



**HAL**  
open science

**Évaluation de la qualité de vie orale et du parcours de soins bucco-dentaires de patients porteurs d'une maladie rare, l'hypophosphatémie liée à l'X : présentation d'une étude qualitative exploratoire par entretiens semi-directifs**

Thanh van Caroline Nguyen

► **To cite this version:**

Thanh van Caroline Nguyen. Évaluation de la qualité de vie orale et du parcours de soins bucco-dentaires de patients porteurs d'une maladie rare, l'hypophosphatémie liée à l'X : présentation d'une étude qualitative exploratoire par entretiens semi-directifs. Sciences du Vivant [q-bio]. 2021. dumas-03463185

**HAL Id: dumas-03463185**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03463185v1>**

Submitted on 2 Dec 2021

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

**THÈSE pour le DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR  
en CHIRURGIE DENTAIRE**

présentée et soutenue publiquement le  
par **Thanh Van, Caroline NGUYEN**

**ÉVALUATION DE LA QUALITÉ DE VIE ORALE ET DU PARCOURS  
DE SOINS BUCCO-DENTAIRES DE PATIENTS PORTEURS D'UNE  
MALADIE RARE, L'HYPOPHOSPHATÉMIE LIÉE À L'X :  
PRÉSENTATION D'UNE ÉTUDE QUALITATIVE EXPLORATOIRE  
PAR ENTRETIENS SEMI-DIRECTIFS**

Dirigée par Mme la Docteure Lisa FRIEDLANDER

**JURY**

Mme la Professeure Marie-Laure BOY-LEFEVRE	Président
Mme la Professeure Sylvie AZOGUI-LEVY	Assesseur
Mme la Docteure Anne-Charlotte BAS	Assesseur
Mme la Docteure Adeline BRAUD	Assesseur
Mme la Docteure Anne-Gaëlle CAPITAINE	Assesseur
Mme la Docteure Annabelle TENENBAUM	Assesseur
Mme la Docteure Lisa FRIEDLANDER	Membre Invité

# UNIVERSITÉ DE PARIS

Présidente de l'Université : Mme la Professeure Christine CLERICI  
Doyenne de l'U.F.R. d'Odontologie Garancière : Mme la Professeure Ariane BERDAL  
Directrice Générale des Services : Madame Pascale SAINT-CYR

---

## JURY

Mme la Professeure Marie-Laure BOY-LEFEVRE	Président
Mme la Professeure Sylvie AZOGUI-LEVY	Assesseur
Mme la Docteure Anne-Charlotte BAS	Assesseur
Mme la Docteure Adeline BRAUD	Assesseur
Mme la Docteure Anne-Gaëlle CAPITAINE	Assesseur
Mme la Docteure Annabelle TENENBAUM	Assesseur
Mme la Docteure Lisa FRIEDLANDER	Membre Invité

**Mme la Professeure Marie-Laure  
BOY-LEFEVRE**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Docteur en Sciences Odontologiques  
Docteur d'État en Odontologie  
Professeur des Universités Emérite

*Pour l'honneur que vous me faites de présider ce jury, pour la qualité de vos enseignements durant notre scolarité, je vous présente mes sincères remerciements. Veuillez retrouver, à travers ce travail, l'expression de mon profond respect et de ma gratitude.*

**Mme la Professeure Sylvie AZOGUI-  
LEVY**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Diplôme de Doctorat  
Professeure des Universités - Praticien  
Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites de siéger à ce jury et pour l'intérêt que vous porterez à ce travail, pour votre implication dans notre cursus universitaire, soyez assurée de ma profonde gratitude et de ma vive reconnaissance.*

**Mme la Docteure Anne-Charlotte BAS**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Diplôme de Doctorat  
Maître de Conférences des Universités -  
Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites de participer à ce jury, pour votre enseignement et votre sympathie durant nos vacances cliniques, veuillez accepter le témoignage de mes remerciements les plus sincères.*

**Mme la Docteure Adeline BRAUD**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Diplôme de Doctorat  
Maître de Conférences des Universités -  
Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous me faites de faire partie de ce jury et d'accepter de juger ce travail, veuillez recevoir l'expression de ma plus grande gratitude.*

**Mme la Docteure Anne-Gaëlle  
CAPITAINE**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Assistante Hospitalo-Universitaire

*Votre présence au sein de ce jury constitue pour moi un grand honneur. Pour votre enseignement et votre accompagnement lors des vacances cliniques, je tiens à vous adresser mes remerciements les plus sincères.*

**Mme la Docteure Annabelle  
TENENBAUM**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Diplôme de Doctorat  
Maître de Conférences des Universités -  
Praticien Hospitalier

*C'est un immense honneur de vous compter parmi les membres de ce jury. Je tiens à vous remercier pour votre pédagogie, pour vos conseils et surtout pour la bienveillance que vous avez fait preuve lors de ma dernière année clinique, ce qui m'a permis de progresser énormément dans votre discipline. Veuillez trouver ici l'expression sincère de ma plus grande reconnaissance.*

**Mme la Docteure Lisa FRIEDLANDER**

Docteur en Chirurgie Dentaire  
Diplôme de Doctorat  
Maître de Conférences des Universités -  
Praticien Hospitalier

*Pour l'honneur que vous m'avez fait d'avoir acceptée spontanément d'encadrer cette thèse et toute la confiance que vous m'avez ainsi accordée, pour votre gentillesse, votre patience, votre soutien et vos précieux conseils, je tiens à vous témoigner mes plus sincères remerciements. Je suis également très reconnaissante pour votre disponibilité et votre réactivité, pour toutes les heures que vous avez consacrées à diriger ce travail. Et plus encore, merci de m'avoir fait découvrir une part de votre travail, un autre côté de la profession par les sciences humaines, merci de m'avoir permis de mettre en pratique les connaissances théoriques reçus sur le domaine durant mon cursus, de m'avoir permis de réaliser cette étude, une expérience très enrichissante tant d'un point de vue professionnel qu'humain ; pour tout cela, je vous fais part de ma plus profonde reconnaissance.*

# TABLE DES MATIÈRES

<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>5</b>
<b>1. L’HYPOPHOSPHATÉMIE LIÉE À L’X</b> .....	<b>6</b>
<b>1.1 Les maladies rares : définitions et spécificités de l’institutionnalisation de la prise en charge en France</b> .....	<b>6</b>
1.1.1 Définitions et généralités.....	6
1.1.2 Spécificité de la prise en charge des maladies rares en France.....	6
<b>1.2 Définitions et généralités sur l’hypophosphatémie liée à l’X</b> .....	<b>8</b>
<b>1.3 Génotype de la maladie</b> .....	<b>8</b>
<b>1.4 Phénotype de la maladie</b> .....	<b>9</b>
1.4.1 Manifestations systémiques.....	9
<b>1.5 Prise en charge des patients porteurs d’XLH</b> .....	<b>17</b>
1.5.1 Traitements systémiques.....	18
1.5.2 Prise en charge bucco-dentaire.....	22
<b>2. QUALITÉ DE VIE ORALE</b> .....	<b>28</b>
<b>2.1 Généralités</b> .....	<b>28</b>
2.1.1 Définitions.....	28
2.1.2 État de l’art.....	29
<b>2.2 QVLSB chez l’enfant</b> .....	<b>34</b>
2.2.1 Spécificité dans l’élaboration des outils utilisés chez les enfants.....	34
2.2.2 Entourage de l’enfant.....	36
<b>2.3 Outils et méthodes de mesure</b> .....	<b>37</b>
2.3.1 Méthode quantitative.....	37
2.3.2 Méthode qualitative.....	41
2.3.3 Méthode mixte.....	43
<b>3. ÉTUDE SUR LA QUALITÉ DE VIE ET LE PARCOURS DE SOINS DE PATIENTS PORTEURS D’HYPOPHOSPHATÉMIE LIÉE À L’X</b> .....	<b>45</b>
<b>3.1 Contexte</b> .....	<b>45</b>

