes émotionnels. De plus, pour Broder et al. (227), les patients avec fentes labio-palatines pour lesquelles une chirurgie est recommandée rapportent un bien-être émotionnel moins bon que les patients sans recommandation chirurgicale. Mais ces mêmes auteurs (237) montrent en 2014 qu'il y a une modulation par des facteurs environnementaux, sociaux, psychologiques, car la présence d'altérations de l'apparence n'est pas forcément corrélée à un faible bien-être chez patients à fentes labio-palatines, le score COHIP étant positivement corrélé chez les patients conscients d'eux mêmes et avec maîtrise, et négativement corrélé aux symptômes dépressifs.

L'étude de Kotecha et al. (207) démontre que chez les enfants, l'hypodontie impacte la qualité de vie car elle engendre des limitations fonctionnelles et une réduction du bien-être social et émotionnel. Tous les patients à hypodonties de l'étude de Wong et al. (205) rapportent des symptômes bucco-dentaires et un impact sur le bien-être social, 88% ont une limitation fonctionnelle. Ceci est confirmé par l'étude d'Anweigi et al. (229) montrant que l'hypodontie non syndromique impacte la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire et que les limitations fonctionnelles s'aggravent avec l'âge. D'après Akram et al. (120), les patients

souffrant d'hypodonties se disent plus anxieux que leurs amis, pouvant s'expliquer par le fait qu'ils n'endurent pas le même type de stress : moqueries, taquineries pendant l'enfance/adolescence dues aux diastèmes, manque de dents. Ils ont développé un questionnaire de HRQoL spécifique aux patients atteints d'hypodontie et ont montré qu'avec ce questionnaire, les patients rapportent plus de difficultés masticatoires que celle révélées par le CPQ.

Dans l'étude de Hvaring et al. (64), l'OIDP-CS a fortement discriminé les patients avec et sans hypodontie concernant des problèmes de statut émotionnel, de contact social en rapport avec le fait de montrer les dents, parler et exécuter un travail. L'impact serait plus perçu par ces patients comme étant fonctionnel qu'esthétique, comparé à des malocclusions sévères qui modifient fortement l'apparence faciale. De plus, les patients avec hypodonties attribuent comme causes de leurs impacts bucco-dentaires les dents de petite taille et les diastèmes inter-dentaires, des conditions clairement liées à l'hypodontie, soulignant qu'un poids à une socialisation normale et une fatigue émotionnelle peuvent être liés au manque d'un nombre conséquent de dents et suggérant un besoin en traitement particulier dans ce groupe.

L'apparence physique contribuant à un bien-être social et à une image de soi positive, il a été montré que, dans les cas de dysplasies ectodermiques les plus sévères, l'aspect édenté de la face peut être une source conséquente de perturbation psychologique (238). Selon Pavlis et al. (239), chez les adultes, la qualité de vie générale est plus affectée par les symptômes de la dysplasie ectodermique et moins par les conséquences sociales et émotionnelles. Mais ces auteurs n'ont pas évalué l'OHRQoL, uniquement la qualité de vie liée aux maladies de peau associées à la dysplasie ectodermique.

Dans l'étude de Locker et al. (226), les patients souffrant d'anomalies oro-faciales et/ou cranio-faciales rapportent le plus d'impact concernant les limitations fonctionnelles et le bien-être social. D'autres études (240,241) prouvent qu'une qualité de vie déficiente dans les groupes avec malocclusions sans hypodontie peut aussi donner naissance à des impacts conséquents sur le fonctionnement psycho-social. Selon Pope et Ward (242), l'insatisfaction à l'égard de l'apparence faciale des pré-adolescents avec anomalies cranio-faciales est associée à des problèmes de relations avec l'entourage et à une faible estime de soi à l'échelle mondiale, mais pas à d'autres aspects du concept de soi ou d'autres types de problèmes d'adaptation.

Toupenay et al. (4) démontrent, via le questionnaire OHIP-14, que les patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires révèlent des limitations

fonctionnelles et un besoin plus élevé en traitement prothétiques, un taux plus élevé de douleur, de handicap physique et social, d'inconfort psychologique par rapport aux témoins atteints de maladies rares sans manifestation bucco-dentaire. L'impact est statistiquement significatif concernant le bien être social et le handicap psychologique.

Enfin, dans l'étude de Prescott et al. (218), les patients rapportent également des impacts les plus forts sur leur qualité de vie bucco-dentaire concernant des limitations fonctionnelles .et une douleur physique.

C. Méthodologie

C.1. Limites des questionnaires utilisés

Les trois questionnaires utilisés dans notre étude proviennent tous de versions validées et ayant démontré leur fiabilité, ils possèdent toutefois quelques défauts et limites.

a. ECOHIS

Le questionnaire ECOHIS est le seul à comporter dans son format de réponse une proposition « ne sait pas ». Cette possibilité de réponse supplémentaire pourrait influencer la réponse du patient.

Le questionnaire permet d'aborder l'impact des aspect suivants : symptômes fonctionnels et douleur, bien-être psycho-émotionnel du patient, bien-être psycho-émotionnel de la sphère familiale, intégration sociale, et poids financier.

L'aspect sphère familiale possède 3 items, mais ils sont plutôt orientés vers le ressenti des parents et non vers la perception qu'a l'enfant de l'interaction entre lui-même et sa famille, alors que pour tout le reste des items du questionnaire, les parents doivent évaluer le ressenti du jeune patient.

b. CPQ

Notre questionnaire CPQ possède 35 items, c'est à priori le plus complet des questionnaires utilisé dans l'étude. Il concerne des patients âgés de 11 à 14 ans.

La part d'items concernant les symptômes fonctionnels est plus importante et ciblée que dans nos questionnaires ECOHIS ET OHIP-14, de même pour l'aspect bien-être émotionnel et psychique du patient. Par contre, l'aspect sphère familiale n'est abordé que par un unique item et l'aspect financier n'est quant à lui pas du tout abordé. C'est pourquoi il est impossible d'évaluer l'impact de ces aspects sur la qualité de vie.

À la fin du questionnaire, il y a par ailleurs, une question concernant le port ou non de prothèses par le patient (amovibles et/ou fixées). Il paraît difficile d'utiliser cette information avec le faible effectif de patients que nous possédons. De plus certains patients ont annoté avoir possédé des prothèses mais ne plus en avoir actuellement, ce qu'il serait intéressant de prendre en compte.

c. OHIP-14

Le questionnaire ne comporte que 14 items, il peut paraître moins « complet » par rapport au CPQ.

En effet, cette version ne présente au final que des items qui abordent l'aspect fonctionnel sur la qualité de vie et le bien-être psycho-émotionnel et psychique du patient. C'est pourquoi il nous est impossible avec cette version d'évaluer l'éventuel impact de manifestations bucco-dentaires sur la qualité de vie via les aspects financiers et le bien-être psycho-émotionnel de la sphère familiale.

De plus, au sein de ces catégories on observe une redondance de certains items concernant le type d'impact abordé, qui peuvent être interprétés de la même façon par le patient :

- «des difficultés à vous détendre » et « vous sentir tendu »,
- «à cause de problèmes avec vos dents/ l'état de votre bouche et/ou vos prothèses, vous est-il arrivé de vous sentir gêné ? » et « avez-vous eu un sentiment de gêne à cause de problèmes avec vos dents/ l'état de votre bouche et/ou vos prothèses ? ».

D'autres items, ne sont pas assez précis tels que « vous sentir incapable de faire quelque chose ». En comparant avec la version originale anglaise (Annexe 6), c'est à priori les limitations fonctionnelles et/ou physiques qui sont abordées dans cet item, mais il se peut

que la réponse soit biaisée car aléatoire si la question en français n'est pas claire ou mal comprise pour le patient.

De plus, notre version ne contient plus l'option de réponse « ne sait pas » comme dans la version validée de l'OHIP-G14, dont elle est traduite.

d. Indicateurs utilisés dans la partie allemande du projet global

À titre informatif, nous présentons ci-dessous les questionnaires utilisés dans la partie allemande du projet global. Le choix des indicateurs a été fait de la même manière qu'à Strasbourg, puisqu'à l'état de projet, il y a trois questionnaires différents sur la base des ECOHIS, CPG et OHIP (pour trois tranches d'âges différentes), mais ils diffèrent quant au nombre d'items gardés. Un questionnaire supplémentaire à l'attention des parents du patient quand celui-ci n'est pas majeur a été ajouté.

Le questionnaire 1 comporte 39 items, à l'attention des parents avec des items concernant :

- l'enfant et sa maladie rare,
- un bilan des expériences avec les soins médicaux bucco-dentaires dans le cadre de sa pathologie,
- l'expérience des parents avec le Centre des maladies rares,
- l'expérience des parents avec le dentiste traitant/familial,
- le vécu/ressenti et les souhaits des parents vis à vis de la maladie de leur enfant,
- des informations personnelles et familiales (cadre et niveau de vie, profession etc).

Le questionnaire 2a correspond au CPQ 8-10 ans et comporte 25 items (contrairement aux 13 items avec l'ECOHIS dans notre version française), à l'attention des parents et concernant des enfants jusqu'à 10 ans et/ou enfants plus âgés ne pouvant pas répondre au questionnaire de leur âge à cause d'une situation de handicap mental.

Le questionnaire 2b correspond au CPQ 11-14 ans à 37 items (contrairement aux 35 items dans notre version française), à l'attention d'enfants de 11 à 14 ans, les réponses étant

à faire avec l'aide des parents. Les items supprimés dans la partie française de notre étude sont ceux abordant :

- une prononciation incompréhensible (redondance avec l'item « prononciation difficile de certains mots » ?),
- la perte du goût (remplacé par l'item « difficultés pour manger des aliments aimés »),
- l'interruption des repas.

Le questionnaire 2c correspond à l'OHIP et comporte 43 items (contrairement aux 14 items dans notre version française), à l'attention des adolescents à partir de 15 ans et des adultes.

C.2. Utilisation des réponses aux questionnaires

Dans des études (64,202), les auteurs ont fait le choix de transformer les réponses issues de l'échelle de Likert en des réponses binaires en utilisant le principe suivant :

- si l'item a été répondu par « ne sait pas » ou « jamais » = 0,
- si l'item a été répondu par « de temps en temps », « une ou deux fois », « souvent » ou « très souvent » = 1.

Pour notre étude, nous avons préféré garder les réponses issues de l'échelle de Likert, car cette simplification entraînerait ici une « perte » d'informations et de précision puisque l'on souhaite quantifier l'impact, comparer des scores et identifier son type, non pas uniquement démontrer qu'il y a bien un impact, ce qui est déjà implicitement supposé.

Pour enregistrer la sévérité de l'impact, c'est-à-dire le nombre d'items où il a été répondu par « très souvent » ou « souvent », cela peut se faire par observation du score : plus il est élevé, plus la sévérité l'est.

C.3. Enregistrement d'informations annexes

Il aurait peut-être été judicieux d'enregistrer de façon systématique et standardisée des informations démographiques de base telles que le lieu d'habitation, l'âge, le sexe, la situation familiale, la profession et/ou le niveau d'étude, le niveau socio-économique etc.

pour tous les patients de l'étude afin de savoir si le groupe de patients est représentatif de la population générale (des patients de milieu socio-économique favorisé uniquement, ou avec un accès moins limités aux soins par exemple) et d'évaluer si ces critères ont un impact sur la perception de la qualité de vie (60,64,181,202,206,215,218).

Bien que nous possédons certaines des informations plus précises parmi les suivantes, nous n'avons pas systématisé l'enregistrement de celles-ci, alors qu'elles pourraient éventuellement influencer la qualité de vie :

- le nombre de consultation de prévention bucco-dentaire par an,
- la fréquence des visites de contrôles bucco-dentaires et/ou le nombre de rendez-vous au Centre de Référence. Par exemple, par rapport au groupe témoin avec malocclusions, les patients avec hypodonties de l'étude de Hvaring et al. (64) déclarent une fréquence de consultations bucco-dentaires plus élevée. Mais cela est peut-être plus lié à la nécessité d'une surveillance plus attentive de visites pour traitements coordonnés à l'âge. En effet, pour l'hypodontie le programme de rendez-vous dépend notamment du nombre de dents, de leur position et de la chronologie du traitement prothétique, alors qu'en cas de malocclusions la chronologie et le nombre de séance pour le traitement orthodontique sont souvent bien définies. Les patients de notre étude pilote sont à un âge où ils ne sont pas encore forcément entrés dans l'engrenage de tous ces soins.
- le type de soins réalisés,
- la distance par rapport au Centre de Référence,
- des mesures cliniques dentaires (CAOD/caod, IOTN, débit salivaire) et photographies extra et/ou intra-orales,
- l'évaluation de la perception de la douleur via une échelle visuelle analogique (EVA),
- l'ethnie/origine géographique : la prévalence des maladies rares peut varier en fonction des groupes géographiques. La prévalence IODP générique obtenue parmi les patients avec et sans hypodontie est par exemple plus élevée que celle rapportée parmi des patients d'âge similaire en Tanzanie et au Royaume-Uni, similaire à celle rapportée en Ouganda et que ceux rencontrés chez les patients norvégiens autour de 16 ans (243) et plus basse que celle rapportée en Thaïlande et au Brésil (108,244–247).

C.4. Effectif

Au sein des trois catégories d'âges de patients de l'étude, nous obtenons des différences de scores aux questionnaires qualité de vie concernant le sexe du patient, la catégorie d'anomalie bucco-dentaire et le type d'impact.

Néanmoins, peu de différences notées sont statistiquement significatives. En effet, le nombre de patients classés dans la catégorie d'anomalies bucco-dentaires correspondant aux anomalies dentaires d'éruption/position ($n = 2$) ne nous permet par exemple pas d'évaluer s'il y a ou non une différence statistiquement significative.

Il faudrait alors compléter cette étude préliminaire par des études avec des effectifs plus importants pour confirmer ou réfuter ces résultats et identifier plus précisément les types d'impacts les plus fréquemment rencontrés.

C.5. Doubles questionnaires

Pour certains patients présentant une situation de handicap mental pouvant limiter la réalisation de façon autonome du questionnaire correspondant à leur âge réel, un second questionnaire d'une tranche d'âge différente a été donné. Le patient remplit soit lui-même les deux questionnaires, soit l'un des deux et ses parents remplissent le second.

Malheureusement, ce double remplissage n'a pas été systématiquement réalisé pour tout les patients en situation de handicap mental. En effet, si certains ont rempli deux questionnaires différents, d'autres ont rempli uniquement un questionnaire d'une catégorie d'âge inférieure.

Cette situation a pu voir le jour dans cette phase d'étude pilote car la situation n'avait pas été anticipée. Il faudrait, par conséquent, procéder de façon identique pour tous les patients (second questionnaire systématique en cas de handicap mental suspecté, en cas d'âge pouvant correspondre à la limite de deux catégories).

Dans notre étude, nous avons finalement choisi de considérer le second questionnaire comme un questionnaire supplémentaire afin d'augmenter artificiellement la taille de nos échantillons puisque nous n'avons pas comparé les tranches d'âges entre elles. Nous aurions pu décider de ne compter au final que le questionnaire « le plus simple » ou même d'exclure les deux questionnaires dans le cas où les réponses sont trop différentes.

C.6. Groupe témoin

Dans notre étude nous avons fait le choix de comparer entre eux nos patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires, selon différents critères (sexe, caractère isolé ou syndromique des anomalies, type d'anomalies), sans les comparer à un groupe témoin de patients à maladies rares sans manifestation bucco-dentaire ou sains avec besoins en soins (lésions carieuses, malocclusions dentaires).

C'est pourquoi il est impossible d'évaluer si nos patients subissent une détérioration plus forte de leur qualité de vie du fait de leurs manifestations bucco-dentaires et s'ils ont une demande en soins augmentée par rapport à une population générale.