<b>3.2</b>	<b>Règlementaire .....</b>	<b>45</b>
3.2.1	Consentement des patients.....	45
3.2.2	Aspects éthiques : Comité de protection des personnes (CPP) .....	46
<b>3.3</b>	<b>Matériel et méthodes .....</b>	<b>46</b>
3.3.1	Stratégies d'échantillonnage.....	46
3.3.2	Stratégies de recrutement : critères d'inclusion et d'exclusion .....	46
3.3.3	Période de recueil des données .....	47
3.3.4	Méthode de recueil des données (entretien semi-directifs) .....	47
3.3.5	Saturation des données .....	48
3.3.6	Interviewers .....	48
3.3.7	Durée des entretiens.....	48
3.3.8	Analyse des données (thématique) .....	48
<b>3.4</b>	<b>Résultats.....</b>	<b>49</b>
3.4.1	Descriptifs des patients .....	49
3.4.2	Analyse thématique .....	50
<b>3.5</b>	<b>Discussion .....</b>	<b>60</b>
3.5.1	Limites et points forts .....	63
<b>CONCLUSION.....</b>		<b>65</b>
<b>BIBLIOGRAPHIE .....</b>		<b>66</b>
<b>ANNEXES.....</b>		<b>72</b>
<b>TABLE DES ILLUSTRATIONS.....</b>		<b>222</b>
<b>TABLE DES TABLEAUX .....</b>		<b>224</b>

## LISTE DES ANNEXES

ANNEXE I : Organisation du CRMR du métabolisme du calcium et du phosphate.....	72
ANNEXE II : Note d'information destinée aux patients majeurs .....	73
ANNEXE III : Note d'information destinée au(x) titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale .....	76
ANNEXE IV : Note d'information destinée aux enfants de 6 à 12 ans .....	79
ANNEXE V : Note d'information destinée aux enfants de 6 à 12 ans .....	80
ANNEXE VI : Guide d'entretien .....	81
ANNEXE VII : Tableau des données sociodémographiques des participants de l'étude....	82
ANNEXE VIII : Retranscription des entretiens de l'étude .....	83
ANNEXE IX : Article issu de l'étude, soumis à la revue Orphanet Journal of Rare Diseases intitulé « Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia : a qualitative exploration.....	188

## LISTE DES ABBRÉVIATIONS

CCMR	Centre Compétences Maladies Rares
CPP	Comité de Protection des Personnes
CRM	Centre Référence Maladies Rares
EMA	Agence Européenne du Médicaments
FDA	(US) Food Drug Administration
FGF23	Fibroblast Growth Factor 23
FSMR	Filière Santé de Maladies Rares
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
OHIP	Oral Health Impact Profil
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
PAL	Phosphatase Alcaline
PHEX	Phosphate-regulating gene with the Homologies to Endopeptidase on the X chromosome
PNMR	Plan National Maladies Rares
PRO	Patient-Reported Outcomes
QV	Qualité de Vie
QVLSB	Qualité de Vie Liée à la Santé Bucco-dentaire
XLH	Hypophosphatémie liée à l’X

## INTRODUCTION

Le **rachitisme hypophosphatémique lié X (XLH)**, aussi appelé rachitisme vitamine D résistant, est une **maladie génétique héréditaire à transmission dominante**. Cette forme est la plus courante du rachitisme métabolique. L'XLH est considérée comme une maladie rare. Bien que les manifestations cliniques de l'XLH puissent varier, elle est généralement caractérisée par des **déformations osseuses**, une **petite taille corporelle** et des **anomalies dentaires** (*Haffner et al. 2019*).

La rareté de la maladie nécessite, pour les patients porteurs d'XLH, d'organiser un **réseau de soins multidisciplinaire** parfois complexe dans l'accès à des professionnels de santé compétents et formés à la prise en charge de cette maladie (*Haute Autorité de Santé (HAS) 2018*).

Notre hypothèse est que l'XLH, où les anomalies dentaires observées sont des conséquences directes de la pathologie sur la structure de la dent et de l'os, pourrait entraîner une altération de la qualité de vie orale, mais aussi générale, des patients due aux troubles fonctionnels, esthétiques et nutritionnels causés. De plus, le parcours de soins pourrait être aussi un élément clé.

Dans la première partie de notre travail, nous nous intéresserons à la politique de prise en charge des maladies rares en France, nous exposerons les spécificités génotypiques et phénotypiques de l'XLH et les spécificités de sa prise en charge orale. Ensuite, dans un second temps, nous expliciterons le concept de qualité de vie orale et les différents outils de mesure qui permettent de l'évaluer. Pour finir, dans la troisième partie, nous présenterons notre étude qualitative par entretiens semi-directifs. L'objectif principal de cette étude est d'évaluer la qualité de vie orale de patients porteurs d'XLH sélectionnés selon des critères bien établis, faisant partis de la file active du service d'odontologie de l'hôpital Bretonneau (Paris 18<sup>ème</sup>) et pris en charge par l'équipe du Pr Chaussain.

# 1. L'HYPOPHOSPHATÉMIE LIÉE À L'X

## 1.1 Les maladies rares : définitions et spécificités de l'institutionnalisation de la prise en charge en France

### 1.1.1 Définitions et généralités

Selon le Règlement européen sur les médicaments orphelins, « une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000 en population générale » (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2018*).

Les **maladies rares font l'objet d'une prise de conscience accrue** dans l'Union européenne depuis 2009, lorsque le Conseil de l'Union européenne a demandé aux États membres d'élaborer des plans et des stratégies à cet égard. Actuellement, environ 7 000 maladies rares sont dénombrées, 3200 gènes responsables de maladies rares ont été identifiés et de nouvelles sont découvertes régulièrement (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2018*).

En France, chaque maladie rare touche moins de 30 000 personnes mais avec leur nombre cumulé, cela représente **3 à 4 millions de Français atteints de maladies rares**. Ces maladies affectent souvent les enfants mais également les adultes. Malgré l'accès aux médicaments orphelins et les recherches actives dans ce domaine, **95% des maladies rares ne bénéficient pas d'un traitement curatif** (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2018*).

### 1.1.2 Spécificité de la prise en charge des maladies rares en France

En France, la prise en charge des maladies rares a été institutionnalisée à travers différents plans nationaux – **Plan National Maladies Rares (PNMR)**. Le premier, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004, a été mis en place de 2005 à 2008 (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2005*).

Nous sommes actuellement au troisième PNMR (2018-2022) s'inscrivant dans la continuité des deux précédents, le PNMR3 structure les **filières de santé de maladies rares**,

les **centres de référence** et les **centres de compétence** afin d'organiser l'accès aux soins et l'expertise pour tous ; ainsi qu'une concentration des données cliniques et biologiques pour assurer la prise en charge, la prévention et la recherche (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2018*).

#### 1.1.2.1 Centres de référence maladies rares

La prise en charge des patients atteints de maladies rares a été structurée par la labellisation de **Centre de Référence Maladies Rares (CRM)** par le Ministère des Solidarités et de la Santé et par le Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, pour une durée de cinq ans (2017-2022). Le but des CRM est d'orienter les patients malades et de leur proposer un parcours de soins pertinent. En 2017, on compte **109 centres labellisés** (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2019*)

Les CRM sont définis comme un « réseau », comprenant un **site coordonnateur, un ou plusieurs site(s) constitutif(s)** le cas échéant, et **un ou plusieurs centres de compétence maladies rares (CCMR)**. Ils sont multi-sites. Un centre regroupe des **compétences pluridisciplinaires hospitalières**, avec une **équipe médicale hautement spécialisée** ayant une expertise avérée pour ces maladies dans les domaines des soins, de la recherche et de la formation – mais aussi dans les domaines paramédicaux, sociaux, médico-sociaux, de l'éducation et de la psychologie.

Les CRM doivent répondre à cinq missions : mission d'expertise, mission de recherche, mission de prise en charge (proximité et recours), mission de coordination et mission d'enseignement et de formation (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2019*).

#### 1.1.2.2 Filières de santé maladies rares (FSMR)

Lors de la mise en place du second plan national des maladies rares, en 2014-2015, ont été créées les vingt-trois filières de santé maladies rares. **Chacune couvre un champ large et cohérent de maladies rares**, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système. Ainsi, chacun

des 109 CRMR est rattaché à une des 23 filières (*Ministère Des Solidarités et de la Santé and Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, 2019*).

Les FSMR s'articulent autour de trois missions : amélioration de la prise en charge, de la recherche et de l'enseignement, de la formation et de l'information (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2019*).

## 1.2 Définitions et généralités sur l'hypophosphatémie liée à l'X

L'hypophosphatémie liée à l'X (XLH), aussi nommée hypophosphatémie familiale ou rachitisme vitamine D résistant, est une maladie génétique héréditaire généralement causée par la **mutation du gène codant pour l'endopeptidase neutre régulatrice du phosphate liée à l'X (PHEX)**, localisé sur le chromosome X locus Xp22.2-22.1 (*Haffner et al. 2019a; Lambert et al. 2019b*).

Cette mutation entraîne un désordre sur le métabolisme du calcium et du phosphate, amenant à un défait de minéralisation osseuse et dentaire (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013*). Bien que l'XLH puisse varier en termes de manifestations cliniques, la maladie est souvent caractérisée par une **hypophosphatémie**, une **diminution de la synthèse de la forme active de la vitamine D** (1,25(OH)<sub>2</sub> vitamine D), un **rachitisme**, une **ostéomalacie**, des **anomalies dentaires** et une **petite taille corporelle** (*Haffner et al. 2019*).

Le premier cas d'XLH a été décrit en 1937 par Albright et al. comme un rachitisme résistant au traitement par vitamine D (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013*).

L'XLH représente la **forme la plus commune de rachitisme héréditaire**, avec une incidence de 3,9 nouveaux nés atteints pour 100 000 naissances et une prévalence allant de 1,7 enfants atteints pour 100 000 enfants à 4,8 cas pour 100 000 personnes (enfants et adultes) : l'XLH est, par une définition, une maladie rare (*Haffner et al. 2019*).

## 1.3 Génotype de la maladie

Dans 85-90% des cas, l'XLH est due à la mutation du gène codant pour PHEX. La maladie est **héréditaire à transmission dominante**, c'est-à-dire que le père transmet la

pathologie à toutes ses filles mais à aucun de ses fils, alors que la mère a 50% de chance de la transmettre à chaque grossesse (*Lambert et al. 2019*).

PHEX est une endopeptidase largement exprimée par les ostéocytes, les ostéoblastes et les odontoblastes. Elle a notamment le rôle de cliver une phosphatonine, la Fibroblast Growth Factor 23 (FGF23). Dans le cadre de l'XLH, la mutation du gène codant pour PHEX entraîne l'inactivation de la protéine et donc une **accumulation de FGF23**. Il a été identifié plus de 200 mutations du gène PHEX à ce jour (*Marcelli 2012; Biosse-Duplan et al. 2017*).

L'augmentation de l'activité de FGF23 entraîne une **diminution de l'expression du sodium-phosphate cotransporteur** (NaPi-IIa/NaPi-IIc) au niveau des cellules présentes à la surface apicale du tube proximal provoquant une diminution de la réabsorption du phosphate par celui-ci. Cela a pour conséquence une **hyperphosphaturie entraînant une hypophosphatémie** (*Carpenter et al. 2011*).

De plus, la surexpression de FGF23 dans le plasma entraîne une **baisse rapide de la calcitriolémie** par la diminution de l'expression et de l'activité de l'enzyme 1-alpha hydroxylase rénale 2 et par l'augmentation de l'activité de la 24-hydroxylase, qui dégrade le calcitriol en 1,25-hydroxyvitamine D, dont l'expression est stimulée par FGF23. On note aussi une diminution de l'absorption du phosphate par l'intestin due à la baisse de la calcitriolémie, c'est une conséquence indirecte à la surexpression de FGF23 plasmatique (*Prié et al. 2009*).

## 1.4 Phénotype de la maladie

### 1.4.1 Manifestations systémiques

Les manifestations systémiques sont multiples. Ainsi, pour aboutir à un diagnostic, il est essentiel de mettre en relation les éléments cliniques, radiographiques et biologiques. L'XLH, étant une maladie héréditaire, il est intéressant d'étudier l'histoire familiale. 20% des cas n'ont aucune relation parenté présentant l'XLH, ceci est due à de nouvelles mutations ; une étude mutationnelle du gène PHEX est recommandée (*Raimann et al. 2020*).

#### 1.4.1.1 *Éléments cliniques*

L'XLH a pour conséquence un **large tableau clinique plus ou moins sévère** en fonction des patients.

Chez un enfant, en âge de se tenir debout et de marcher, le **rachitisme est le signe cardinal de la maladie** et se manifeste généralement par (*Linglart et al. 2014; Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*) :

- Une déformation des membres inférieurs (genu varus chez le jeune enfant puis le plus souvent genu valgus à l'approche de la puberté) (Figure 1) ;
- Des douleurs osseuses ;
- Une inégalité au développement des membres amenant à une stature disproportionnée ;
- Un retard à la marche ;
- Une démarche anormale, dandinante ;
- Une diminution de la vitesse de croissance ;
- Une augmentation de la prévalence des abcès dentaires ;
- Une fusion partielle des sutures crâniennes, dolichocéphalie, craniosténose, hypertension intracrânienne.

Chez les adultes, les signes cliniques de la maladie se manifestent, dans la majorité des cas, lorsque l'adulte n'a pas été diagnostiqué comme étant atteint de l'XLH et n'a ainsi pas pu recevoir de traitement adéquat. On retrouvera chez ces patients une petite taille, des déformations des membres inférieurs (genu valgus ou varus) (Figure 1), une démarche particulière, une ostéomalacie entraînant des douleurs osseuses, un risque de fracture élevé, des pseudo-fractures et des enthésopathies. Des anomalies d'audition, pouvant aller jusqu'à la perte complète, sont aussi une complication de la maladie à l'âge adulte. Ainsi, le degré de handicap est variable : d'absent au déplacement avec fauteuil roulant. De plus, souvent les patients adultes présentent un état bucco-dentaire altéré (*Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*).



**Figure 1** – Déformations des membres inférieurs chez un enfant (A, B) et chez un adulte (C, D) caractéristiques de l'XLH. Les images A et B nous montrent, respectivement, une image clinique et une image radiographique d'un genu varus. Les images C et D montrent, respectivement, une image clinique et une image radiographique d'un genu valgus (Lambert et al. 2019).