Dans les prochaines études, il faudrait déterminer l'éventuel groupe témoin en fonction de ce que l'on souhaitera démontrer : un impact différent selon le type de pathologie rare, ou un impact supérieur par rapport à des patients sains ?

En effet, Anweigi et al. (229) n'ont pas utilisé de groupe témoin, car ils ont évalué la corrélation entre le score OHIP-49 de jeunes adultes à hypo/oligodonties et le nombre de dents manquantes et la corrélation entre la localisation des agénésies et un impact psychologique, comparant les caractéristiques de leurs patients maladies rares.

Si les études de qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire chez patients avec hypodonties montrent des impacts chez tous les patients, celles comparant par exemple les patients avec hypodonties à des groupes témoins sains ou avec des malocclusions de niveau moindre (IOTN et DHC de niveau 2-3) montrent que le groupe à hypodonties rapporte considérablement plus d'impacts psycho-sociaux (207,208). Chez Hvaring (64), le groupe témoin est sans hypodontie mais avec un taux comparable de morbidité orale plutôt qu'une classe I d'Angle idéale, expliquant partiellement le peu de différences constatées avec l'IODP générique.

Enfin, d'après les travaux de Long et al. (60), les enfants atteints de fentes labio-palatines rapportent un score COHIP et un score d'auto-évaluation du langage significativement moins bons que les patients du groupe témoin, cette différence est d'autant plus marquée s'il n'y a eu aucun traitement chirurgical.

C.7. Méthode de remplissage des questionnaires et patients cibles

Il faut tenir compte de la méthode de remplissage du questionnaire : a-t-il été complété seul, avec l'aide des parents, d'un examinateur neutre (71,173,212), a-t-il été fait à domicile (181,208), au centre de référence, au téléphone ? Dans le projet ICHOM (212), certains questionnaires se réalisent en ligne, il faut que les patients puissent y avoir accès et y pensent. À l'avenir, il faudrait utiliser la même méthode pour tous les patients car cela peut avoir une influence par rapport à d'autres méthodes. Sinon, il faudrait recenser les différentes méthodes utilisées pour pouvoir évaluer une éventuelle influence entre elles.

Nous avons défini des questionnaires par catégories d'âges pour chaque patient. Pourtant, certains patients à cheval sur deux catégories d'âges ont rempli deux questionnaires, ou ont rempli celui d'une catégorie inférieure ou supérieure. Le CPQ 11-14 a démontré sa validité chez des enfants plus jeunes (71), il n'y a dès lors pas de souci par rapport aux réponses de nos 8 patients l'ayant utilisé bien qu'âgés de moins de 11 ans.

Nous avons autorisé les parents à répondre à la place ou en plus du patient en cas de situation de handicap physique et/ou mental compliquant la réalisation par le patient uniquement (ou pour la catégorie d'âge la plus jeune si l'enfant le souhaitait).

Il aurait probablement fallu systématiser un questionnaire pour les parents également peu importe l'âge du patient, ou clairement décider que pour la catégorie de patients les plus jeunes, tous doivent remplir avec/sans leurs parents (181).

Par exemple, dans les mesures standardisées des fentes labio-palatines du programme ICHOM (213), selon le point-temps spécifique, c'est-à-dire pour certains âges du patient, des questionnaires sont à réaliser par le patient lui-même mais également par ses parents.

Il serait alors intéressant de s'interroger sur l'âge à partir duquel demander uniquement au patient de remplir le questionnaire et savoir si cela ne constituerait pas un biais d'interprétation du ressenti du patient s'il ne peut s'exprimer, comme le fait de remplir en présence d'un parent pourrait fausser la réponse du patient.

Il a été prouvé que parents et enfants ne partagent pas toujours le même point de vue concernant la qualité de vie et leur santé bucco-dentaire (248), c'est pourquoi les rapports par procuration ne représentent pas la réalité des expériences de l'enfant et doivent être utilisées en complément de l'évaluation par l'enfant. L'enfant devrait être la première source d'informations concernant sa qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire (52,107,249–251). Ceci est confirmé par l'étude de Kohli et al. (217) où les parents et

proches ont tendance à surévaluer l'impact par rapport à leur enfants (scores plus élevés, mais différence statistiquement non significative).

À contrario, Kotecha et al. (207) trouvent une faible corrélation entre l'OHRQoL rapportée par les parents (via le P-CPQ) et celle directement rapportée par l'enfant (via le C-CPQ).

C.8. Exclusion de patients

La plupart des études excluent de l'analyse les patients avec pathologies systémiques associées ou syndromiques (60,64,120,121,215,218,229), ou dont le diagnostic n'est pas certain (124,181). Comme expliqué précédemment, l'un des buts de notre étude étant d'évaluer et de comparer l'impact sur la qualité de vie de manifestations bucco-dentaires isolées et syndromiques, il paraît évident qu'exclure des patients répondant à ces critères n'est pas judicieux, mais il aurait peut-être fallu apparier les patients par groupes de manifestations équivalentes syndromiques et isolées pour une meilleure comparaison.

Par contre, nous avons exclu les questionnaires de deux patients présentant un retard de développement psychique associé à leur maladie rare pour des raisons d'homogénéité des catégories d'âges.

Nous avons gardé les autres patients, indifféremment de leur avancée dans des traitements et soins bucco-dentaires pouvant améliorer l'esthétique et supprimer la gêne fonctionnelle et/ou les douleurs, entraînant possiblement une amélioration de la qualité de vie par une diminution de l'anxiété et une meilleure intégration sociale (176,181,206,230) comparés aux patients n'ayant pas encore commencé des soins en rapport avec leurs anomalies bucco-dentaires.

Par exemple, dans l'étude de Geirdal et al. (124), la plupart des patients TCS ont fini leur traitement chirurgical. Il a été prouvé que cela a une influence psychosociale positive (230). C'est pourquoi, dans certaines études, le choix a été fait d'exclure les patients en fin de traitement (208) ou ayant déjà bénéficié de certains traitements (181,215) (restaurations composites, traitements orthodontiques).

La qualité de vie n'a pas été évaluée chez les patients de moins de 16 ans dans l'étude de Prescott et al. (218). Or, nombre d'adultes atteints de chérubisme se rappellent avoir été significativement affectés plus jeunes par leur état et les traitements et beaucoup d'enfants ont des maladies sévères qui peuvent influencer fortement leur vie quotidienne.

Ceci est appuyé par l'étude de Von Wowern et al. (235) relatant que malgré les dents manquantes, les patients atteints de chérubisme obtiennent une dentition fonctionnelle après des soins conservateurs et chirurgicaux et ne se plaignent alors pas de ce manque dentaire.

L'étude de Meaney et al. (206) faite chez des patients avec hypodonties, à différents stades de traitements, montre que chez ces patients, un retard dans les traitements peut entraîner une frustration, car ils sont souvent réalisés à l'âge adulte ou dans l'adolescence bien que les agénésies soient diagnostiquées précocement. D'après leurs recherches, le rôle des patients dans la décision de traitements change de manière significative à mesure qu'ils passent de l'enfance à l'âge adulte. Les participants expriment un mécontentement face au manque de communication avec les services dentaires au cours de l'adolescence, moment où ils deviennent plus conscients de leur état de santé, entraînant des préoccupations quant à leur apparence et un impact sur leur bien-être psychosocial.

De plus, des conditions pathologiques ou psychologiques peuvent affecter l'attitude des patients envers les chirurgiens-dentistes et les soins de santé bucco-dentaires (252). Les patients avec une opinion dentaire favorable et durable ont un meilleur état bucco-dentaire et rapportent une meilleure santé bucco-dentaire que ceux avec des opinions moins bonnes. Des expériences antérieures de douleurs ou un bien-être global mauvais sont donc des facteurs pouvant influencer les attitudes de ces patients envers le chirurgien-dentiste (253).

C.9. Questionnaires à réponses manquantes

Nous n'avons exclu de notre étude qu'un questionnaire OHIP-14 où 13 des 14 items étaient sans réponse. Il n'y a pas eu d'autre questionnaire avec plus d'une réponse manquante (ou avec doubles réponses non discernables). Cependant, nous n'avons pas défini à partir de quel pourcentage d'items non répondus un questionnaire serait à exclure de l'étude.

Pour l'OHIP-14, Locker et al. (202) ont par exemple décidé d'exclure de leur analyse les questionnaires pour lesquels il manque au moins deux réponses, Pousette Lundgren et al. (181) ont quant à eux exclu les questionnaires dès 5 réponses manquantes.

Pour les items restés sans réponse ou doubles réponses non discernables, nous avons également fait le choix de leur attribuer un score correspondant à la moyenne des

scores répondus aux autres items chez le patient en question, comme cela a déjà été fait dans d'autres études (181,202,217).

C.10.Période d'étude et fréquence des mesures

Pour notre étude, nous avons fait le choix d'étendre la période des questionnaires utilisés à l'année écoulée sauf pour l'ECOHIS où l'ensemble de la vie des jeunes patients est interrogée, comme cela a été fait dans l'étude de Tsakos et al. (122).

Ce choix a été effectué dans le but de potentialiser l'enregistrement d'éventuels impacts qui ne se réaliseraient pas avec une fréquence élevée ou de façon assez régulière pour les mettre en évidence sur une période d'étude courte, dû à la courte expérience de vie des jeunes patients. Élargir la période d'interrogation à l'ensemble de la vie du patient nous permet à priori de savoir s'il a eu un impact au cours de la vie, alors qu'à une période donnée ou actuellement, l'impact pourrait être nul.

Pour Foster Page et al. (71), la période d'étude correspond aux 4 dernières semaines pour le CPQ 8-10 ans et CPQ 11- 14 ans. Le premier obtient un score plus haut que celui de 11-14 ans pour les mêmes enfants questionnés.

Hvaring et al. (64) ont, quant à eux, élargi l'intervalle pour leur étude aux 6 derniers mois pour le questionnaire OIDP.

Cependant, il a été démontré que les jeunes enfants n'ont pas la notion précise du temps (7 jours ne signifie par grand chose) et qu'il est compliqué pour eux de se souvenir d'une période temps supérieure à quelques mois (248,254,255).

Pour les adultes la période d'évaluation semble ainsi pouvoir être élargie à une année complète, néanmoins elle devrait à priori être maintenue aux 3 derniers mois pour les enfants, tout particulièrement pour la tranche d'âge la plus basse si c'est une auto-évaluation de la qualité de vie et non une évaluation rapportée par les parents.

Dans le programme ICHOM (212,213), selon les critères à évaluer, des âges spécifiques de réalisation des mesures sont mis en place mais, comme indiqué dans le guide de références, ce sont des recommandations données à titre indicatif. Selon les pays, la période de mesure peut être différente : au départ et en cours d'étude (facteurs démographiques tels que sexe, ethnie, profession des parents), 3 mois : +/- 2 semaines, 5

ans : 4-6 ans, 8 ans : 8-9 ans, 12 ans : 10 à 12,5 ans, 22 ans : 22 ans ou fin de traitement, et période post-opératoire : 30 jours après la date de l'opération.

La Figure 7 ci-dessous est un exemple d'illustration de chronologie des mesures standardisées réalisées dans l'ensemble « fentes labio-palatines » du programme ICHOM.

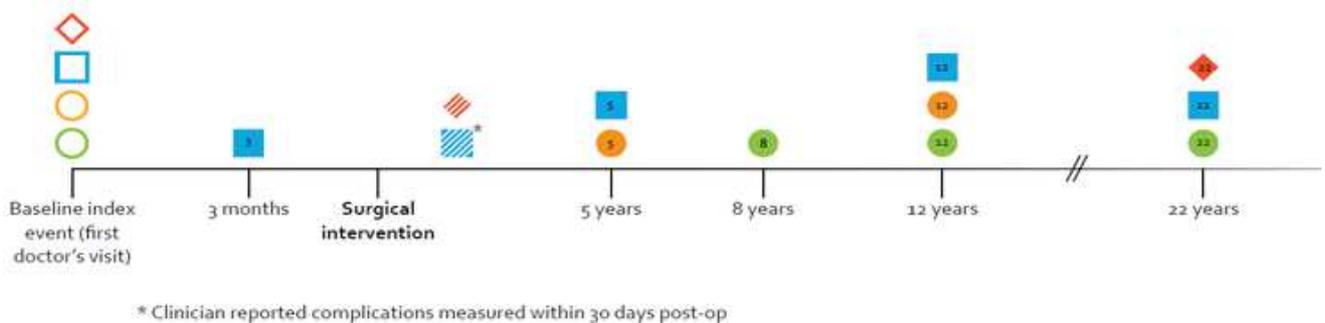


Figure 7 : Chronologie de suivi des patients de l'ensemble standardisé « fentes labio-palatines » ICHOM.

Dans notre étude nous n'avons réalisé qu'une unique mesure par patient (parfois deux si les parents répondent aussi à un questionnaire), à l'inclusion du patient dans l'étude, les items portant sur l'année écoulée.

Notre étude donne des informations concernant la qualité de vie liée à des états physiologiques (âge, sexe) et pathologiques particuliers, mais la limite de cette étude transversale est qu'elle ne permet pas de prédire l'évolution de la perception du patient au cours des années suivantes, avec sa potentielle croissance, maturation, acceptation (212) et éventuellement après des traitements (181,230).

Pour répondre à cette question, il pourrait être intéressant de proposer des questionnaires qualité de vie à un même groupe de patients mais à différents temps et âges de leur développement.

Des études complémentaires plus ciblées et avec une méthodologie plus précisément définie seraient nécessaires pour confirmer les résultats que nous avons pu obtenir lors de notre étude pilote auprès de patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires.

CONCLUSIONS

Les maladies rares sont définies en Europe comme étant des maladies touchant moins d'une personne sur 2000 (1). Cette prévalence correspond en France à plus de 3 millions de personnes concernées, dont 93000 en Alsace (2).

Si plus de 7000 maladies rares différentes ont été identifiées jusqu'à présent, de nouvelles maladies sont régulièrement découvertes.

Bien qu'il existe des maladies rares auto-immunes, d'origine infectieuse (parasitaire, virale, bactérienne) ou bien tumorale, environ 80% de ces maladies rares ont une origine génétique (3).

Actuellement, des manifestations bucco-dento-faciales ont été observées dans plus de 950 maladies rares. Ces anomalies bucco-dentaires, sont, soit dites isolées, soit associées à d'autres symptômes dans le cadre de syndromes (3). Elles se regroupent en grandes catégories : anomalies dentaires de nombre/forme/taille, anomalies dentaires de structure, anomalies de position/d'éruption dentaires et anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal (tissus parodontaux, salivaires et autres).

Même s'il n'y a pas de définition validée de façon internationale, la plupart des auteurs s'accordent sur le fait que la qualité de vie d'un individu est une notion multifactorielle dont la mesure dépend d'aspects physiques, psychologiques, sociaux et culturels (50,51,53).

Puisque santé et maladie participent à la définition de la qualité de vie, il paraît compréhensible que les patients atteints de maladies rares à expression bucco-dentaire puissent pâtir d'une qualité de vie dégradée, conséquence de difficultés de diagnostic, du manque d'information et de connaissance autour de ces maladies et de leurs symptômes, et souvent d'absence de solution thérapeutique proposée ou de difficultés d'accès aux soins (financières, géographiques, informations limitées...) (2,5,8).

Ces difficultés ont été à l'origine des plans maladies rares en France et de la structuration en Centre de Référence/Centre de Compétence et Filière de santé maladies rares ; ceci afin d'améliorer la prise en charge des malades.

Les patients présentant des maladies rares orales et dentaires peuvent rapporter des gênes quotidiennes, liées aux problèmes fonctionnels et/ou esthétiques que ces

manifestations engendrent, mais aussi à leur influence sur l'estime de soi et la vie sociale (207,219,222,228).