#### 1.4.1.2 Éléments radiographiques

Pour réaliser un diagnostic, généralement, une **radiographie du genou et/ou du poignet et/ou de la cheville** suffit. En effet, les lésions constatées caractéristiques du rachitisme sont retrouvées sur les radiographies, comme la **déformation des membres inférieurs** avec des anomalies de tous les cartilages de croissance, notamment des métaphyses floues et élargies. Ces déformations se retrouvent au niveau des sites à croissance rapide particulièrement au niveau distal du fémur, distal du tibia et distal du radius. Des **enthésopathies** et des **pseudo-fractures** sont aussi fréquentes chez les patients adultes (Figure 2) (Carpenter et al. 2011; Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019).



**Figure 2** – Radiographie du bassin d'un adulte porteur d'XLH montrant des enthésopathies (flèches 2 et 3), de l'arthrose précoce (flèche 1) et des pseudo-fractures (flèche 4) (Lambert et al. 2019).

### 1.4.1.3 Éléments biochimiques

Les résultats des marqueurs biologiques sont nécessaires à l'établissement du diagnostic de l'XLH, on retrouve (*Carpenter et al. 2011; Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*) :

- Une augmentation du taux de phosphatase alcaline (PAL) ;
- Un taux plasmatique de FGF23 non clivé élevé ;
- Une hypophosphatémie due à une hyperphosphaturie. Il y a une diminution de la réabsorption du phosphate par le tube proximal rénal, calculée par le taux de réabsorption tubulaire du phosphate (TRP ou TmP/DFG) ;
- Une calcémie normale voire à la limite inférieure de la normale ;
- Un taux d'hormone parathyroïdienne (PTH) normal voire à la limite supérieure de la normale.

La mise en relation des différents éléments cliniques, radiographiques et biochimiques permet aux cliniciens d'aboutir au diagnostic de l'XLH. Il est également capital de réaliser une identification d'une mutation du gène PHEX par une analyse génétique afin de confirmer le diagnostic. Un **diagnostic précoce**, possible durant les premières semaines du nouveau-né, permet une **prise en charge et une orientation adéquates du patient** (*Haffner et al. 2019*).

## 1.4.2 Manifestations bucco-dentaires

Les manifestations bucco-dentaires sont diverses et constitutionnelles de la maladie.

### 1.4.2.1 Muqueuses et parodonte

De nombreux **abcès péri-apicaux spontanés** sont constatés, pouvant évoluer jusqu'à la cellulite maxillo-faciale (*Haffner et al. 2019*). Ils touchent davantage la denture primaire que la denture secondaire. Les **lésions sont d'origine endodontique** mais les dents causales ne présentent ni lésions carieuses, ni historique de traumatisme (Figure 3). Il existe une association entre la sévérité des manifestations dentaires et l'apparition des premiers symptômes oraux ; en effet, plus le patient est jeune lors de l'apparition des premiers abcès péri-apicaux, plus seront sévères les symptômes bucco-dentaires (*Souza et al. 2010; Sabandal et al. 2015*). De plus, un patient porteur d'XLH ayant déjà eu un abcès aura une plus grande probabilité d'être sujet à la récurrence (*Carpenter et al. 2011*).



**Figure 3** – Photographie de gauche : abcès péri-apicaux au niveau de la région de 62. Photographies de droite : arcades complètes du patient, en dentition déciduale, ne montrant aucune lésion carieuse après examen clinique (Souza et al. 2013).

Chez les adultes, on note une **augmentation de la prévalence de parodontite**, incluant une perte osseuse, par rapport à la population générale. Ceci, a pour conséquences des avulsions et des pertes dentaires précoces plus importantes (Ye et al. 2011; Haffner et al. 2019).

Le **cément est beaucoup plus fin et réduit** (Haffner et al. 2019). Il est relié à l'os alvéolaire par les ligaments parodontaux, composés de fibres de collagènes ; mais ceux-ci présentent un ancrage anormal à leurs deux extrémités (Coyac et al. 2017).

Concernant l'os alvéolaire, dans leur étude, Su et al. décrivent une **lamina dura mal définie**, une **hypoplasie de la crête alvéolaire** et une **absence de crypte osseuse** autour de la dent. Ces anomalies pourraient expliquer l'exfoliation dentaire précoce des dents temporaires, généralement les incisives (Su et al. 2007).

De plus, des études, réalisées sur la souris, suggèrent que la capacité de remodelage osseux ainsi que l'apposition cémentaire se trouvent altérées chez les patients porteurs d'XLH ; la capacité d'adaptation face à un traitement orthodontique ou un traumatisme pourrait donc être diminuée (Coyac et al. 2017).

#### 1.4.2.2 Les dents

Les manifestations dentaires touchent aussi bien la denture lactéale que définitive. La formation de l'émail et de la dentine s'organisant du quatrième jour in utero jusqu'au onzième mois après la naissance, les manifestations sur la dentition primaire ne peuvent être que très rarement prévenues. À l'inverse, la formation de la denture définitive se faisant après la naissance, la mise en place, au plus tôt, de traitements adéquats chez le patient diagnostiqué porteur d'XLH permet d'améliorer son développement (Su et al. 2007; Tümen 2009).

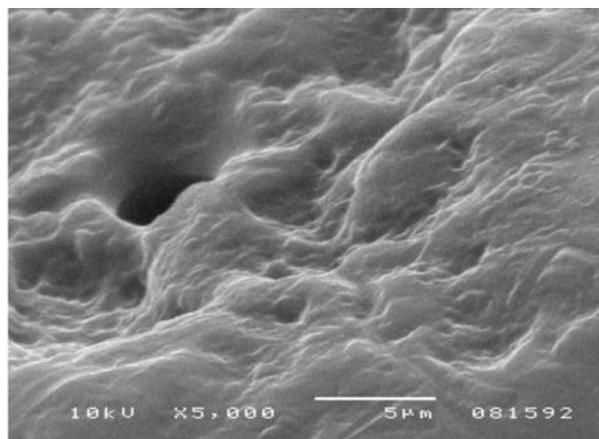
Des retards d'éruptions peuvent aussi être observés chez ces patients (Sh et Am 2010; Sabandal et al. 2015).

##### 1.4.2.2.1 L'émail

L'émail est décrit comme **normal mais beaucoup plus fin**. Dans certains cas rapportés, l'émail est **hypoplasique** ou **hypocalcique** (Tümen 2009; Sabandal et al. 2015).

Il présente, aussi, des **micro-défauts** (Figure 4) créant un passage direct pour les micro-organismes vers la dentine voire la chambre pulpaire. De ce fait, l'émail ne remplit plus correctement son rôle de barrière face à l'environnement buccal (Carpenter et al. 2011; Sabandal et al. 2015).

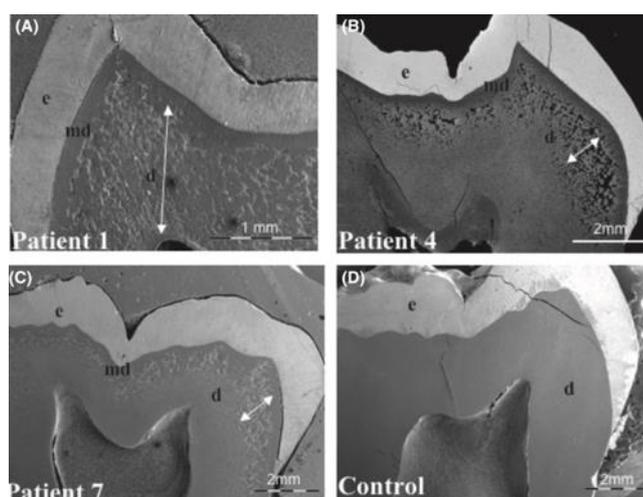
Une perte de la fine couche d'émail est fréquente face aux forces d'attrition et/ou aux lésions carieuses exposant ainsi le complexe dentino-pulpaire (Souza et al. 2013).



**Figure 4** – Image microscopique à balayage électronique montrant des microclivages, pouvant atteindre 4,2µm de diamètre, au sein d'un émail fin chez un patient XLH (Cremonesi et al. 2014).

#### 1.4.2.2.2 Le complexe dentino-pulpaire

À propos de la dentine, plusieurs défauts ont été rapportés dans la littérature. Malgré la fonction normale des odontoblastes, **la dentine est hypoplasique et hypominéralisée**. Elle présente des **calcosphérites non fusionnées** et des **espaces interglobulaires** – zones non minéralisées – beaucoup plus importants que chez un patient témoin. Cela est due à la non-fusion des globules de Czermak (Figure 5 et Figure 6) (Tümen 2009; Souza et al. 2013).

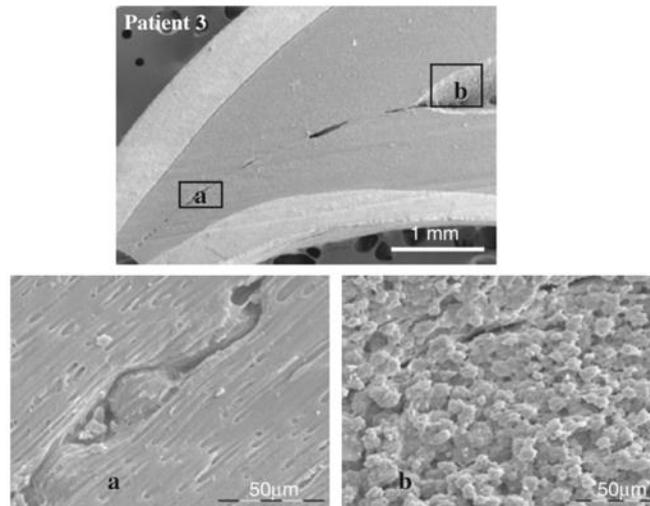


**Figure 5** – Couronne de molaires au microscope à balayage électronique de : (A) un patient porteur d'XLH non traité (dent 74, patient 1), (B) un patient porteur d'XLH traité (dent 85, patient 4), un patient porteur d'XLH traité (dent 48, patient 7) et (D) un patient control (dent 48). L'émail (e) et le manteau dentinaire sont similaires pour les patients. On constate des calcosphérites ( flèches), dans toute l'épaisseur de la dentine chez le patient 1 et à l'extrémité coronaire pour les patients 4 et 7 (Chaussain-Miller et al. 2007).

Les tubulis dentinaires, généralement alignés, sont irréguliers (Ribeiro et al. 2015).

Le manteau dentinaire est normal, non affecté (Tümen 2009). La zone de prédentine est élargie (Paredes et al. 2018).

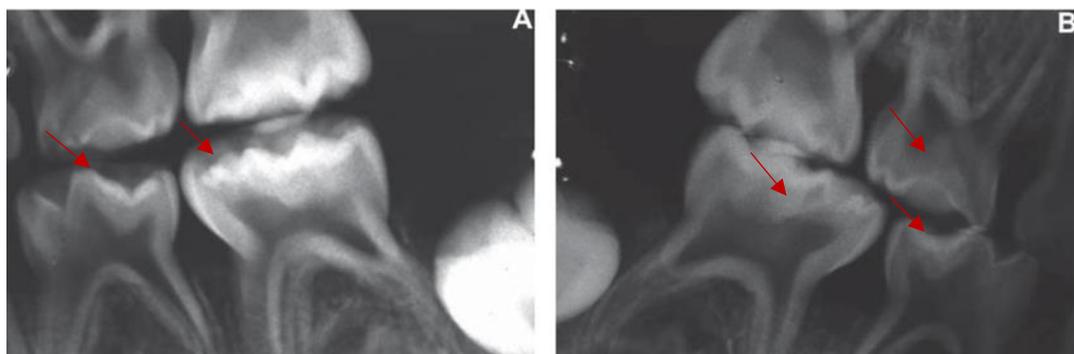
La présence de **fissures au niveau de la dentine** (Figure 6), comme celles de l'émail rapportées dans la section 1.4.2.2.1 , constitue une voie directe pour les micro-organismes vers la chambre pulpaire (Douyere et al. 2009; Souza et al. 2010).



**Figure 6** – Images de microscope à balayage électronique d'une incisive nécrosée d'un patient porteur d'XLH. Présence d'une large fissure (image du dessus) associée à des calcosphérites (b) et s'étendant de la corne pulpaire jusqu'à la jonction émail-dentine (a) (*Chaussain-Miller et al. 2007*).

La **chambre pulpaire est élargie** et les **cornes pulpaires sont hautes** pouvant atteindre la jonction amélo-dentinaire (Figure 7). Certains auteurs parlent de taurodontisme (*Douyere et al. 2009; Sabandal et al. 2015*).

Les racines sont courtes et l'apexification peut être retardée ou non complète.

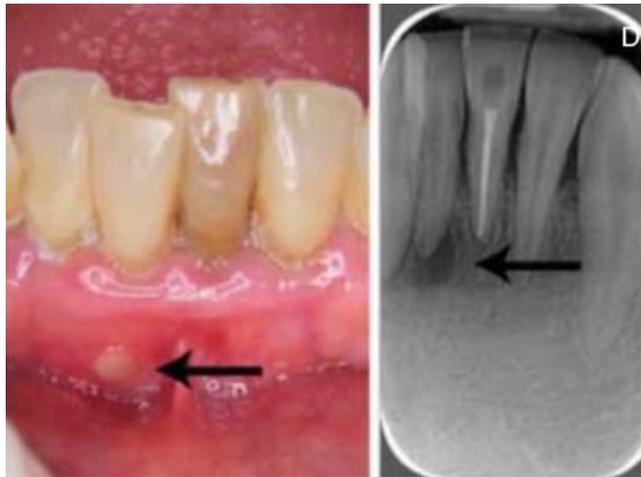


**Figure 7** – Radiographies rétro-alvéolaires montrant des chambres pulpaires élargies et des cornes pulpaires hautes désignées par des flèches (*Souza et al. 2013*).

Les diverses manifestations dentaires énumérées augmentent le risque de complications bucco-dentaires des patients porteurs d'XLH mais aussi l'altération de leur qualité de vie orale (*Lambert et al. 2019*).

De plus, les défauts constatés – fine épaisseur de l'émail, fissures allant de l'émail à la chambre pulpaire en passant par la dentine, l'hypominéralisation de la dentine, les cornes

pulpaire hautes, la chambre pulpaire élargie – contribuent à une invasion rapide des micro-organismes entraînant une nécrose pulpaire et des lésions périapicales, sans présence de lésions carieuses ou de traumatisme de la dent. Les abcès péri-apicaux spontanés – décrits dans la section 1.4.2.1 – d’origine endodontique en sont les conséquences directes (Figure 8) (Tümen 2009; Souza et al. 2013).



**Figure 8** – Vue intraorale et radiographie rétro-alvéolaire d’une infection endodontique (flèche noire) de 41 ne présentant pas de lésion carieuse chez un patient porteur d’XLH de 35 ans (Linglart et al. 2014).

Les manifestations dentaires, touchant les deux dentures, sont multiples chez le patient porteur d’XLH. Dans certains cas, les patients, non diagnostiqués, viennent consulter un dentiste au sujet des abcès péri-apicaux qui peuvent être le premier signe de la maladie. Ainsi, la connaissance des signes cliniques par le praticien est capitale afin d’orienter le patient dans un parcours de soins et une prise charge adéquats (Rabbani et al. 2012; Souza et al. 2013).