De nombreux outils d'évaluation de la qualité de vie générale, puis dans des conditions spécifiques de santé, plus particulièrement bucco-dentaire, ont été développés et validés au cours des dernières décennies, ciblant différentes tranches d'âges et types de population de patients.

Dans le cadre de ce travail, nous avons choisi d'évaluer la qualité de vie, au travers d'une étude pilote, sur une population cible de patients consultant au Centre de Référence des maladies rares orales et dentaires (CRMR-O-RARES) du Pôle de Médecine et Chirurgie Bucco-Dentaires des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, pendant une période allant du 03/12/13 au 08/10/15.

Cette enquête a été réalisée dans le cadre des programmes transfrontaliers Interreg IV "Manifestations bucco-dentaires des maladies rares" (2012-2015) et Interreg V RARENET (2016-2018), cofinancés par l'Union Européenne et le Fonds Européen de Développement Régional, mettant en collaboration les Centres hospitalo-universitaires de Strasbourg, Heidelberg, Fribourg et Bâle de la région métropolitaine trinationale du Rhin supérieur.

Pour évaluer cette qualité de vie, nous avons retenu en fonction de leur fiabilité, leur validation, en particulier dans un contexte multi-culturel et linguistique, et en raison de leur fréquence d'utilisation dans d'autres études publiées dans la littérature, trois questionnaires mesurant la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire.

Nous avons ainsi choisi le questionnaire ECOHIS en 13 items (Early Childhood Oral Health Impact Scale) pour des enfants jusqu'à 10 ans, le questionnaire CPQ en 35 items (Child Perceptions Questionnaire) ciblant des enfants de 11 à 14 ans et le questionnaire OHIP-14 en 14 items (Oral Health Impact Profile) destiné aux adolescents dès 15 ans et aux adultes.

Nous avons tenté, en objectif secondaire, de quantifier et préciser les impacts et influences des différents types d'anomalies bucco-dentaires associées aux maladies rares.

86 personnes ont accepté de participer à cette étude, 6 patients ont rempli à la fois l'ECOHIS et le CPQ. Sur les 92 questionnaires obtenus, 88 ont été retenus à savoir 36 pour l'ECOHIS, 17 pour le CPQ et 35 pour l'OHIP-14.

Les prévalences d'impacts sur la qualité de vie, à savoir le pourcentage de personnes qui répondent très souvent ou souvent à au moins un item du questionnaire, sont respectivement de 52,8%, 70,6% et 71,4% pour l'ECOHIS, le CPQ et l'OHIP-14.

Les scores moyens à ces questionnaires, mesurés par la somme des réponses, et représentant la sévérité de ces impacts, sont respectivement de 11,1/52, 28,5/140 et 17,0/56 pour l'ECOHIS, le CPQ et l'OHIP-14 (où 52, 140 et 56 représentent les scores maximum possibles à nos questionnaires).

Concernant la tranche d'âge de patients jusqu'à 10 ans et ayant donc répondu à l'ECOHIS, les individus de sexe masculin rapportent un score moyen plus élevé mais la différence n'est pas statistiquement significative. Les individus présentant des anomalies bucco-dentaires en association avec des syndromes rapportent un score moyen au questionnaire supérieur à celui des patients à anomalies bucco-dentaires isolées, bien que la différence ne soit pas statistiquement significative. De plus, les patients souffrant d'anomalies dentaires de nombre/forme/taille ont un score moyen statistiquement plus élevé que les patients présentant d'autres types d'anomalies dentaires. Nous avons en plus pris le parti de comparer les scores moyens des patients atteints d'amélogénèse imparfaites (AI) et de dentinogénèses imparfaites (DI) dans chaque tranche d'âge. Pour le questionnaire ECOHIS, ce sont les patients DI qui ont le score moyen le plus élevé, mais la différence n'est pas statistiquement significative. Enfin, l'impact des anomalies bucco-dentaires sur la qualité de vie se manifeste en premier lieu dans cette tranche d'âge par des limitations fonctionnelles et/ou des douleurs physiques. La différence entre les types d'impacts n'est toutefois pas statistiquement significative.

Pour la tranche d'âge de patients de 11 à 14 ans et ayant ainsi répondu au CPQ, ce sont les individus de sexe masculin qui rapportent un score moyen plus élevé, mais de façon non significative. Les patients présentant des anomalies bucco-dentaires en association avec des syndromes rapportent un score moyen au questionnaire supérieur à celui des patients à anomalies bucco-dentaires isolées, bien que la différence ne soit pas statistiquement significative. Les patients souffrant d'anomalies dentaires de nombre/forme/taille relatent le score moyen le plus important, mais les différences ne sont encore une fois pas statistiquement significatives. Enfin, l'impact des anomalies bucco-dentaires sur la qualité de vie se manifeste en premier lieu dans cette tranche d'âge par un bien-être psycho-émotionnel affecté, la différence entre les types d'impacts n'étant toutefois pas statistiquement significative.

Concernant la tranche d'âge de patients de 15 ans et plus, ayant de ce fait répondu à l'OHIP-14, ce sont les femmes qui rapportent un score moyen statistiquement plus élevé. Les individus présentant des anomalies bucco-dentaires en association avec des syndromes rapportent un score moyen au questionnaire supérieur à celui des patients à anomalies bucco-dentaires isolées, mais sans différence statistiquement significative. Ce sont les patients souffrant d'anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal qui rapportent un score moyen le plus élevé mais les différences ne sont encore une fois pas statistiquement significatives. Ce sont les patients DI qui ont le score moyen au questionnaire le plus élevé, mais ce n'est pas statistiquement significatif. Enfin, l'impact des anomalies bucco-dentaires sur la qualité de vie se manifeste en premier lieu par un bien-être psycho-émotionnel affecté. La différence entre les types d'impacts n'est toutefois pas statistiquement significative.

Par ailleurs, un test de corrélation de Pearson réalisé sur les données de 4 patients ayant répondu à la fois à un questionnaire ECOHIS et un questionnaire CPQ nous confirme une forte corrélation positive entre les capacités d'identification d'impact sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire des questionnaires ECOHIS et CPQ.

Nos résultats vont dans le sens de la plupart des travaux déjà réalisés auprès de patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires, puisqu'à priori les patients présentant des anomalies associées à des syndromes ont tendance à rapporter des impacts plus forts sur leur qualité de vie.

D'autres enquêtes démontrent que les individus adultes et adolescents de sexe féminin présentent également des impacts plus forts eu égard à cette qualité de vie (218,229), ceci est retrouvé uniquement dans notre étude pour la tranche d'âge des plus de 14 ans. Comme dans nos tranches d'âges jusqu'à 10 ans et de 11 à 14 ans, certains travaux ne trouvent pas non plus de différences statistiquement significatives de qualité de vie chez des enfants et pré-adolescents (207,215).

Les impacts sur la qualité de vie que rapportent les patients concernent majoritairement les limitations fonctionnelles et/ou la douleur physique, ainsi qu'une baisse du bien-être psycho-émotionnel (217).

Après comparaison de nos résultats aux études évaluant la qualité de vie en rapport avec la maladie carieuse ou la présence de malocclusions, il apparaît que les maladies rares

à manifestations bucco-dentaires engendrent un impact plus fort sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire que des lésions carieuses ou des malocclusions isolées (101).

Néanmoins, la petite taille de nos échantillons peut expliquer que les résultats soient non statistiquement significatifs et puissent varier pour certains par rapport aux résultats d'autres enquêtes (71,118,233).

Des études plus approfondies seraient par conséquent nécessaires pour confirmer ces résultats. Pour ce faire, il serait judicieux d'augmenter la taille de l'échantillon afin d'obtenir des différences statistiquement significatives pour les hypothèses à tester.

Ces études devraient alors cibler plus précisément un type de population « maladies rares », par exemple en se concentrant sur une unique tranche d'âge, soit seulement sur les anomalies bucco-dentaires associées à des pathologies syndromiques, ou soit sur une catégorie d'anomalie bucco-dentaire, en les comparant éventuellement à un groupe témoin.

De plus, bien que nous ayons retenu trois questionnaires validés et fiables, les versions que nous avons utilisées étant choisies dans un contexte de projet franco-allemand, nous nous confrontons à des difficultés pour comparer nos résultats à ceux obtenus avec des versions alternatives des questionnaires plus fréquemment utilisées dans certaines publications portant sur les maladies rares.

Finalement, ce travail nous permet d'apporter un point de vue supplémentaire et nouveau sur les maladies rares via un aspect assez délaissé et peu abordé dans notre cursus : la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire et ouvre aussi des perspectives quant à l'amélioration de la prise en charge de patients atteints de maladies rares à manifestations bucco-dentaires.

Les recherches que j'ai pu effectuer dans le cadre de ce travail m'ont ainsi permis d'approfondir et d'enrichir mes connaissances concernant la notion de qualité de vie et sa mesure et celles ayant trait aux maladies rares à expression bucco-dentaire.

J'ai également pu découvrir au fil de mes lectures dans quelle mesure les personnes atteintes de maladies rares à manifestations bucco-dentaires peuvent rapporter un quotidien perturbé, me poussant à réfléchir comment, dans ma future pratique en tant que chirurgien-dentiste, il me serait possible de contribuer, à mon niveau, à l'amélioration de la qualité de vie de ces patients.



SIGNATURE DES CONCLUSIONS

Thèse en vue du Diplôme d'Etat de Docteur en Chirurgie Dentaire

Nom - prénom de l'impétrant : TITEUX Morgane

Titre de la thèse : Maladies rares : impact des manifestations bucco-dentaires sur la qualité de vie.

Directeur de thèse : Professeur Agnès BLOCH-ZUPAN

VU

Strasbourg, le : 8.01.2018

Le Président du Jury,

Professeur Marie-Cécile MANIERE

VU

Strasbourg, le : 9.01.2018

Le Doyen de la Faculté
de Chirurgie Dentaire de Strasbourg,

Professeur G. TADDEI-GROSS

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Clarke JTR, Coyle D, Evans G, Martin J, Winquist E. Toward a Functional Definition of a “Rare Disease” for Regulatory Authorities and Funding Agencies. *Value Health*. 2014 ; 17 (8) : 757-61.
2. Fondation Maladies Rares [Internet]. [cité 14 déc 2017]. Disponible sur : <http://fondation-maladiesrares.org/>
3. Hanisch M, Hanisch L, Benz K, Kleinheinz J, Jackowski J. Development of a database to record orofacial manifestations in patients with rare diseases: a status report from the ROMSE (recording of orofacial manifestations in people with rare diseases) database. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2017 ; 55 (5) : 500-3.
4. Toupenay S, Razanamihaja N, Berdal A, Boy-Lefèvre ML. Rare diseases with oral components: care course and quality of life. *Community Dent Health*. 2013 ; 30 (1) : 10-4.
5. Institute of Medicine. Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development [Internet]. Washington, DC : National Academies Press ; 2010 [cité 15 déc 2017]. Disponible sur : <http://www.nap.edu/catalog/12953>
6. Centre National de Ressources Textuelles et Lexicales [Internet]. [cité 14 déc 2017]. Disponible sur: <http://www.cnrtl.fr/>
7. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions - A Systematic Global Review : Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*. 2015 ; 18 (6) : 906-14.
8. Orphanet : an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1997 [Internet]. [cité 3 nov 2014]. Disponible sur : <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
9. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program | Providing information about rare or genetic diseases. [Internet]. [cité 23 avr 2017]. Disponible sur : <https://rarediseases.info.nih.gov/>
10. European Medicines Agency. European public assessment reports [Internet]. Disponible sur: http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages_%2Fmedicines%2Flanding_%2Fepar_search.jsp&mid=WC0b01ac058001d125&searchTab=searchByAuthType&alreadyLoaded=true&isNewQuery=true&status=Authorised&keyword=Enterpkeywords&searchType=name&taxonomyPath=&treeNumber=&searchGenericType=orphan &genericsKeywordSearch=Submit
11. Boycott K. Depth of the rare genetic diseases : strategies to identify the remaining genes and diseases. *Pathology (Phila)*. 2016 ; 48 : S30.

12. Orphanet Report Series. Prevalence of rare diseases : Bibliographic data. 2016 ; (1). Disponible sur: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
13. Friedlander L, Choquet R, Galliani E, de Chalendar M, Messiaen C, Ruel A, et al. Management of rare diseases of the Head, Neck and Teeth : results of a French population-based prospective 8-year study. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 ; 12 (1).
14. Jockowski J, Hanisch M. Orofacial manifestations in 2006 rare diseases - a preliminary systematic review of the literature. *J Ger Soc Dent Oral Med.* 2012 ; (67) : D10.
15. Bloch-Zupan A, Sedano H, Scully C. Dento/Oro/Craniofacial anomalies and genetics [Internet]. Elsevier ; 2012 [cité 16 nov 2017]. Disponible sur: http://www.123library.org/book_details/?id=49082
16. Pirinen S. Genetic craniofacial aberrations. *Acta Odontol Scand.* 1998 ; 56 (6) : 356-9.
17. Bailleul-Forestier I, Molla M, Verloes A, Berdal A. The genetic basis of inherited anomalies of the teeth. Part 1 : clinical and molecular aspects of non syndromic dental disorders. *Eur J Med Genet.* 2008 ; 51 (4) : 273-91.
18. Bailleul-Forestier I, Berdal A, Vinckier F, de Ravel T, Fryns JP, Verloes A. The genetic basis of inherited anomalies of the teeth. Part 2 : Syndromes with significant dental involvement. *Eur J Med Genet.* 2008 ; 51 (5) : 383-408.
19. Thesleff I. Developmental biology and building a tooth. *Quintessence Int Berl Ger 1985.* 2003 ; 34 (8) : 613-20.
20. Ahtiainen L, Uski I, Thesleff I, Mikkola ML. Early epithelial signaling center governs tooth budding morphogenesis. *J Cell Biol.* 2016 ; 214 (6) : 753-67.
21. Miletich I, Sharpe PT. Normal and abnormal dental development. *Hum Mol Genet.* 2003 ; 12 (1) : R69-73.
22. Townsend GC, Aldred MJ, Bartold PM. Genetic aspects of dental disorders. *Aust Dent J.* 1998 ; 43 (4) : 269-86.
23. Thesleff I. The genetic basis of tooth development and dental defects. *Am J Med Genet A.* 2006 ; 140A (23) : 2530-5.
24. Thesleff I. Genetic basis of tooth development and dental defects. *Acta Odontol Scand.* 2000 ; 58 (5) : 191-4.
25. MacDougall M. Dental structural diseases mapping to human chromosome 4q21. *Connect Tissue Res.* 2003 ; 44 Suppl 1 : 285-91.
26. Papagerakis P, Peuchmaur M, Hotton D, Ferkdadji L, Delmas P, Sasaki S, et al. Aberrant Gene Expression in Epithelial Cells of Mixed Odontogenic Tumors. *J Dent Res.* 1999 ; 78 (1) : 20-30.