### 1.5 Prise en charge des patients porteurs d’XLH

La **prise en charge des maladies rares est devenue un enjeu majeur de santé publique** ; par leur rareté et leur spécificité, le diagnostic est souvent retardé alors qu’il faudrait qu’il soit le plus précoce possible afin d’assurer la meilleure prise en charge et un suivi nécessaire à ces patients pour limiter les conséquences de la maladie tant sur le plan médical que sur leur qualité de vie.

Dans le cas de l’XLH, une équipe pluridisciplinaire doit être sollicitée : médecins généralistes, pédiatres, pédiatres endocrinologues, pédiatres rhumatologues, pédiatres

néphrologues, chirurgiens orthopédistes pédiatriques, neurochirurgiens pédiatriques, ORL pédiatriques, ophtalmologues, dentistes et orthodontistes, biologistes, radiologues pédiatriques, kinésithérapeutes, diététiciens, podologues, assistantes sociales, Maison Départementale Des Personnes Handicapées (MDPH), psychologues, infirmières. Les aspects sociaux, familiaux et l'éducation thérapeutique sont des axes majeurs de la prise en charge globale du malade atteint d'XLH (*Haute Autorité de Santé (HAS) 2018*).

D'une part, la rareté de la maladie nécessite pour le patient d'organiser un réseau de soins parfois complexe dans l'accès à des professionnels compétents et formés à la prise en charge de cette maladie. D'autre part, les professionnels non formés à la spécificité phénotypique de l'XLH peuvent avoir des limites dans leur prise en charge et orienter les patients dans des directions thérapeutiques non satisfaisantes.

On parle d'**errance diagnostique**, celle-ci fait référence à la période entre les premiers symptômes d'une maladie et de son diagnostic confirmé, par définition. Elle est source d'angoisse pour la famille mais aussi d'une perte de chance pour le patient d'accéder aux meilleurs soins (*Cottet 2018*).

En France, la prise en charge des patients porteurs d'XLH, définie par le PNMR, est coordonnée par le **CRMR du métabolisme du calcium et du phosphate** (organigramme de l'organisation du CRMR en Annexe I) dont le centre coordinateur est situé à l'hôpital Bicêtre (Kremlin-Bicêtre – 94270), avec pour référent le P<sup>r</sup> A. Linglart. Le suivi et les soins dentaires sont réalisés au sein de l'hôpital Bretonneau (Paris 18<sup>ème</sup>) sous la supervision du P<sup>r</sup> C. Chaussain, dans le service du P<sup>r</sup> B. Salmon. Le CRMR est rattaché à la **FSMR OSCAR** – réseau national des acteurs des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage. Un protocole de diagnostic et de soin a été mis en place par le CRMR en 2018 (*Haute Autorité de Santé (HAS) 2018*).

## 1.5.1 Traitements systémiques

### 1.5.1.1 Traitements chez les enfants

Le traitement doit être **mis en place chez les enfants dès que le diagnostic a été posé jusqu'à leur croissance complète**. En effet, plus le traitement est mis en place tôt, plus on peut espérer une bonne réponse au traitement et limiter les conséquences de la maladie sur l'enfant. Il existe deux types de traitements actuellement : le traitement conventionnel (phosphore et

vitamine D active) et le traitement par anticorps anti-FGF23 (burosumab) (*Carpenter et al. 2011; Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*).

#### 1.5.1.1.1 Traitement conventionnel

Le traitement conventionnel consiste en la **prise de suppléments oraux de phosphate et de vitamine D sous sa forme active** (*Lambert et al. 2019*) :

- Le phosphate se trouve sous la forme de solutions orales, de comprimés ou de capsules. Ils contiennent soit des sels à bases de sodium et/ou de potassium (*Haffner et al. 2019*). Les doses proposées sont de 40 à 60 mg/kg/j chez l'enfant de 0 à 10 ans (en 4 prises par jour pendant au moins 1 an ou jusqu'à sa première rentrée scolaire), de 30 à 50 mg/kg/j chez l'enfant de 10 à 15 ans (*Lambert et al. 2019*) ;
- La vitamine D présente deux formes actives l'alfacalcidol (Un-alpha®) et le calcitrol (Rocaltrol®), il s'agirait de prendre soit l'un soit l'autre. La dose d'alfacalcidol proposée est de 1 à 2 µg/j chez l'enfant de 0 à 10 ans et de 1,5 à 3 µg/j de 10 à 15 ans, en une seule prise, plutôt le soir (*Lambert et al. 2019*). Le calcitrol sera à prendre, lui, en 2 prises, avec un dosage de 20 à 30 ng/kg/jour (*Carpenter et al. 2011*) ;
- Une supplémentation en vitamine D native est, dans certains cas, nécessaire.

Le taux de phosphate alcaline (PAL) est le meilleur marqueur biologique pour objectiver la réponse du corps humain au traitement (*Carpenter et al. 2011*). Ainsi, en environ un an, le taux de PAL diminue jusqu'à la limite inférieure de la normale ; corrigeant la déformation osseuse – partiellement ou complètement –, rétablissant une vitesse de croissance plus ou moins correcte et la taille d'environ une déviation standard, améliorant la minéralisation osseuse et dentaire et diminuant la douleur osseuse (*Lambert et al. 2019*).

En revanche, le traitement entraîne de nombreux effets indésirables. Une **surveillance des marqueurs biologiques** (phosphatémie, calcémie, créatinémie, calciurie et créatininurie) est indispensable tous les 3 mois. Les effets indésirables causés sont (*Carpenter et al. 2011; Lambert et al. 2019*) :

- L'hypercalcémie. La prise de calcitrol devra être diminuée voire même arrêtée, ainsi que celle du phosphate en cas d'hypercalcémie sévère ;

- L'hypercalciurie, pouvant aller jusqu'à un risque d'atteinte de la fonction rénale et de néphrocalcinose, est due à la prise de dérivés actifs de la vitamine D. Une diminution de la prise de calcitrol/alfacalcidol et/ou une augmentation de la prise de phosphate seront alors nécessaires ;
- L'hyperparathyroïdie est aggravée par la prise de phosphate, un réajustement des doses devra alors être fait.

#### 1.5.1.1.2 Traitement au burosumab

Le burosumab est un **anticorps monoclonal humanisé anti-FGF23** (*Lambert et al. 2019*).

En février 2018, le burosumab a été approuvé par l'Agence Européenne du Médicaments (EMA) pour son utilisation auprès des enfants atteints d'XLH, avec preuves radiographiques de pathologies osseuses, âgés de plus de 1 an et les adolescents en période de croissance osseuse. Ce n'est qu'en avril 2018, que la US Food Drug Administration (FDA) a élargi le champ d'utilisation du traitement. Il est possible de l'utiliser auprès des adultes et des enfants âgés de plus de 1 an atteints d'XLH (*Haffner et al. 2019*).

Cependant, le **burosumab ne peut être prescrit que par un CRMR** et est proposé seulement aux patients réfractaires au traitement conventionnel – ne répondant pas à un traitement conventionnel bien conduit pendant au moins un an –, aux enfants ayant eu un diagnostic tardif de l'XLH, aux patients avec une forme sévère ou aux enfants ayant des complications dues au traitement conventionnel (*Haute Autorité de Santé (HAS) 2018*).

Pour les enfants, de 5 à 12 ans, le traitement consiste en une injection toutes les 2 semaines permettant de rétablir une phosphatémie à la limite inférieure de la normale, une augmentation du taux de 1,25(OH)<sub>2</sub> vitamine D et de TmP/GFR, une réduction de la sévérité du rachitisme, une augmentation de l'habileté physique et une réduction significative de la douleur et de l'incapacité fonctionnelle (*Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*).

Les doses injectées devront être ajustées dans le but d'obtenir une phosphatémie satisfaisante. L'EMA et la FDA ont autorisé une dose de départ de 0,4mg/kg toutes les 2 semaines et une dose maximale de 2mg/kg/2semaines. La surveillance de la phosphatémie est essentielle pour la régulation du dosage.

Le traitement étant relativement récent, il n’y a pas encore de données à long terme. Les effets d’indésirables sont encore peu connus. Il semblerait que les limites du traitement concernent les réactions au niveau des sites d’injections, des maux de tête et des douleurs aux extrémités (*Haffner et al. 2019*).

#### 1.5.1.1.3 Traitements adjuvants

Face à un **traitement à l’hormone de croissance**, les réponses sont variables, il reste prescrit pour les enfants de très petite taille malgré un traitement conventionnel bien conduit d’au moins un an et une normalisation des PAL. Ce traitement est hors AMM et ne sera envisageable qu’après une concertation pluridisciplinaire de l’équipe spécialisée du CRMR (*Haute Autorité de Santé (HAS) 2018*). L’accélération de la vitesse de croissance semble être plus significative lorsque le traitement par hormone de croissance, en association avec le traitement conventionnel, est mis au plus tôt pendant la puberté. Cependant, les suivis à long terme de patients n’ont pas montré un bénéfice significatif sur la taille à l’âge adulte (*Carpenter et al. 2011; Haffner et al. 2019*).

Le **traitement chirurgical** doit être le moins invasif possible. La chirurgie de croissance guidée doit être le fruit d’une discussion multidisciplinaire et doit être réalisée tôt dans l’enfance du patient, contrairement à la chirurgie correctrice – consistant en de nombreuses ostéotomies jusqu’à la maturation squelettique. À ce jour, il n’y a pas de données à long terme sur l’efficacité du traitement chirurgical, par rapport au traitement médical, seul sur l’amélioration de la forme du squelette (*Lambert et al. 2019*).

#### 1.5.1.2 Traitements chez les adultes

Chez les adultes, le traitement est recommandé chez les patients porteurs d’XLH symptomatiques. Le traitement consiste essentiellement en la **prise d’analogues actifs de la vitamine D avec plus ou moins un supplément en phosphate**. Les doses sont de l’ordre de 0,25 à 0,75 µg /j pour le calcitriol (Rocaltrol®) et de 0,5 à 1,5 µg/j pour l’alfacalcidol (Un-alpha®) (*Lambert et al. 2019*). À noter que les doses sont inférieures à celles utilisées chez l’enfant.

Le traitement est efficace sur les douleurs musculo-squelettiques, les fractures et les pseudo-fractures, les douleurs osseuses de l’ostéomalacie et les complications bucco-dentaires.

Il est aussi préconisé chez les patients devant ou ayant dus subir une intervention chirurgicale orthopédique voire dentaire. En revanche, le traitement est inefficace sur les enthésopathies et les pertes d'audition (*Haffner et al. 2019; Lambert et al. 2019*).

Concernant le burosumab, une étude menée sur 134 adultes atteints d'XLH montre une efficacité sur la raideur, les douleurs et sur l'amélioration de la consolidation osseuse. Comme chez l'enfant, les effets indésirables concernent le site d'injection, les maux de tête et les douleurs aux extrémités, certains patients ont aussi présenté le syndrome des jambes au repos. De même, le traitement étant récent, il est nécessaire d'avoir des données de vie réelle et l'évolution à long terme (*Lambert et al. 2019*).

Une **surveillance biologique comme radiologique** du patient est essentielle dans le but d'adapter au mieux le traitement à ses besoins et de contrôler au mieux les effets indésirables qui sont les mêmes chez l'enfant que ceux cités dans la partie 1.5.1.1.1

### 1.5.1.3 Éducation thérapeutique

L'éducation thérapeutique est définie comme l'aide apportée aux patients, à leurs familles et/ou leur entourage pour comprendre la maladie et les traitements, collaborer aux soins, prendre en charge leur état de santé et conserver et/ou améliorer la qualité de vie (*Foucaud et al. 2010*).

Le tableau clinique du patient porteur d'XLH étant très varié, plus ou moins sévère, **l'éducation thérapeutique est essentielle pour l'adhérence au traitement**. Elle ne doit pas se limiter à l'information, à la transmission de savoir et de savoir-faire, il faut aussi prendre en compte les dimensions psycho-sociales, environnementales et personnelles de l'individu dans son parcours de soins (*Foucaud et al. 2010*). Il est crucial d'accompagner le patient dans son intégration sociale, scolaire et professionnelle (*Lambert et al. 2019*).

### 1.5.2 Prise en charge bucco-dentaire

Les traitements systémiques peuvent prévenir les conséquences de la maladie sur la santé bucco-dentaire en fonction du début de la mise en place, de la compliance et de la durée

du traitement. Mais, dans certains cas, des lésions peuvent persister plus ou moins sévèrement (Linglart et al. 2014).

#### 1.5.2.1 *Traitement de prévention*

Des **examens bucco-dentaires récurrents** (deux fois par an) doivent être réalisés afin de prévenir et/ou dépister au plus tôt toutes complications dentaires ou parodontales. La prévention est capitale dans le but de prévenir les abcès dentaires et leurs conséquences et d'établir une santé orale satisfaisante chez les patients. Elle doit être faite chez tous les patients, présentant des symptômes (pertes dentaires, abcès péri-apicaux) ou non.

Des **traitements prophylactiques** sont mis en place pour éviter toutes infiltrations de micro-organismes provoquant des nécroses pulpaire spontanées, des abcès péri-apicaux et des lésions carieuses. Le chirurgien-dentiste réalisera un nettoyage des surfaces dentaires, une application topique de fluor et un scellement de sillons et des fissures (Douyere et al. 2009; Souza et al. 2010).

Douyere et al. préconisent le **scellement des fissures émail-dentine avec de la résine composite fluide** ; la basse viscosité de la résine lui permet de s'immiscer dans les micro-craquelures de l'émail évitant au maximum la propagation des bactéries. La préparation de la dent, préalable au collage, devra se faire avec un système auto-mordançant : le protocole étant plus simple (pas de rinçage) et le mordantage, par rapport aux autres techniques de collage, est beaucoup moins agressif sur l'émail pour ne pas aggraver les micro-craquelures déjà présentes. Dans le cas où l'isolation de la dent est impossible, notamment par manque de coopération du jeune patient, un ciment verre ionomère est utilisé pour le scellement (Douyere et al. 2009; Souza et al. 2013).

Le **scellement des faces occlusales par de la résine composite** est préconisé, dans des cas sévères, sur les molaires en cours d'éruption (Seow 2003).

À chaque examen de contrôle, le scellement doit être réévalué et renouvelé, si besoin, afin de prévenir la perte ou l'attrition de la résine composite (Douyere et al. 2009).

Dans le but de prévenir des affections pulpaire, les dents antérieures peuvent aussi être recouvertes de résine composite (Douyere et al. 2009).

La pose de coiffe préformée en acier prophylactique sur les molaires déciduales, et dans quelques cas sur les molaires définitives (couronne en acier dans le cas échéant), est proposée en vue d'un traitement préventif. Cet acte invasif dû à la préparation dentaire, présente un risque majeur : la chambre pulpaire élargie et les cornes pulpaires hautes augmentent le risque d'effraction et/ou d'infection pulpaire compromettant ainsi le pronostic de la dent saine en premier lieu. Afin d'éviter toutes préparations invasives, des élastiques orthodontiques séparateurs peuvent être positionnés mésialement et distalement de la dent concernée pour une durée de trois à sept jours. Cela permettra d'ouvrir les espaces interdentaires et le positionnement de la coiffe en acier pourra se faire sans avoir eu le besoin de réaliser des slices proximaux (Seow 2003). Néanmoins, la coopération de l'enfant au moment de l'intervention est nécessaire pour une bonne pérennité du traitement (Douyere et al. 2009).