27. Bloch-Zupan A, Manière M-C. Manifestations Odontologiques des Maladies Rares. Centre de Référence de Strasbourg. 2008 ; ALPHA OMEGA News (118) : 4-6.
28. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam JRCM. Syndromes of the Head and Neck 4th edition. 2001.
29. Laugel-Haushalter V, Langer A, Marrie J, Fraulob V, Schuhbaur B, Koch-Phillips M, et al. From the Transcription of Genes Involved in Ectodermal Dysplasias to the Understanding of Associated Dental Anomalies. *Mol Syndromol*. 2012 ; 3 : 158-168.
30. Kurisu K, Tabata MJ. Hereditary diseases with tooth anomalies and their causal genes. *Kaibogaku Zasshi*. 1998 ; 73 (3) : 201-8.
31. Dowling PA, Fleming P, Gorlin RJ, King M, Nevin NC, McEntagart M. The KBG syndrome, characteristic dental findings : a case report. *Int J Paediatr Dent*. 2001 ; 11 (2) : 131-4.
32. Reichenberger E, Tiziani V, Watanabe S, Park L, Ueki Y, Santanna C, et al. Autosomal Dominant Craniometaphyseal Dysplasia Is Caused by Mutations in the Transmembrane Protein ANK. *Am J Hum Genet*. 2001 ; 68 (6) : 1321-6.
33. Crutchfield CE, Geiger J, Gorlin RJ, Ahmed I. What Syndrome Is This ? *Pediatr Dermatol*. 2000 ; 17 (6) : 484-6.
34. Pispá J, Thesleff I. Mechanisms of ectodermal organogenesis. *Dev Biol*. 2003 ; 262 (2) : 195-205.
35. Srivastava AK, Pispá J, Hartung AJ, Du Y, Ezer S, Jenks T, et al. The Tabby phenotype is caused by mutation in a mouse homologue of the EDA gene that reveals novel mouse and human exons and encodes a protein (ectodysplasin-A) with collagenous domains. *Proc Natl Acad Sci USA*. 1997 ; 94 (24) : 13069-74.
36. McGrath JA, Duijf PH, Doetsch V, Irvine AD, de Waal R, Vanmolkot KR, et al. Hay-Wells syndrome is caused by heterozygous missense mutations in the SAM domain of p63. *Hum Mol Genet*. 2001 ; 10 (3) : 221-9.
37. Bolan M, Gerent Petry Nunes AC, de Carvalho Rocha MJ, De Luca Canto G. Talon cusp : report of a case. *Quintessence Int Berl Ger* 1985. 2006 ; 37 (7) : 509-14.
38. Cassia A, Aoun G, El-Outa A, Pasquet G, Cavézian R. Prevalence of dentinogenesis imperfecta in a French population. *J Int Soc Prev Community Dent*. 2017 ; 7 (2) : 116.
39. Moulis E, Favre De Thierrens C. Anomalies de l'éruption. In : *Encyclopédie Médico-Chirurgicale Ed Sci Médicales Elsevier SAS Paris Stomatologie/Odontologie*. (Article 22-032-A-10) ; 2002 p, 1-12.
40. Klein OD, Oberoi S, Huysseune A, Hovorakova M, Peterka M, Peterkova R. Developmental disorders of the dentition: an update. *Am J Med Genet C Semin Med Genet [Internet]*. 2013 [cité 23 avr 2017] ; 163 (4). Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3844689/>

41. Gatimel J. Mécanismes biologiques et retards d'éruption dentaire [Internet]. Toulouse III: Université Paul Sabatier; 2013 [cité 23 avr 2017]. Disponible sur: <http://thesesante.ups-tlse.fr/3/2/2012TOU33051.pdf>
42. Piette É, Goldberg M. La dent normale et pathologique. Bruxelles : De Boeck Université ; 2001.
43. Farzad P. Reconstruction of nongrowing hemifacial microsomia patient with custom-made unilateral temporomandibular joint total joint prosthesis and orthognathic surgery. *J Oral Biol Craniofacial Res.* 2017 ; 7 (1) : 62-6.
44. Aknin J-J. Le point sur les fentes labio-alvéolo-palatines. *Rev Orthopédie Dento-Faciale.* 2008 ; 42 (4) : 391-402.
45. Lambert C. Les anomalies d'éruption dentaires en dentition temporaire et permanente [Internet]. Nantes : Faculté de Chirurgie Dentaire ; 2016. Disponible sur: <http://archive.bu.univ-nantes.fr/pollux/fichiers/download/76d2c8db-a98c-4d9c-a210-be5805920a11>
46. Grabb WC. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 1965 ; 36 (5) : 485-508.
47. de La Dure-Molla M, Philippe Fournier B, Berdal A. Isolated dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia : revision of the classification. *Eur J Hum Genet.* 2015 ; 23 (4) : 445-51.
48. Orphanet. L'ostéogenèse imparfaite. In : Encyclopédie Orphanet Grand Public [Internet]. 2007 [cité 25 avr 2017]. Disponible sur: <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPub654v02.pdf>
49. Hescot P, Moutarde A. Rapport de la mission « handicap et santé bucco-dentaire ». Secrétariat D'Etat Chargé Fam Solidar. 2010 ; 105–110.
50. World Health Organization. Programme on mental health [Internet]. 1997 [cité 12 juill 2017]. (Divison of mental health and prevention of substance abuse). Disponible sur: http://www.who.int/entity/mental_health/media/68.pdf
51. Leplège A, Hunt S. The problem of quality of life in medicine. *JAMA.* 1997 ; 278 (1) : 47-50.
52. Leplège A, Rude N. The importance of patients' own view about their quality of life. *AIDS Lond Engl.* 1995 ; 9 (9) : 1108-10.
53. Faden R, Leplège A. Assessing quality of life. Moral implications for clinical practice. *Med Care.* 1992 ; 30 (5 Suppl) : MS166-175.
54. Rejeski WJ, Mihalko SL. Physical activity and quality of life in older adults. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2001 ; 56 (2) : 23-35.
55. World Health Organization. International classification of impairments, disabilities, and handicaps : a manual of classification relating to the consequences of disease. In Geneva : WHO ; 1980.

56. World Health Organization WH. Classification internationale des handicaps : déficiences, incapacités et désavantages : un manuel de classification des conséquences des maladies. 1988.
57. INSEE, Amiel M-H, Godefroy P, Lollivier S. Qualité de vie et bien-être vont souvent de pair. INSEE PREMIERE [Internet]. janv 2013 [cité 13 oct 2014];(1428). Disponible sur: <http://www.insee.fr/fr/ffc/ipweb/ip1428/ip1428.pdf>
58. INSEE. La qualité de vie. France, portrait social Edition 2010 [Internet]. 2010 [cité 13 oct 2014]. Disponible sur: http://www.insee.fr/fr/publications-et-services/dossiers_web/stiglitz/qualite_de_vie.pdf
59. Cohen JS, Biesecker BB. Quality of Life in Rare Genetic Conditions : A Systematic Review of the Literature. *Am J Med Genet A*. 2010 ; 152A (5) : 1136-56.
60. Long RE, Wilson-Genderson M, Grayson BH, Flores R, Broder HL. Oral Health–Related Quality of Life and Self-Rated Speech in Children With Existing Fistulas in Mid-Childhood and Adolescence. *Cleft Palate-Craniofacial J Off Publ Am Cleft Palate-Craniofacial Assoc* [Internet]. 2015 [cité 9 nov 2017]; Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5055464/>
61. Sjögreen L, Andersson-Norinder J, Bratel J. Oral health and oromotor function in rare diseases - a database study. *Swed Dent J*. 2015 ; 39 (1) : 23-37.
62. Sjögreen L, Mogren Å, Andersson-Norinder J, Bratel J. Speech, eating and saliva control in rare diseases - a database study. *J Oral Rehabil*. 2015 ; 42 (11) : 819-27.
63. Akre H, Øverland B, Åsten P, Skogedal N, Heimdal K. Obstructive sleep apnea in Treacher Collins syndrome. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2012 ; 269 (1) : 331-7.
64. Hvaring CL, Birkeland K, Åstrøm AN. Discriminative ability of the generic and condition specific Oral Impact on Daily Performance (OIDP) among adolescents with and without hypodontia. *BMC Oral Health*. 2014 ; 14 : 57.
65. Hatfield E, Sprecher S. *Mirror, mirror : the importance of looks in everyday life*. Albany : State University of New York Press ; 1986. 446 p. (SUNY series in sexual behavior).
66. Haas BK. A Multidisciplinary Concept Analysis of Quality of Life. *West J Nurs Res*. 1999 ; 21 (6) : 728-42.
67. Reisine ST. Dental health and public policy : the social impact of dental disease. *Am J Public Health*. 1985 ; 75 (1) : 27–30.
68. Pahel BT, Rozier RG, Slade GD. Parental perceptions of children's oral health : the Early Childhood Oral Health Impact Scale (ECOHIS). *Health Qual Life Outcomes*. 2007 ; 5 (1) : 6.
69. Eiser C, Mohay H, Morse R. The measurement of quality of life in young children. *Child Care Health Dev*. 2000 ; 26 (5) : 401-14.

70. Hetherington EM, Parke RD, Locke VO. Child psychology : a contemporary viewpoint. Updated 5th ed. Boston : McGraw-Hill ; 2003. 1 p.
71. Page LAF, Boyd D, Thomson WM. Do we need more than one Child Perceptions Questionnaire for children and adolescents ? BMC Oral Health. 2013 ; 13 (1) : 26.
72. Boyd DR, Bee HL. Lifespan development. Seventh Edition. Boston : Pearson ; 2015. 599 p.
73. Brook RH, Ware JE, Davies-Avery A, Stewart AL, Donald CA, Rogers WH, et al. Overview of adult health measures fielded in Rand's health insurance study. Med Care. 1979 ; 17 (7 Suppl) : iii-x, 1-131.
74. Bourgeois DM, Llodra JC. European Global Oral Health Indicators Development Project : 2003 report proceedings. Paris : Quintessence International ; 2004.
75. Bettie NF, Ramachandiran H, Anand V, Sathiamurthy A, Sekaran P. Tools for evaluating oral health and quality of life. J Pharm Bioallied Sci. 2015 ; 7 (Suppl 2) : S414-9.
76. Slade GD. Measuring oral health and quality of life. Chap Hill [Internet]. 1997 [cité 24 janv 2017] ; 3. Disponible sur : https://www.researchgate.net/profile/Aubrey_Sheiham/publication/19646238_Developing_socio-dental_indicators--the_social_impact_of_dental_disease/links/546bcc450cf2f5eb180925da.pdf
77. Cushing AM, Sheiham A, Maizels J. Developing socio-dental indicators--the social impact of dental disease. Community Dent Health. 1986 ; 3 (1) : 3-17.
78. Cushing A. The development of socio-dental indicators of oral health status and needs. London : The London Hospital Medical College ; 1986.
79. Atchison KA, Dolan TA. Development of the Geriatric Oral Health Assessment Index. J Dent Educ. 1990 ; 54 (11) : 680-7.
80. Marcus M, Atchison KA, Coulter I. Relationship between clinical and self perceived oral health status. J Dent Resarch. 1996 ; 75 (IADR Abstracts) : 83, Abstract No. 527.
81. Strauss RP, Hunt RJ. Understanding the value of teeth to older adults: influences on the quality of life. J Am Dent Assoc 1939. 1993 ; 124 (1) : 105-10.
82. Locker D. Measuring oral health : a conceptual framework. Community Dent Health. 1988 ; 5 (1) : 3-18.
83. Locker D, Miller Y. Evaluation of subjective oral health status indicators. J Public Health Dent. 1994 ; 54 (3) : 167-76.
84. Leake JL. An index of chewing ability. J Public Health Dent. 1990 ; 50 (4) : 262-7.

85. Locker D, Grushka M. Prevalence of oral and facial pain and discomfort : preliminary results of a mail survey. *Community Dent Oral Epidemiol.* 1987 ; 15 (3) :169-72.
86. Slade GD, Spencer AJ. Development and evaluation of the Oral Health Impact Profile. *Community Dent Health.* 1994 ; 11 (1) : 3-11.
87. Slade GD. Derivation and validation of a short-form oral health impact profile. *Community Dent Oral Epidemiol.* 1997 ; 25 (4) : 284-90.
88. Adulyanon S. An Integrated Socio-dental Approach to Dental Treatment Need Estimation. London : University of London ; 1996.
89. Mbawalla HS, Mtaya M, Masalu JR, Brudvik P, Astrom AN. Discriminative ability of the generic and condition-specific Child-Oral Impacts on Daily Performances (Child-OIDP) by the Limpopo-Arusha School Health (LASH) Project : A cross-sectional study. *BMC Pediatr.* 2011 ; 11 : 45.
90. Leao A, Sheiham A. The development of a socio-dental measure of dental impacts on daily living. *Community Dent Health.* 1996 ; 13 (1) : 22-6.
91. Leao ATT. The development of measures of dental impacts on daily living. London : University of London ; 1993.
92. Kressin NR. Associations among different assessments of oral health outcomes. *J Dent Educ.* 1996 ; 60 (6) : 501-7.
93. Kressin N, Spiro A, Bosse R, Garcia R, Kazis L. Assessing oral health-related quality of life : findings from the normative aging study. *Med Care.* 1996 ; 34 (5) : 416-27.
94. Nutrition Screening Initiative. Nutrition screening manual for professionals caring for older Americans. Washington DC ; 1991.
95. Frisch M. QOLI™: Quality of Life Inventory. Minneapolis (MN) : NCS ; 1994.
96. Frisch MB, Cornell J, Villanueva M, Retzlaff PJ. Clinical validation of the Quality of Life Inventory. A measure of life satisfaction for use in treatment planning and outcome assessment. *Psychol Assess.* 1992 ; 4 (1) : 92-101.
97. Cunningham SJ, Garratt AM, Hunt NP. Development of a condition-specific quality of life measure for patients with dentofacial deformity : I. Reliability of the instrument. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2000 ; 28 (3) : 195-201.
98. Cunningham SJ, Garratt AM, Hunt NP. Development of a condition-specific quality of life measure for patients with dentofacial deformity : II. Validity and responsiveness testing. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2002 ; 30 (2) : 81-90.

99. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G. Validity and reliability of a questionnaire for measuring child oral-health-related quality of life. *J Dent Res.* 2002 ; 81 (7) : 459-63.
100. Jokovic A, Locker D, Tompson B, Guyatt G. Questionnaire for measuring oral health-related quality of life in eight- to ten-year-old children. *Pediatr Dent.* 2004 ; 26 (6) : 512-8.
101. Foster Page LA, Thomson WM, Jokovic A, Locker D. Validation of the Child Perceptions Questionnaire (CPQ 11-14). *J Dent Res.* 2005 ; 84 (7) : 649-52.
102. Jokovic A, Locker D, Guyatt G. Short forms of the Child Perceptions Questionnaire for 11–14-year-old children (CPQ11–14) : Development and initial evaluation. *Health Qual Life Outcomes.* 2006 ; 4 : 4.
103. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G. Measuring parental perceptions of child oral health-related quality of life. *J Public Health Dent.* 2003 ; 63 (2) : 67-72.
104. Thomson WM, Foster Page LA, Gaynor WN, Malden PE. Short-form versions of the Parental-Caregivers Perceptions Questionnaire and the Family Impact Scale. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2013 ; 41 : 441-450.
105. Locker D, Jokovic A, Stephens M, Kenny D, Tompson B, Guyatt G. Family impact of child oral and orofacial conditions. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2002 ; 30 (6) : 438-48.
106. Gherunpong S, Tsakos G, Sheiham A. Developing and evaluating an oral health-related quality of life index for children ; The CHILD-OIDP. *Community Dent Health.* 2004 ; 21 : 161-9.
107. Tubert-Jeannin S, Pegon-Machat E, Gremeau-Richard C, Lecuyer M-M, Tsakos G. Validation of a French version of the Child-OIDP index. *Eur J Oral Sci.* 2005 ; 113 (5) : 355-62.
108. Yusuf H, Gherunpong S, Sheiham A, Tsakos G. Validation of an English version of the Child-OIDP index, an oral health-related quality of life measure for children. *Health Qual Life Outcomes.* 2006 ; 4 : 38.
109. Broder HL, Wilson-Genderson M. Reliability and convergent and discriminant validity of the Child Oral Health Impact Profile (COHIP Child's version). *Community Dent Oral Epidemiol.* 2007 ; 35 (s1) : 20-31.
110. Broder HL, McGrath C, Cisneros GJ. Questionnaire development : face validity and item impact testing of the Child Oral Health Impact Profile. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2007 ; 35 (s1) : 8-19.
111. Dunlow N, Phillips C, Broder HL. Concurrent validity of the COHIP. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2007 ; 35 (s1) : 41–49.
112. Broder HL, Wilson-Genderson M, Sischo L. Reliability and validity testing for the Child Oral Health Impact Profile-Reduced (COHIP-SF 19) : Reliability and validity testing for the Child Oral Health Impact Profile-Reduced (COHIP-SF 19). *J Public Health Dent.* 2012 ; 72 (4) : 302-12.

113. El Osta N, Pichot H, Soulier-Peigue D, Hennequin M, Tubert-Jeannin S. Validation of the child oral health impact profile (COHIP) french questionnaire among 12 years-old children in New Caledonia. *Health Qual Life Outcomes*. 2015 ; 13.
114. Klages U, Claus N, Wehrbein H, Zentner A. Development of a questionnaire for assessment of the psychosocial impact of dental aesthetics in young adults. *Eur J Orthod*. 2006 ; 28 (2) : 103-11.
115. Montiel-Company JM, Bellot-Arcís C, Almerich-Silla JM. Validation of the psychosocial impact of dental aesthetics questionnaire (Pidaq) in Spanish adolescents. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2013 ; 18 (1) : e168-73.
116. Ngom PI, Attebi P, Diouf JS, Diop Ba K, Badiane A, Diagne F. Traduction et adaptation culturelle en français d'un indicateur de qualité de vie liée aux dysmorphoses orthodontiques : le PIDAQ. *Orthod Fr*. 2013 ; 84 (4) : 319-31.
117. Fernandes IB, Ramos-Jorge J, Ramos-Jorge ML, Bönecker M, Abanto J, Marques LS, et al. Correlation and comparative analysis of discriminative validity of the Scale of Oral Health Outcomes for Five-Year-Old Children (SOHO-5) and the Early Childhood Oral Health Impact Scale (ECOHIS) for dental caries. *BMC Oral Health*. 2015 ; 15.
118. Thomson WM, Page LAF, Malden PE, Gaynor WN, Nordin N. Comparison of the ECOHIS and short-form P-CPQ and FIS scales. *Health Qual Life Outcomes*. 2014 ; 12 (1) : 36.
119. Li S, Veronneau J, Allison PJ. Validation of a French language version of the Early Childhood Oral Health Impact Scale (ECOHIS). *Health Qual Life Outcomes*. 2008 ; 6 (1) : 9.
120. Akram AJ, Jerreat AS, Woodford J, Sandy JR, Ireland AJ. Development of a condition-specific measure to assess quality of life in patients with hypodontia. *Orthod Craniofac Res*. 2011 ; 14 (3) : 160-7.
121. Akram AJ, Ireland AJ, Postlethwaite KC, Sandy JR, Jerreat AS. Assessment of a condition-specific quality-of-life measure for patients with developmentally absent teeth : validity and reliability testing. *Orthod Craniofac Res*. 2013 ; 16 : 193–201.
122. Tsakos G, Blair YI, Yusuf H, Wright W, Watt RG, Macpherson LMD. Developing a new self-reported scale of oral health outcomes for 5-year-old children (SOHO-5). *Health Qual Life Outcomes*. 2012 ; 10 : 62.
123. Zubaida SD, Cantril H. The Pattern of Human Concerns. *Br J Sociol*. 1967 ; 18 : 212.
124. Geirdal AØ, Saltnes SS, Storhaug K, Åsten P, Nordgarden H, Jensen JL. Living with orofacial conditions : psychological distress and quality of life in adults affected with Treacher Collins syndrome, cherubism, or oligodontia/ectodermal dysplasia - a comparative study. *Qual Life Res*. 2015 ; 24 (4) : 927-35.
125. Katz S. Studies of Illness in the Aged : The Index of ADL : A Standardized Measure of Biological and Psychosocial Function. *JAMA*. 1963 ; 185 (12) : 914.

126. Wallace M, Shelkey M. Katz index of independence in activities of daily living (ADL). *Urol Nurs*. 2007 ; 27 (1) : 93–94.
127. Johnson N, Barion A, Rademaker A, Rehkemper G, Weintraub S. The Activities of Daily Living Questionnaire : a validation study in patients with dementia. *Alzheimer Dis Assoc Disord*. 2004 ; 18 (4) : 223-30.
128. Paula JJ de, Bertola L, Ávila RT de, Assis L de O, Albuquerque M, Bicalho MA, et al. Development, validity, and reliability of the General Activities of Daily Living Scale : a multidimensional measure of activities of daily living for older people. *Rev Bras Psiquiatr*. 2014 ; 36 (2) :143-52.
129. Bergner M, Bobbitt RA, Carter WB, Gilson BS. The Sickness Impact Profile : development and final revision of a health status measure. *Med Care*. 1981 ; 19 (8) : 787-805.
130. Stein RE, Riessman CK. The development of an impact-on-family scale : preliminary findings. *Med Care*. 1980 ; 18 (4) : 465-72.
131. Stein REK, Jessop DJ. The impact on family scale revisited : further psychometric data. *J Dev Behav Pediatr JDBP*. 2003 ; 24 (1) : 9-16.
132. Williams AR, Piamjariyakul U, Williams PD, Bruggeman SK, Cabanela RL. Validity of the revised Impact on Family (IOF) scale. *J Pediatr*. 2006 ; 149 (2) : 257-61.
133. Stein RE, Jessop DJ. Does pediatric home care make a difference for children with chronic illness ? Findings from the Pediatric Ambulatory Care Treatment Study. *Pediatrics*. 1984 ; 73 (6) : 845-53.
134. Boudas R, Jégu J, Grollemund B, Quentel E, Danion-Grilliat A, Velten M. Cross-cultural French adaptation and validation of the Impact On Family Scale (IOFS). *Health Qual Life Outcomes*. 2013 ; 11 (1) : 67.
135. EuroQol Group. EuroQol - a new facility for the measurement of health-related quality of life. *Health Policy Amst Neth*. 1990 ; 16 (3) : 199-208.
136. Brooks RG. 28 Years of the EuroQol Group : An Overview. EuroQol Working Paper Series [Internet]. 2015 [cité 20 déc 2017] ; (15003). Disponible sur: https://euroqol.org/wp-content/uploads/working_paper_series/EuroQol_Working_Paper_Series_Manuscript_15003_-_Richard_Brooks.pdf
137. World Health Organization. WHOQOL-BREF : introduction, administration, scoring and generic version of the assessment. Geneva (Programme on mental health) ; 1996.
138. Organisation Mondiale de la Santé. Principes méthodologiques généraux pour la recherche et l'évaluation relatives à la médecine traditionnelle. 2000 [cité 19 janv 2017] ; Disponible sur: <http://apps.who.int/medicinedocs/pdf/s4929f/s4929f.pdf>

139. World Health Organization, Vahedi S. World Health Organization Quality-of-Life Scale (WHOQOL-BREF) : Analyses of Their Item Response Theory Properties Based on the Graded Responses Model. *Iran J Psychiatry*. 2010 ; 5 (4) : 140-53.
140. Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. The WHOQOL Group. *Psychol Med*. 1998 ; 28 (3) : 551-8.
141. Tarlov AR. The Medical Outcomes Study : An Application of Methods for Monitoring the Results of Medical Care. *JAMA*. 1989 ; 262 (7) : 925.
142. Stewart AL, Ware JE. *Measuring Functioning and Well-Being : The Medical Outcomes Study Approach*. Durham, NC : Duke University Press ; 1992.
143. Ware JE, Sherbourne CD. The MOS 36-item short-form health survey (SF-36). I. Conceptual framework and item selection. *Med Care*. 1992 ; 30 (6) : 473-83.
144. Ware JE, Gandek B. Overview of the SF-36 Health Survey and the International Quality of Life Assessment (IQOLA) Project. *J Clin Epidemiol*. 1998 ; 51 (11) : 903-12.
145. Laucis NC, Hays RD, Bhattacharyya T. Scoring the SF-36 in Orthopaedics : A Brief Guide. *J Bone Joint Surg Am*. 2015 ; 97 (19) : 1628-34.
146. Marosszeky N, Sansoni J. *Instrument Review-SF-36® Health Survey (Version 1.0) for use in Australia*. 2005.
147. Palmer CE, Klein H. Studies dental caries : a procedure for recording and statistical proceeding of dental examination findings. *J Dent Res*. 1940 ; 19 : 243-52.
148. Haute Autorité de Santé. *Recommandations pour la pratique clinique. Appréciation du risque carieux et indications du scellement prophylactique des sillons des deuxièmes molaires permanentes chez les sujets de moins de 18 ans*. [Internet]. 2005 [cité 16 nov 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Puits_Sillons_rap.pdf
149. Haute Autorité de Santé. *Recommandations en santé publique. Stratégies de prévention de la carie dentaire* [Internet]. 2010 [cité 16 nov 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-10/corriges_rapport_cariedentaire_version_postcollege-10sept2010.pdf
150. World Health Organization. *Planning oral health services* [Internet]. Geneva ; 1980 [cité 20 sept 2017]. (WHO Offset Publication). Disponible sur : http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37213/1/WHO_OFFSET_53.pdf
151. Cahen PM, Turlot JC, Frank RM, Obry-Musset AM. National survey of caries prevalence in 6-15-year-old children in France. *J Dent Res*. 1989 ; 68 (1) : 64-68.

152. Cahen PM, Obry-Musset AM, Grange D, Frank RM. Caries Prevalence in 6- to 15-year-old French Children based on the 1987 and 1991 National Surveys. *J Dent Res.* 1993 ; 72 (12) : 1581-7.
153. Hescot P, Rolland E. Fiche synthétique sur la santé bucco-dentaire des enfants de 6 et 12 ans en France. Paris : UFSBD ; 2006.
154. Obry-Musset AM, Cahen PM, Turlot JC, Frank RM. Epidemiological study of the oro-dental status of the children of the Alsace and the Franche-Comté. *J Biol Buccale.* 1988 ; 16 (4) : 245-50.
155. Petersen PE. Rapport sur la santé bucco-dentaire dans le monde 2003 : poursuivre l'amélioration de la santé bucco-dentaire au XXI^e siècle - l'approche du Programme OMS de santé bucco-dentaire. 2003.
156. Ainamo J, Barmes D, Beagrie G, Cutress T, Martin J, Sardo-Infirri J. Development of the World Health Organization (WHO) community periodontal index of treatment needs (CPITN). *Int Dent J.* 1982 ; 32 (3) : 281-91.
157. Mechal Y. Epidémiologie des maladies parodontales. In 2014 [cité 19 janv 2017]. Disponible sur : <http://ao.um5.ac.ma/xmlui/handle/123456789/14688>
158. Brook PH, Shaw WC. The development of an index of orthodontic treatment priority. *Eur J Orthod.* 1989 ; 11 (3) : 309-20.
159. Haute Autorité de Santé. Réponse à la saisine du 6 mai 2011 en application de l'article L. 161-39 du code de la sécurité sociale. 2011 p. 357–368.
160. Kapoor P, Singh H. Evaluation of esthetic component of the index of orthodontic treatment need : The orthodontists' perspective. *Indian J Dent.* 2015 ; 6 (4) : 181.
161. Cereda E. Mini Nutritional Assessment. *Curr Opin Clin Nutr Metab Care.* 2012 ; 15 (1) : 29-41.
162. Vellas B, Guigoz Y, Garry PJ, Nourhashemi F, Bennahum D, Lauque S, et al. The mini nutritional assessment (MNA) and its use in grading the nutritional state of elderly patients. *Nutrition.* 1999 ; 15 (2) : 116-22.
163. Guigoz Y, Vellas B, Garry PJ. Assessing the nutritional status of the elderly : The Mini Nutritional Assessment as part of the geriatric evaluation. *Nutr Rev.* 1996 ; 54 (1 Pt 2) : S59-65.
164. Guigoz Y, Vellas B. The Mini Nutritional Assessment (MNA) for grading the nutritional state of elderly patients : presentation of the MNA, history and validation. *Nestle Nutr Workshop Ser Clin Perform Programme.* 1999 ; 1 : 3-11 ; discussion 11-12.
165. Kaiser MJ, Bauer JM, Ramsch C, Uter W, Guigoz Y, Cederholm T, et al. Validation of the Mini Nutritional Assessment short-form (MNA-SF) : a practical tool for identification of nutritional status. *J Nutr Health Aging.* 2009 ; 13 (9) : 782-8.

166. Rubenstein LZ, Harker JO, Salvà A, Guigoz Y, Vellas B. Screening for undernutrition in geriatric practice : developing the short-form mini-nutritional assessment (MNA-SF). *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2001 ; 56 (6) : M366-372.
167. Bratthall D. Introducing the Significant Caries Index together with a proposal for a new global oral health goal for 12-year-olds. *Int Dent J.* 2000 ; 50 (6) : 378-84.
168. Ismail AI, Sohn W, Tellez M, Amaya A, Sen A, Hasson H, et al. The International Caries Detection and Assessment System (ICDAS) : an integrated system for measuring dental caries. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2007 ; 35 (3) : 170-8.
169. Pitts N. « ICDAS » - an international system for caries detection and assessment being developed to facilitate caries epidemiology, research and appropriate clinical management. *Community Dent Health.* 2004 ; 21 (3) : 193-8.
170. International Caries, Detection and Assessment System (ICDAS) Coordinating Committee. Traduction française du manuel de critères (Annexe de l'ICDAS II). Baltimore, Maryland ; 2005.
171. Lagerlöf F. Saliva : natural protection against caries. *Rev Belge Med Dent.* 1998 ; 53 (1) : 337-48.
172. Hildebrandt GH, Dominguez BL, Schork MA, Loesche WJ. Functional units, chewing, swallowing, and food avoidance among the elderly. *J Prosthet Dent.* 1997 ; 77 (6) : 588–595.
173. El Osta N, Hennequin M, Tubert-Jeannin S, Bou Abboud Naaman N, El Osta L, Geahchan N. The pertinence of oral health indicators in nutritional studies in the elderly. *Clin Nutr.* 2014 ; 33 (2) : 316-21.
174. Leake J I., Hawkins R, Locker D. Social and functional impact of reduced posterior dental units in older adults. *J Oral Rehabil.* 1994 ; 21 (1) : 1-10.
175. El Osta N, Hennequin M, Tubert-Jeannin S, Bou Abboud Naaman NB, El Osta L, Geahchan N. Comparison of the OHIP-14 and GOHAI as measures of oral health among elderly in Lebanon. *Health Qual Life Outcomes.* 2012 ; 10 : 131.
176. Armellini DB, Heydecke G, Witter DJ, Creugers NHJ. Effect of removable partial dentures on oral health-related quality of life in subjects with shortened dental arches : a 2-center cross-sectional study. *Int J Prosthodont.* 2008 ; 21 (6) : 524-30.
177. Rosenberg M. *Society and the Adolescent Self-Image.* Princeton: Princeton University Press ; 1965. 326 p.
178. Tinakon W, Nahathai W. A Comparison of Reliability and Construct Validity between the Original and Revised Versions of the Rosenberg Self-Esteem Scale. *Psychiatry Investig.* 2012 ; 9 (1) : 54-8.
179. Scherer MW, Nakamura CY. A fear survey schedule for children (FSS-FC) : a factor analytic comparison with manifest anxiety (CMAS). *Behav Res Ther.* 1968 ; 6 (2) : 173-82.

180. Cuthbert MI, Melamed BG. A screening device : children at risk for dental fears and management problems. *ASDC J Dent Child*. 1982 ; 49 (6) : 432-6.
181. Pousette Lundgren G, Karsten A, Dahllöf G. Oral health-related quality of life before and after crown therapy in young patients with amelogenesis imperfecta. *Health Qual Life Outcomes*. 2015 ;13 (1) : 197.
182. Zigmond AS, Snaith RP. The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatr Scand*. 1983 ; 67 (6) : 361-70.
183. Snaith RP. The Hospital Anxiety And Depression Scale. *Health Qual Life Outcomes*. 2003 ; 1 : 29.
184. Kaasa S, Mastekaasa A, Naess S. Quality of Life of Lung Cancer Patients in a Randomized Clinical Trial Evaluated by a Psychosocial Well-Being Questionnaire. *Acta Oncol*. 1988 ; 27 (4) : 335-42.
185. Beck AT, Steer RA, Epstein N, Brown G. Beck Self-Concept Test. *Psychol Assess*. 1990 ; 2 (2) : 191-7.
186. Beck AT, Brown GK, Steer RA, Kuyken W, Grisham J. Psychometric properties of the beck self-esteem scales. *Behav Res Ther*. 2001 ; 39 (1) : 115-124.
187. Steer RA, Kumar G, Beck JS, Beck AT. Evidence for the Construct Validities of the Beck Youth Inventories with Child Psychiatric Outpatients. *Psychol Rep*. 2001 ; 89 (3) : 559-65.
188. Steer RA, Kumar G, Beck AT, Beck JS. Dimensionality of the Beck Youth Inventories With Child Psychiatric Outpatients. *J Psychopathol Behav Assess*. 2005 ; 27 (2) : 123-31.
189. Steer RA, Ball R, Ranieri WF, Beck AT. Further Evidence for the Construct Validity of the Beck Depression Inventory-II with Psychiatric Outpatients. *Psychol Rep*. 1997 ; 80 (2) : 443-6.
190. Milgrom P, Weinstein P, Getz T. *Treating fearful dental patients : a patient management handbook*. Seattle, Washington : University of Washington, Continuing Dental Education ; 1995.
191. Kvale G, Berg E, Nilsen CM, Raadal M, Nielsen GH, Johnsen TB, et al. Validation of the Dental Fear Scale and the Dental Belief Survey in a Norwegian sample. *Community Dent Oral Epidemiol*. 1997 ; 25 (2) : 160-4.
192. Kvale G, Milgrom P, Getz T, Weinstein P, Johnsen TB. Beliefs about professional ethics, dentist-patient communication, control and trust among fearful dental patients : the factor structure of the revised Dental Beliefs Survey. *Acta Odontol Scand*. 2004 ; 62 (1) : 21-9.
193. Prince-Embury S. Resiliency Scales for Children and Adolescents (RSCA) : a profile of personal strengths. [Internet]. San Antonio, TX : Harcourt Assessment, Inc ; 2007 [cité 30 nov 2017]. Disponible sur : http://catalogue.jvrpsychometrics.co.za/downloads/educational/Resiliency-Scales-for-Children_Adolescents-A-Profile-of-Personal-Strengths_RSCA.pdf
194. Prince-Embury S. Adolescent risk behavior inventory. Unpubl Study. 2006.

195. INTERREG Rhin Supérieur – Region Alsace INTERREG [Internet]. [cité 18 déc 2017]. Disponible sur : <http://www.interreg-rhin-sup.eu/>
196. ORO-DENTAL – rare diseases – maladies rares – seltene krankheiten [Internet]. [cité 10 nov 2017]. Disponible sur : <http://www.genosmile.eu/>
197. Feierabend S. Anomalien der Zähne, des Gesichtes und des Schädels – genetische Grundlagen und Gegenwärtige Forschung. *Oralprophylaxe Kinderzahnheilkd.* 2014 ; 36 : 26-31.
198. Prasad MK, Geoffroy V, Vicaire S, Jost B, Dumas M, Le Gras S, et al. A targeted next-generation sequencing assay for the molecular diagnosis of genetic disorders with orodental involvement. *J Med Genet.* 2016 ; 53 (2) : 98-110.
199. [D4]/Phenodent [Internet]. [cité 12 juill 2017]. Disponible sur : <http://www.phenodent.org/>
200. Bekes K, John MT, Schaller HG, Hirsch C. The German version of the child perceptions questionnaire on oral health-related quality of life (CPQ-G11–14) : Population-based norm values. *J Orofac Orthop Fortschritte Kieferorthopädie.* 2011 ; 72 (3) : 223-33.
201. John MT, Miglioretti DL, LeResche L, Koepsell TD, Hujoel P, Micheelis W. German short forms of the Oral Health Impact Profile. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2006 ; 34 (4) : 277-88.
202. David Locker BDS, Quiñonez C. Functional and psychosocial impacts of oral disorders in canadian adults. *J Can Dent Assoc [Internet].* 2009 ; 75 (7) : 521a-521e.
203. Slade GD, Nuttall N, Sanders AE, Steele JG, Allen PF, Lahti S. Impacts of oral disorders in the United Kingdom and Australia. *Br Dent J.* 2005 ; 198 (8) : 489-93.
204. Mehta U, Brunworth J, Fete TJ, Sindwani R. Head and Neck Manifestations and Quality of Life of Patients with Ectodermal Dysplasia. *Otolaryngol-Head Neck Surg.* 2007 ; 136 (5) : 843-7.
205. Wong ATY, Mcmillan AS, Mcgrath C. Oral health-related quality of life and severe hypodontia. *J Oral Rehabil.* 2006 ; 33 (12) : 869-73.
206. Meaney S, Anweigi L, Ziada H, Allen F. The impact of hypodontia : a qualitative study on the experiences of patients. *Eur J Orthod.* 2012 ; 34 (5) : 547-52.
207. Kotecha S, Turner PJ, Dietrich T, Dhopatkar A. The impact of tooth agenesis on oral health-related quality of life in children. *J Orthod.* 2013 ; 40 (2) : 122-9.
208. Hashem A, Kelly A, O'Connell B, O'Sullivan M. Impact of moderate and severe hypodontia and amelogenesis imperfecta on quality of life and self-esteem of adult patients. *J Dent.* 2013 ; 41 (8) : 689-94.
209. Guerrero CA. Cleft lip and palate surgery : 30 years follow-up. *Ann Maxillofac Surg.* 2012 ; 2 (2) : 153-7.

210. Mossey P. Epidemiology underpinning research in the aetiology of orofacial clefts. *Orthod Craniofac Res.* 2007 ; 10 (3) : 114-20.
211. Doray B, Badila-Timbolschi D, Schaefer E, Fattori D, Monga B, Dott B, et al. Épidémiologie des fentes labio-palatines : expérience du Registre de malformations congénitales d'Alsace entre 1995 et 2006. *Arch Pédiatrie.* 2012 ; 19 (10) : 1021-9.
212. ICHOM – International Consortium for Health Outcomes Measurement [Internet]. [cité 18 sept 2017]. Disponible sur : <http://www.ichom.org/>
213. ICHOM. Cleft Lip and Palate Reference Guide : version 3.0.5. International Consortium for Health Outcomes Measurement ; 2017.
214. ICHOM. Craniofacial Microsomia Reference Guide : version 1.0-3. International Consortium for Health Outcomes Measurement ; 2016.
215. Laing E, Cunningham SJ, Jones S, Moles D, Gill D. Psychosocial impact of hypodontia in children. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2010 ; 137 (1) : 35-41.
216. Pousette Lundgren G, Dahllöf G. Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. A cross-sectional, retrospective study. *J Dent.* 2014 ; 42 (11) : 1382-9.
217. Kohli R, Levy S, Kummet CM, Dawson DV, Stanford CM. Comparison of perceptions of oral health-related quality of life in adolescents affected with ectodermal dysplasias relative to caregivers. *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent.* 2011 ; 31 (3) : 88-94.
218. Prescott T, Redfors M, Rustad CF, Eiklid KL, Geirdal AØ, Storhaug K, et al. Characterization of a Norwegian cherubism cohort ; molecular genetic findings, oral manifestations and quality of life. *Eur J Med Genet.* 2013 ; 56 (3) : 131-7.
219. Coffield KD, Phillips C, Brady M, Roberts MW, Strauss RP, Wright JT. The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta. *J Am Dent Assoc.* 2005 ; 136 (5) : 620-30.
220. Lee S, McGrath C, Samman N. Quality of life in patients with dentofacial deformity : a comparison of measurement approaches. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2007 ; 36 (6) : 488-92.
221. Shearer DM, Thomson WM, Broadbent JM, Poulton R. Does maternal oral health predict child oral health-related quality of life in adulthood ? *Health Qual Life Outcomes.* 2011 ; 9 (1) : 50.
222. Locker D, Jokovic A, Prakash P, Tompson B. Oral health-related quality of life of children with oligodontia : Impact of Oligodontia. *Int J Paediatr Dent.* 2010 ; 20 (1) : 8-14.
223. Berk NW, Cooper ME, Liu Y, Marazita ML. Social Anxiety in Chinese Adults With Oral-Facial Clefts. *Cleft Palate Craniofac J.* 2001 ; 38 (2) : 126-33.

224. Mallon, Newton, Klassen, Stewart-Brown, Ryan, Finlay. The quality of life in acne : a comparison with general medical conditions using generic questionnaires. *Br J Dermatol*. 1999 ; 140 (4) : 672-6.
225. Nicodemo D, Pereira MD, Ferreira LM. Self-esteem and depression in patients presenting angle class III malocclusion submitted for orthognathic surgery. *Med Oral Patol Oral Cirurgia Bucal*. 2008 ; 13 (1) : E48-51.
226. Locker D, Jokovic A, Tompson B. Health-related quality of life of children aged 11 to 14 years with orofacial conditions. *Cleft Palate Craniofac J*. 2005 ; 42 (3) : 260–266.
227. Broder HL, Wilson-Genderson M, Sischo L, Norman RG. Examining Factors Associated with Oral Health-Related Quality of Life for Youth with Cleft. *Plast Reconstr Surg*. 2014 ; 133 (6) : 828e-834e.
228. López-Jornet P, Camacho-Alonso F. Quality of life in patients with Sjögren's syndrome and sicca complex. *J Oral Rehabil*. 2008 ; 35 (12) : 875-81.
229. Anweigi L, Allen PF, Ziada H. The use of the Oral Health Impact Profile to measure the impact of mild, moderate and severe hypodontia on oral health-related quality of life in young adults. *J Oral Rehabil*. 2013 ; 40 (8) : 603-8.
230. Arndt EM, Travis F, Lefebvre A, Munro IR. Psychosocial adjustment of 20 patients with Treacher Collins syndrome before and after reconstructive surgery. *Br J Plast Surg*. 1987 ; 40 (6) : 605-9.
231. Diener E, Wolsic B, Fujita F. Physical attractiveness and subjective well-being. *J Pers Soc Psychol*. 1995 ; 69 (1) : 120-9.
232. Arnold P, Chapman M. Self-esteem, aspirations and expectations of adolescents with physical disability. *Dev Med Child Neurol*. 1992 ; 34 (2) : 97-102.
233. Barbosa TS, Tureli MCM, Gavião MBD. Validity and reliability of the Child Perceptions Questionnaires applied in Brazilian children. *BMC Oral Health*. 2009 ; 9 : 13.
234. Calogero RM, Thompson JK. Gender and Body Image. In : Chrisler JC, McCreary DR, éditeurs. *Handbook of Gender Research in Psychology* [Internet]. New York, NY : Springer New York ; 2010 [cité 29 déc 2017]. p. 153-84. Disponible sur : http://link.springer.com/10.1007/978-1-4419-1467-5_8
235. von Wowern N, Odont D. Cherubism: A 36-year long-term follow-up of 2 generations in different families and review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology*. 2000 ; 90 (6) : 765-72.
236. Parekh S, Almeateb M, CunnIngham SJ. How do children with amelogenesis imperfecta feel about their teeth ? *Int J Paediatr Dent*. 2014 ; 24 (5) : 326-35.
237. Broder HL, Wilson-Genderson M, Sischo L. Examination of a Theoretical Model for Oral Health–Related Quality of Life Among Youths With Cleft. *Am J Public Health*. 2014 ; 104 (5) : 865-71.

238. Hobkirk JA, Brook AH. The management of patients with severe hypodontia. *J Oral Rehabil.* 1980 ; 7 (4) : 289-98.
239. Pavlis MB, Rice ZP, Veledar E, Bradley BR, Spraker MK, Chen SC. Quality of Life of Cutaneous Disease in the Ectodermal Dysplasias : Quality of Life in Ectodermal Dysplasias. *Pediatr Dermatol.* 2010 ; 27 (3) : 260-5.
240. Liu Z, McGrath C, Hägg U. The Impact of Malocclusion/Orthodontic Treatment Need on the Quality of Life : A Systematic Review. *Angle Orthod.* 2009 ; 79 (3) : 585-91.
241. Feu D, Miguel JAM, Celeste RK, Oliveira BH. Effect of orthodontic treatment on oral health–related quality of life. *Angle Orthod.* 2013 ; 83 (5) : 892-8.
242. Pope AW, Ward J. Self-Perceived Facial Appearance and Psychosocial Adjustment in Preadolescents with Craniofacial Anomalies. *Cleft Palate Craniofac J.* 1997 ; 34 (5) : 396-401.
243. Astrom AN, Haugejorden O, Skaret E, Trovik TA, Klock KS. Oral Impacts on Daily Performance in Norwegian adults: validity, reliability and prevalence estimates. *Eur J Oral Sci.* 2005 ; 113 (4) : 289-96.
244. Mashoto KO, Åstrøm AN, David J, Masalu JR. Dental pain, oral impacts and perceived need for dental treatment in Tanzanian school students : a cross-sectional study. *Health Qual Life Outcomes.* 2009 ; 7 : 73.
245. Åstrøm AN, Okullo I. Validity and reliability of the Oral Impacts on Daily Performance (OIDP) frequency scale: a cross-sectional study of adolescents in Uganda. *BMC Oral Health.* 2003 ; 3 : 5.
246. Krisdapong S, Sheiham A, Tsakos G. Oral health-related quality of life of 12- and 15-year-old Thai children : findings from a national survey. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2009 ; 37 (6) : 509-17.
247. Castro R de AL, Portela MC, Leão AT, de Vasconcellos MTL. Oral health-related quality of life of 11- and 12-year-old public school children in Rio de Janeiro : Oral health-related quality of life in Rio de Janeiro. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2011 ; 39 (4) : 336-44.
248. Eiser C, Morse R. A review of measures of quality of life for children with chronic illness. *Arch Dis Child.* 2001 ; 84 (3) : 205-11.
249. Granville-Garcia AF, Gomes MC, Dantas LR, Dantas LR, Silva BRC da, Perazzo M de F, et al. Parental influence on children's answers to an oral-health-related quality of life questionnaire. *Braz Oral Res.* 2016 ; 30 (1) : e14.
250. Jokovic A, Locker D, Stephens M, Guyatt G. Agreement between mothers and children aged 11-14 years in rating child oral health-related quality of life. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2003 ; 31 (5) : 335-43.

251. Ronen GM, Streiner DL, Rosenbaum P, Canadian Pediatric Epilepsy Network. Health-related quality of life in children with epilepsy : development and validation of self-report and parent proxy measures. *Epilepsia*. 2003 ; 44 (4) : 598-612.
252. Broadbent JM, Thomson WM, Poulton R. Oral Health Beliefs in Adolescence and Oral Health in Young Adulthood. *J Dent Res*. 2006 ; 85 (4) : 339-43.
253. Skaret E, Kvale G, Raadal M. General self-efficacy, dental anxiety and multiple fears among 20-year-olds in Norway. *Scand J Psychol*. 2003 ; 44 (4) : 331-7.
254. Friedman WJ. The development of children's knowledge of the times of future events. *Child Dev*. 2000 ; 71 (4) : 913-32.
255. Piaget J. *The Child's Conception of Time*. London : Routledge and Kegan Paul ; 1946.

ANNEXES

Annexe 1 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (1/3).....	142
Annexe 2 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (2/3).....	143
Annexe 3 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (3/3).....	144
Annexe 4 : Version anglaise validée du questionnaire ECOHIS en 13 items, d'après Pahel et al., 2007.....	145
Annexe 5 : Version anglaise validée du questionnaire CPQ 11-14 ans en 35 items, d'après Jokovic et al., 2002.....	146
Annexe 6 : Version anglaise validée du questionnaire OHIP en 14 items, d'après Slade et al., 1997.....	147
Annexe 7 : Version allemande validée du questionnaire CPQ-G utilisée pour la traduction française à Strasbourg (1/2).....	148
Annexe 8 : Version allemande validée du questionnaire CPQ-G utilisée pour la traduction française à Strasbourg (2/2).....	149
Annexe 9 : Version allemande validée du questionnaire OHIP-G14 utilisée pour la traduction française à Strasbourg.....	150
Annexe 10 : Questionnaire qualité de vie ECOHIS utilisé lors de l'étude à Strasbourg, d'après Li et al., 2008.	151
Annexe 11 : Questionnaire qualité de vie CPQ utilisé lors de l'étude à Strasbourg (1/2).....	152
Annexe 12 : Questionnaire qualité de vie CPQ utilisé lors de l'étude à Strasbourg (2/2)....	153
Annexe 13 : Questionnaire qualité de vie OHIP-14 utilisé lors de l'étude à Strasbourg.....	154

Type d'anomalie		Description	Prévalence	Exemple	
Anomalies dentaires de nombre	Par défaut	Hypodontie	Agénésie = absence congénitale d'une à 6 dents.	Denture permanente : 2,3 à 9,6% ; denture temporaire : 0,1 à 0,7%	
		Oligodontie	Agénésie d'au moins 6 dents.	Dysplasies ectodermiques, Incontinentia pigmenti	
	Par excès	Anodontie	Absence totale de dent en denture temporaire et/ou définitive.	0,008 à 0,16%	Dysplasies ectodermiques
		Surnuméraire	Dent supplémentaire par rapport à la formule dentaire normale.	1,4% pour le mésiodens, sexe masculin ++	Mésiodens
		Hyperdontie	Nombre important de dents surnuméraires. Parfois denture totale surnuméraire antérieure aux dents lactéales = denture natale ou néo-natale.	Denture temporaire : 0,3 à 0,8% ; denture permanente : 1 à 3,5%	Syndrome de Gardner, Dysostose cléido-crânienne
	Formation double	Concrescence vraie	= 'Concrescence' = 'Gémination' : dédoublement coronaire avec fusion partielle ou non. Entre l'anomalie de nombre et de forme.	Denture temporaire : 0,14 à 3% ; denture permanente : 0,2%	
			Soudure de deux dents au niveau du ciment, lors de l'édification radiculaire.		
		Gémination	Division avortée d'un germe dentaire, simple encoche au niveau du bord incisif, formule dentaire inchangée.		
		Fusion	Partielle ou totale : union par la dentine de deux germes dentaires normaux au moment de leur formation. Nombre de dents sur l'arcade diminué.		
	Anomalies dentaires de forme	Dent riziforme	= Dent "conoïde" : diamètre dentaire méso-distal réduit.		Incontinentia pigmenti, Dysplasies ectodermiques
Prémolarisation de la canine par hyperdéveloppement cingulaire, aspect tricuspidé des prémolaires, molarisation des prémolaires mandibulaires, molaires mandibulaires de 4 à 6 cuspidés, 1ère molaire maxillaire à 3 cuspidés seulement ou 3 vestibulaire et 1 palatine.					
Cingulum en T		Projection anormale en position linguale d'une cuspidé supplémentaire, cingulum hyperdéveloppé, dit « en T ».		Incisivité denture permanente	
Invagination dentaire : Dens in dente		= Dens invaginatus : organe de l'émail invaginé dans la dent avant sa minéralisation entraînant formation d'émail intra-pulpaire. Simple accentuation du puits cingulaire ou invagination corono-radulaire complète jusqu'à l'apex avec signes infectieux fréquents.			Incisivité latérales supérieures puis centrales, canines, prémolaires et molaires supérieures
		Anomalie de division de la gaine épithéliale de Hertwig : élongation partie coronaire de la dent, racine courte, chambre pulpaire allongée apico-occlusalement étendue au delà du collet, zone de furcation radiculaire décalée en apical.			
Perles, nodules et projections d'émail		Formées d'invagination de la couche épithéliale interne de l'organe de l'émail, peuvent être intra ou extra-dentaires, coronaires, cervicales ou radiculaires si intra-dentaires.			
Anomalies dentaires de taille	Microdontie	Localisée ou généralisée, « nanisme » dentaire. « Rhizomicrite » si n'affecte que la partie radiculaire de la dent.	Généralisée très rare, localisée fréquente pour dents de fin de série : incisives latérales et 3èmes molaires	Certaines cardiopathies congénitales, Trisomie 21, Syndrome de Rieger.	
	Macrodontie	Localisée ou généralisée, gigantisme dentaire. « Rhizomégalie » si n'affecte que la partie radiculaire de la dent.	Généralisée très rare	Gigantisme d'origine hypophysaire, Syndrome de Klinefelter, Syndrome KBG.	

Annexe 1 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (1/3).

Type d'anomalie		Description	Prévalence	Exemple
Anomalies dentaires de structure	Anomalies de la structure dentinaire : dentinogénèses imparfaites et dysplasies dentinaires	Anomalies d'origine génétiques : mutations de gènes codant pour des protéines de la matrice dentinaire. Cliniquement : jonction émail-dentine pas solide, entraînant clivage de l'émail parfois en plaque, dentine à nu, avec aspect opalescent, couleur gris-bleu/ambree ou « sucre d'orge ». Denture temporaire toujours plus atteinte : impact plus visible car émail moins épais qu'en denture permanente. Radiographiquement : couronne dentaire globuleuse, constriction cervicale (collet) marquée, racines fines et courtes, oblitération de la chambre pulpaire et des canaux radiculaires, lésions radio-claires péri-apicales.	De 1/10 000 à 1/20 000	Ostéogénèse imparfaite, Syndrome de Brandewine, Odontochondrodysplasie.
	Anomalies amélaïres d'origine génétique : amélogénèses imparfaites	Défauts quantitatifs = Hypoplasie amélaïre : manque de matrice avec puits, stries dans l'émail, voire absence d'émail. = Hypominéralisation : émail mou, poreux, s'enlève rapidement en bouche à cause des forces masticatoires. Défauts qualitatifs = Email hypomature : anomalie de perte des protéines amélaïres pendant maturation, à un stade plus avancé dans la minéralisation. Persistance de matière organique dans matrice de l'émail, moins translucide.	Prévalence globale : 1/200, 43/10000 en Turquie, 8 à 14/10000 en Suède, 9 à 10/10000 en Argentine, 10 et 1,25/10000 en Israël.	Syndrome de Jallil, syndrome Kohlschütter-Tonz, maladie de Crohn.
Anomalies radiculaires	Anomalies de nombre	Racines surnuméraires ou déficitaires, de 1 à 7.	1 ^{ère} prémolaire et 3 ^{ème} molaire maxillaire ++	
	Anomalies de forme/taille	D'origine génétique ou acquises si dilacération radiculaire suite à traumatismes ou déterminées par obstacles anatomiques.	Maxillaire ++	
Anomalies chronologiques d'éruption	Retard d'éruption dentaire	Peut affecter une ou plusieurs dents des 2 dentitions : pas d'éruption 6 mois au-delà de l'âge limite moyen d'éruption en denture temporaire, un an en denture permanente. Causes possibles : éruption tardive, éruption retardée ou défaut primaire d'éruption.	0,06% avec prévalence en denture permanente > denture temporaire	Syndrome d'Apert, Dysplasie cléido-crânienne, Syndrome de Cockayne, Syndrome de Goltz.
	Éruption précocée	Si a lieu 1 à 6 mois en denture temporaire et 1 an en denture permanente avant l'âge moyen d'éruption, quand germe en position superficielle sous la gencive.	Rare en denture permanente	Puberté précocée, Hypertroïdisme, Syndrome de Sturge-Weber.
	Éruption prématurée	Éruption d'une dent immature, à l'état de germe.		Syndrome de Beare, de Sturge-Weber-Krabbe, Trisomie 13
	Dent incluse	Stade ultime d'évolution du retard d'éruption : pas d'éruption sur l'arcade car dent bloquée (surnuméraires multiples) ou dirigée dans une mauvaise direction. Partielle ou totale.	3 ^{èmes} molaires, puis canines maxillaires, prémolaires, incisives mandibulaires, canines mandibulaires, molaires.	Dysostose cléido-crânienne
	Dent ankylosée	Dent et os alvéolaire sont fusionnés, entraînant l'impossibilité d'éruption et de mouvements orthodontiques.		
	Dents natales/néonatales	Dentitions supplémentaires : « natales » si dents présentes à la naissance, « néonatales » quand éruption dans les 30 premiers jours de l'enfant. Dent plus petite, conique, jaune, peu ou pas de formation radiculaire.	0,03 à 0,05%, 3 dents natales pour 1 néonatales.	Fentes labio-palatines, Syndrome d'Ellis Van Creveld, Dysostose crânio-faciale
	Résorption, exfoliation	En cas d'ankylose, d'absence de résorption radiculaire, ou résorption asymétrique, Perte prématurée de dents immatures ou non.		Trisomie 21, Dysostose cléido-crânienne.
	Retardée			Hypophosphatasie, syndrome d'Ehlers-Danlos.
	Prématurée			

Annexe 2 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (2/3).

Type d'anomalie	Description	Prévalence	Exemple	
Anomalies topographiques d'éruption	Éruption dentaire ectopique	Canines maxillaires, puis incisives mandibulaires, 1 ^{ères} molaires mandibulaires, 3 ^{èmes} molaires.	Fentes labio-palatines, dysostose cléido-crânienne.	
	Rotation	Dent en position normale d'éruption sur l'arcade mais placée avec rotation de 45 à 180° autour de son axe longitudinal.	2 ^{èmes} prémolaires maxillaires, incisives latérales, 1 ^{ères} prémolaires maxillaires.	
	Transposition	Évolution d'une dent sur l'arcade à la place d'une autre, le plus souvent des dents adjacentes.	Denture permanente : canines et prémolaires maxillaires.	
	Inversion	= Anasrophie : germe dentaire retourné à 180° autour de son axe méso-distal sur son site normal d'éruption. Racine en position cervicale, couronne en apical.	Dents surnuméraires, Dysostose cléido-crânienne.	
	Hétérotopie	Localisation de germes dentaires hors des maxillaires, par exemple ovarien.		
	Anomalies de la voûte crânienne : crâniosténoses et crânio-facio-sténoses	Fusion prématurée de suture ou groupe de suture de la voûte crânienne +/- associée à atteinte de sutures faciales. Déformation crânienne et hypercroissance compensatrice en direction de suture sténosée.	Crâniosténoses : 1/2000.	Syndrome d'Apert, Syndrome de Crouzon.
	Anomalies de la base du crâne	Croissance cartilagineuse perturbée au niveau du cartilage de conjugaison et des synchondroses : nanisme micromélique avec crâne volumineux ensellure nasale, micromaxille, selle turcique très ouverte, synchondrose sphéno-occipitale prématurément soudée	0,01%	Achondroplasie
	Anomalies du développement cranio-facial	Troubles de l'articulé dentaire d'origine alvéolo-dentaire	Déplacement du groupe de dents dans 3 sens de l'espace, plus souvent avec perturbations fonctionnelles : anomalies de la mastication, phonation, déglutition, ventilation. Ce sont les rétro/pro-alvéolies, endo/exo-alvéolies et infra/supra-alvéolies.	
		Troubles de l'articulé dentaire d'origine squelettique	Anomalies d'occlusion ayant pour origine des anomalies des bases osseuses (promaxille, rétro-maxille, promandibule et/ou rétro-mandibule).	Syndrome de Treacher-Collins
		Anomalies asymétriques	Défaut de croissance unilatéral, secondaire par insuffisance de croissance ou par excès de croissance	Ankylose temporo-mandibulaire, Microsomie héli-faciale, Hypercondylie.
Kystes faciaux		Persistence d'inclusions ectodermiques lors de la fusion des bourgeons.	Syndrome de Van der Woude, syndrome CHARGE.	
Anomalies des tissus de soutien et de l'environnement buccal	Fistules labiales	Trouble de coalescence des bourgeons faciaux avec inclusion ectodermiques à la jonction des structures.		
	Anomalies de fusion des bourgeons faciaux	Défaut d'accrolement, avec ou sans hypoplasie, d'un ou plusieurs bourgeons faciaux : colobome, macrostomie, fentes labio-palatine : anomalie de formation du palais primaire et/ou du palais secondaire avec formes plus ou moins complètes, plus ou moins symétriques, uni- ou bilatérales, avec possible déformation nez, lèvre supérieure, arcade alvéolaire et palais ; interruption sangles musculaires des lèvres, voile du palais et oropharynx.	Trisomie 13, Trisomie 18, microdéletion chromosomique 22q11, Syndrome de Treacher-Collins, Syndrome de Van der Woude.	
	Anomalies des glandes salivaires	= Syndrome sec généralisé par atteinte des glandes exocrines. Maladie auto-immune avec diminution des sécrétions, glandes lacrymales et salivaires les plus touchées.	Syndrome de Gougerot-Sjögren, Lupus érythémateux.	
	Anomalies parodontales	Anomalies du ciment (hypercémentoses), parodontites généralisées pouvant aboutir à la perte prématurée des dents.	Syndrome d'Ehlers-Danlos, Papillon-Lefèvre.	
Anomalies gingivales	Hyperthrophies/hyperplasies gingivales, hyperkératoses, lésions érosives cutanées et/ou muqueuses, fibromatoses gingivales	Maladies bulleuses auto-immunes ++	Syndrome de Sturge-Weber, Fibromatose gingivale héréditaire, Epidermolypse bulleuse	

Annexe 3 : Proposition de classification des manifestations bucco-dentaires associées aux maladies rares (3/3).

"Problems with the teeth, mouth or jaws and their treatment can affect the well-being and everyday lives of children and their families. For each of the following questions please circle the number next to the response that best describes your child's experiences or your own. Consider the child's entire life from birth until now when answering each question. If a question does not apply, check 'Never'"

Response options: 1. Never, 2. Hardly ever, 3. Occasionally, 4. Often, 5. Very often and 6. Don't know.

1. How often has your child had pain in the teeth, mouth or jaws? *(Child symptoms domain)*

How often has your child.....because of dental problems or dental treatments? *(Child function domain)*

2. had difficulty drinking hot or cold beverages

3. had difficulty eating some foods

4. had difficulty pronouncing any words

5. missed preschool, daycare or school

How often has your child.....because of dental problems or dental treatments? *(Child psychological domain)*

6. had trouble sleeping

7. been irritable or frustrated

How often as your child.....because of dental problems or dental treatments? *(Child self-image/social interaction domain)*

8. avoided smiling or laughing when around other children

9. avoided talking with other children

How often have you or another family member.....because of your child's dental problems or dental treatments? *(Parent distress domain)*

10. been upset

11. felt guilty

How often.... *(Family function domain)*

12. have you or another family member taken time off from workbecause of your child's dental problems or dental treatments

13. has your child had dental problems or dental treatments that had a financial impact on your family?

Annexe 4 : Version anglaise validée du questionnaire ECOHIS en 13 items, d'après Pahel et al., 2007.

Items in the English version of the CPQ 11–14 questionnaire. The answers to each question were chosen from among five degrees of severity to which a point value between 0 and 4 was assigned similar to a Likert scale ("never" = 0, "hardly ever" = 1, "occasionally" = 2, "often" = 3 and "very often" = 4). The English text is based on the paper of Jokovic et al.

Questions about your mouth problems

During the last 3 months, how often have you had or been ...

- food stuck to the roof of your mouth?
- asked questions by other children about your condition?

During the last 3 months, how often have you had or been ...

- not wanted or been unable to take part in school and non-school activities (e.g. sports, drama, clubs)?
- had a hard time paying attention in school?
- not wanted or been unable to spend time with other children?

During the last 3 months, how often have you had or been ...

- crabby or frustrated?
- in a bad mood?
- worried about what other people think?
- worried that you aren't very healthy?
- nervous or afraid?
- shy or embarrassed?
- worried that you are less good-looking than other kids?
- worried that you are different from other people?
- teased or called names?
- left out by other kids?

During the last 3 months, how often have you had or been ...

- bad breath?
- a toothache or sore mouth?
- mouth sores?
- bleeding gums?
- trouble drinking or eating cold or hot foods?
- trouble chewing tough food?
- trouble opening your mouth wide?
- breathing through your mouth?
- unclear speech?
- a slow eater?
- trouble eating food that you like?
- trouble playing a musical instrument?
- trouble drinking with a straw?
- avoided smiling when around other children?

During the last 3 months, how often have you... (had/been) ...

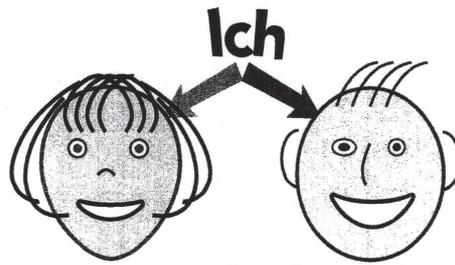
- trouble sleeping?
- missed school?
- argued with your family?
- not wanted to speak or read out loud in class?
- not wanted to talk with other children?
- trouble doing your homework?

Annexe 5 : Version anglaise validée du questionnaire CPQ 11-14 ans en 35 items, d'après Jokovic et al., 2002.

Dimension	Question	Weight
Functional limitation	Have you had trouble <i>pronouncing any words</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.51
	Have you felt that your <i>sense of taste</i> has worsened because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.49
Physical pain	Have you had <i>painful aching</i> in your mouth?	0.34
	Have you found it <i>uncomfortable to eat any foods</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.66
Psychological discomfort	Have you been <i>self-conscious</i> because of your teeth, mouth or dentures?	0.45
	Have you <i>felt tense</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.55
Physical disability	Has your <i>diet been unsatisfactory</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.52
	Have you had to <i>interrupt meals</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.48
Psychological disability	Have you found it <i>difficult to relax</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.60
	Have you been a bit <i>embarrassed</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.40
Social disability	Have you been a bit <i>irritable with other people</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.62
	Have you had <i>difficulty doing your usual jobs</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.38
Handicap	Have you felt that life in general was <i>less satisfying</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.59
	Have you been <i>totally unable to function</i> because of problems with your teeth, mouth or dentures?	0.41

* Responses are made on a 5-point scale, coded 0=never, 1=hardly ever, 2=occasionally, 3=fairly often, 4=very often. Within each dimension, coded responses can be multiplied by weights to yield a subscale score.

Annexe 6 : Version anglaise validée du questionnaire OHIP en 14 items, d'après Slade et al., 1997.



Hallo, dürfen wir dir ein paar Fragen zu deiner Mundgesundheit stellen?

ok nein

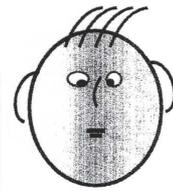
In den vergangenen 3 Monaten, wie oft ...

blieben Essensreste am Gaumen kleben?

haben sich andere Kinder nach deinen Mundproblemen erkundigt?



sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



In den vergangenen 3 Monaten, wie oft wolltest/konntest du wegen Mundproblemen ...

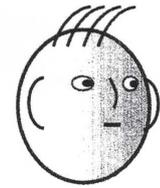
nicht an schulischen oder außerschulischen Aktivitäten (wie Sport, Theater, Verein) teilnehmen?

dem Schulunterricht nicht aufmerksam folgen?

nicht mit anderen Kindern zusammen sein?



sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



In den vergangenen 3 Monaten, wie oft warst du wegen Mundproblemen ...

gereizt/frustriert

verstimmt

betroffen davon, was andere Leute denken

besorgt, weniger gesund zu sein

nervös/ängstlich

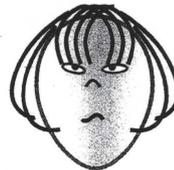
schüchtern/verlegen

besorgt, weniger attraktiv als andere zu sein

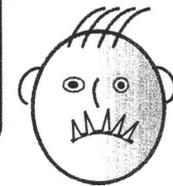
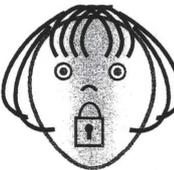
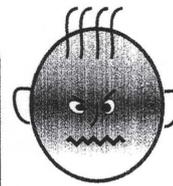
besorgt, anders als andere zu sein

von anderen gehänselt/verspottet worden

von anderen ausgeschlossen worden



sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



Version française

Annexe 7 : Version allemande validée du questionnaire CPQ-G utilisée pour la traduction française à Strasbourg (1/2)

OHIP-G 14

– Fragebogen zur mundgesundheitsbezogenen Lebensqualität –

Bitte prüfen Sie für jede der folgenden Aussagen, wie sehr die beschriebene Situation für Sie persönlich zutrifft. Kreuzen Sie bitte für jede Aussage eine Zahl an.

de tous les temps / *de temps en temps* / *de temps en temps* / *de temps en temps* / *jamais*

Hatten Sie im vergangenen Monat aufgrund von Problemen mit Ihren Zähnen, im Mundbereich oder mit Ihrem Zahnersatz ...		sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
A	Schwierigkeiten bestimmte Worte auszusprechen?	4	3	2	1	0
B	das Gefühl, Ihr Geschmackssinn war beeinträchtigt?.....	4	3	2	1	0
C	den Eindruck, dass Ihr Leben ganz allgemein weniger zufriedenstellend war?	4	3	2	1	0
D	Schwierigkeiten zu entspannen?.....	4	3	2	1	0

Ist es im vergangenen Monat aufgrund von Problemen mit Ihren Zähnen, im Mundbereich oder mit Ihrem Zahnersatz vorgekommen, ...		sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
A	dass Sie sich angespannt gefühlt haben?	4	3	2	1	0
B	dass Sie Ihre Mahlzeiten unterbrechen mussten?.....	4	3	2	1	0
C	dass es Ihnen unangenehm war, bestimmte Nahrungsmittel zu essen?	4	3	2	1	0
D	dass Sie anderen Menschen gegenüber eher reizbar gewesen sind?.....	4	3	2	1	0
E	dass es Ihnen schwergefallen ist, Ihren alltäglichen Beschäftigungen nachzugehen?.....	4	3	2	1	0
F	dass Sie vollkommen unfähig waren, etwas zu tun?.....	4	3	2	1	0
G	dass Sie sich ein wenig verlegen gefühlt haben?.....	4	3	2	1	0
H	dass Ihre Ernährung unbefriedigend gewesen ist?	4	3	2	1	0

Hatten Sie im vergangenen Monat ...		sehr oft	oft	ab und zu	kaum	nie
A	Schmerzen im Mundbereich?.....	4	3	2	1	0
B	ein Gefühl der Unsicherheit in Zusammenhang mit Ihren Zähnen, Ihrem Mund oder Ihrem Zahnersatz?.....	4	3	2	1	0

Vielen Dank!

© Gestaltung: IDZ, 2005

Annexe 9 : Version allemande validée du questionnaire OHIP-G14 utilisée pour la traduction française à Strasbourg.

ECOHIS (jusqu'à 10 ans)

N°D[4]/Phenodent

Les problèmes reliés aux dents, à la bouche ou à la mâchoire ainsi que leurs traitements peuvent avoir un effet sur le bien-être et la vie quotidienne des enfants et leur famille. Pour chacune des questions suivantes, veuillez indiquer la case qui décrit le mieux l'expérience de votre enfant ou la vôtre selon le cas. Lorsque vous répondez aux questions, considérez toute l'expérience de vie de votre enfant - de sa naissance jusqu'à aujourd'hui. Si une question ne s'applique pas, indiquez « Ne sait pas ».

		Très souvent	Souvent	De temps en temps	Une ou deux fois	Jamais	Ne sait pas
1	Votre enfant a-t-il eu de la douleur aux dents, à la bouche ou à la mâchoire?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
	À cause de problèmes dentaires ou de traitements dentaires, votre enfant a-t-il déjà...						
2	... eu de la difficulté à boire des boissons chaudes ou froides?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
3	... eu de la difficulté à manger des aliments?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
4	... eu de la difficulté à prononcer des mots?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
5	... eu à manquer la maternelle ou la garderie?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
6	... eu de la difficulté à dormir?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
7	... été irritable ou frustré?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
8	... évité de sourire ou de rire en présence d'autres enfants?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
9	... évité de parler avec d'autres enfants?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
	À cause des problèmes dentaires ou des traitements dentaires de votre enfant, est-ce que vous ou un autre membre de votre famille avez déjà...						
10	... été perturbé et/ou bouleversé?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
11	... ressenti de la culpabilité?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
12	... eu à s'absenter du travail?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀
13	Votre enfant a-t-il déjà eu des problèmes dentaires ou reçu des traitements dentaires qui ont eu un impact financier sur votre famille?	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₀

J'accepte que les réponses anonymisées au questionnaire soient utilisées dans le cadre du projet « Manifestations bucco-dentaires des maladies rares »

Nom : Prénom : Age : Date : M F

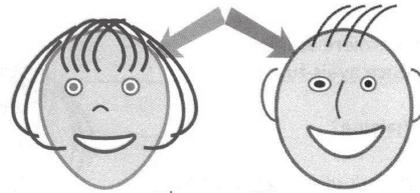
Signature :

HUS - Version N° 1.0

Annexe 10 : Questionnaire qualité de vie ECOHIS utilisé lors de l'étude à Strasbourg, d'après Li et al., 2008.

MOI (11 - 14 ANS)

N°D[4]/Phenodent



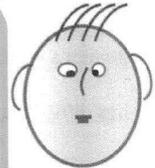
oui non

Bonjour, pouvons-nous te poser quelques questions concernant la santé de ta bouche ?

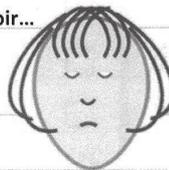
Au cours de la dernière année, est ce que...
des restes de tes repas se collaient au palais?
d'autres enfants se sont intéressés à tes problèmes de bouche?



très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



Au cours de la dernière année, à cause de problèmes dans ta bouche, est ce qu'il t'est arrivé de ne pas vouloir/pouvoir...
participer à des activités scolaires ou extrascolaires (comme le sport, le théâtre ou dans des associations)?
rester concentré en classe?
être ensemble avec d'autres enfants?



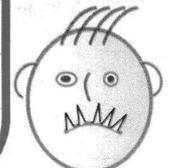
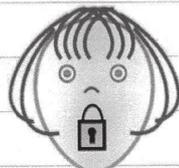
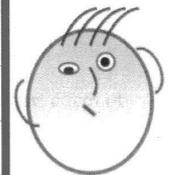
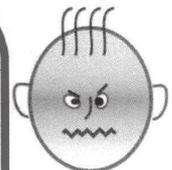
très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



Au cours de la dernière année, à cause de problèmes dans ta bouche, est ce qu'il t'est arrivé d'être...
irrité/frustré?
contrarié?
inquiet de ce que les autres personnes pensent?
inquiet d'être en moins bonne santé ?
nerveux/apeuré?
timide/gêné?
inquiet à propos de ton apparence?
inquiet d'être différent des autres?
taquiné/moqué par d'autres?
exclu par les autres?



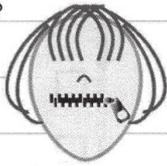
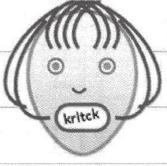
très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



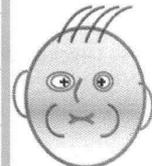
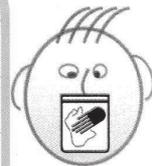
Annexe 11 : Questionnaire qualité de vie CPQ utilisé lors de l'étude à Strasbourg (1/2).

**Au cours de la dernière année,
à quelle fréquence avais-tu...**

- une mauvaise haleine?
- mal aux dents/des douleurs dans la bouche?
- des plaies dans la bouche ?
- les gencives qui saignent?
- du mal à boire ou manger des repas froids/chauds?
- du mal à mâcher des aliments durs ?
- des difficultés à ouvrir grand la bouche?
- des difficultés à respirer par la bouche?
- du mal à prononcer certains mots?
- du mal à manger normalement?
- du mal à manger de la nourriture que tu aimes?
- du mal à jouer d'un instrument de musique ?
- du mal à boire avec une paille ?
- évités de sourire ou de rire en présence d'autres enfants ?



très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

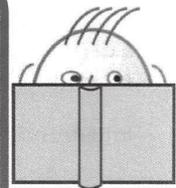


**Au cours de la dernière année,
à quelle fréquence avais-tu,
à cause de problèmes dans ta bouche...**

- du mal à dormir?
- manqué l'école?
- eu des disputes avec ta famille?
- refusé de parler fort ou lire à voix haute devant ta classe ?
- eu peur de parler avec d'autres enfants?
- du mal à faire tes devoirs?



très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



As-tu un appareil dentaire fixé ou amovible?

- Non, je n'ai aucun appareil dentaire.
- Oui, j'ai un appareil dentaire fixé.
- Oui, j'ai un appareil amovible.

Merci beaucoup !

J'accepte que les réponses anonymisées au questionnaire soient utilisées dans le cadre du projet « Manifestations bucco-dentaires des maladies rares »

Nom : Prénom : Age : Date :

M F

Annexe 12 : Questionnaire qualité de vie CPQ utilisé lors de l'étude à Strasbourg (2/2).

Veillez évaluer pour chacune des questions suivantes, dans quelle mesure la situation décrite vous concerne personnellement. Veillez cocher la case correspondant le mieux à votre situation.

Au cours de la dernière année, à cause de problèmes dans votre bouche, avec vos dents et/ou vos prothèses, est ce que vous avez eu...	très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
➤ du mal à prononcer certains mots?.....	4	3	2	1	0
➤ l'impression d'avoir perdu le sens du goût?.....	4	3	2	1	0
➤ l'impression que votre vie était de manière générale moins satisfaisante?.....	4	3	2	1	0
➤ des difficultés pour vous détendre?.....	4	3	2	1	0

Au cours de la dernière année, à cause de problèmes dans votre bouche, avec vos dents et/ou vos prothèses, est ce qu'il vous est arrivé ...	très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
➤ de vous sentir tendu?.....	4	3	2	1	0
➤ d'interrompre un repas?.....	4	3	2	1	0
➤ d'éprouver de la difficulté à consommer certains types d'aliments?.....	4	3	2	1	0
➤ d'être plus irritable?.....	4	3	2	1	0
➤ d'avoir du mal à poursuivre vos activités quotidiennes?	4	3	2	1	0
➤ de vous sentir incapable de faire quelque chose?.....	4	3	2	1	0
➤ de vous sentir un peu gêné?.....	4	3	2	1	0
➤ de penser que votre alimentation n'était pas satisfaisante?.....	4	3	2	1	0

Au cours de la dernière année, avez-vous eu...	très souvent	souvent	de temps en temps	une ou deux fois	jamais
➤ des douleurs au niveau de la bouche?.....	4	3	2	1	0
➤ un sentiment de gêne à cause de problèmes avec vos dents, l'état de votre bouche et/ou vos prothèses?....	4	3	2	1	0

MERCI!

Annexe 13 : Questionnaire qualité de vie OHIP-14 utilisé lors de l'étude à Strasbourg.