Dès lors que l'enfant présente un abcès péri-apical, Seow et al. proposent de réaliser, sur toutes les molaires déciduales saines, des pulpotomies prophylactiques suivies de couronnes préformées en acier (Figure 9 et Figure 10) pour avoir une étanchéité proximale et éviter le risque de récurrence (Godina Hernández et Belmont Laguna 2013). En effet, il est majoré lorsque le patient a déjà eu un abcès. Toutefois, Schroff et al. ont mené une étude sur quatre patients et ont conclu qu'il n'y avait pas assez de preuves dans la littérature de l'efficacité du traitement préventif par pulpotomie des molaires temporaires. Ainsi, il serait préférable d'utiliser les traitements prophylactiques énoncés précédemment (scellement des puits et des fissures, fluor etc.) (Shroff et al. 2002).

### 1.5.2.2 Traitements curatifs

#### 1.5.2.2.1 Traitements de l'abcès péri-apical spontané

Le traitement de l'abcès péri-apical, de même que pour la lésion péri-apicale et la nécrose pulpaire, consiste à **réaliser un traitement endodontique de la dent causale** aussi bien en denture temporaire que définitive, pour les dents antérieures et postérieures (Figure 9 et Figure 10). Dans tous les cas, le traitement doit être aseptique et étanche pour éviter les voies de propagation pour les bactéries décrites précédemment : le traitement endodontique se fait obligatoirement sous champ opératoire avec une irrigation à l'hypochlorite de sodium, l'obturation doit être conique, dense et étanche et tout le matériel doit être stérile (pointes de papiers, boulettes de coton, gutta percha etc.) (Lee et al. 2017).

Pour les restaurations d'usage sur dents antérieures, une résine composite peut être suffisante, le traitement doit être fait suivant le protocole de collage et être étanche (Sabandal et al. 2015; Lee et al. 2017).

Les restaurations sur dents postérieures se font pour la denture primaire avec des coiffes pédodontiques préformées en acier (Figure 9 et Figure 10) et pour la denture secondaire des couronnes métalliques ou céramiques. L'utilisation de tenon radiculaire doit se faire après analyse du ratio bénéfice/risque : l'épaisseur de dentine étant fine, la résistance à la fracture est diminuée, la restauration corono-radicaire augmente le risque de perforation de la dentine et de fracture (Tümen 2009; Sabandal et al. 2015).



**Figure 9** – Cas d'un enfant atteint d'XLH avec vue intraorale et radio rétro-alvéolaire du secteur 5, montrant un abcès péri-apical dont la dent causale est la 54, ne présentant pas de lésion carieuse. Notons aussi, la chambre pulpaire élargie de 53 (Godina Hernández et Belmont Laguna 2013).



**Figure 10** – Traitement bucco-dentaire du cas présenté en figure 9. À gauche : vue occlusale de l'arcade supérieure, on voit des coiffes préformées sur chacune des molaires. À droite : radio rétro-alvéolaire du secteur 5 correspondant. 54 a été traité par une pulpectomie, 53 et 55 par une pulpotomie prophylactique. Des coiffes ont été posées sur 54 et 55 (Godina Hernández et Belmont Laguna 2013).

Toutefois, toute guérison des lésions péri-apicales nécessite une concentration optimale de phosphate et de calcium dans le sang. Un **contrôle clinique et radiographique régulier** doit être instauré jusqu'à la guérison complète et même au-delà pour limiter le risque de récurrence (Boukpepsi et al. 2017).

Dans le cas d'un échec thérapeutique, l'extraction de la dent causale sera préconisée. Cependant, certains auteurs préconisent l'extraction de la dent causale en traitement de première intention de l'abcès péri-apical, les structures dentaires particulières du patient porteur d'XLH compromettant la pérennité du traitement endodontique. Mais dans les deux cas :

- S'il s'agit de dent lactéale, en fonction de la situation clinique une réhabilitation prothétique fixe ou amovible peut être envisagée. Dans le cas d'avulsion de molaire, un mainteneur d'espace devra être mis en place afin d'augmenter les chances d'une éruption satisfaisante de la dent définitive correspondante (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013*) ;
- S'il s'agit de dent définitive, la solution implantaire peut être envisagée mais avec précaution compte tenu de la spécificité phénotypique du patient porteur d'XLH et en fonction de l'âge du patient. Dans la littérature, le recours au traitement par implant chez les patients porteurs d'XLH ne compte que quelques cas rapportés mais ne montre pas de contre-indications. Cependant, le cas décrit par James et Roudsari met en lumière la pérennité à long terme du traitement par prothèse implanto-portée chez ces patients. Une sélection des patients, une planification et une mise en place implantaire rigoureuse avec une maintenance ont été mises en place pour obtenir ces résultats (*James et Roudsari 2019*).

#### 1.5.2.2.2 Traitement parodontal

Très peu d'études ont été menées sur les traitements parodontaux non chirurgicaux et chirurgicaux chez les patients porteurs d'XLH.

La **thérapeutique parodontale et le suivi ne doivent pas être négligés**, en vue de l'augmentation de la prévalence de la parodontite chez les patients porteurs d'XLH (*Prié et al. 2009; Linglart et al. 2014*). Un **examen parodontal méticuleux** doit être réalisé à chaque visite de contrôle afin d'anticiper toute maladie parodontale (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013*).

Quelle que soit la thérapeutique choisie par le chirurgien-dentiste, un contrôle régulier, dentaire et parodontal, est primordial pour limiter tout risque d'aggravation des signes cliniques sur la santé bucco-dentaire du patient ou de récurrence (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013*).

La connaissance du chirurgien-dentiste des manifestations dentaires et de la prise en charge bucco-dentaire des patients porteurs d'XLH est une clé majeure dans le traitement mais aussi dans le diagnostic de la maladie, favorisant ainsi le pronostic pour le patient (*Su et al. 2007; Souza et al. 2013*).

## 2. QUALITÉ DE VIE ORALE

### 2.1 Généralités

#### 2.1.1 Définitions

##### 2.1.1.1 *Qualité de vie*

Dans la littérature, la **notion de qualité de vie** a été introduite en premier lieu aux États-Unis dans les années 1950 sous un slogan politique. Mais en France, ce concept apparaît pour la première fois dans la revue de médecine interne dans les années 1970 (*Amortila 2016*).

En 1993, l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit la qualité de vie comme « la perception d'un individu quant à la position qu'il occupe dans la vie, dans le contexte de la culture et des systèmes de valeurs dans lequel il vit et par rapport à ses objectifs, ses attentes, son niveau de vie et ses inquiétudes. Il s'agit d'un vaste concept qui dépend de façon complexe de la santé physique, de l'état psychologique, du niveau d'indépendance, des relations sociales et de l'environnement de chaque personne » (*Amortila 2016*).

L'**incidence accrue de certaines maladies chroniques** aux conséquences nouvelles et multiples (physiques, mentales, sociales) affectant plus le bien-être des patients que leur survie a conduit les chercheurs à recueillir leur ressenti et à développer de nombreuses échelles mesurant la qualité de vie (*Amortila 2016*).

De ce fait, on recherche une **prise en charge qui est davantage centrée sur le patient**. La notion « **patient-reported outcome** » (PRO) devient essentielle et est intégrée dans le parcours de soins (*Bingham et al. 2017*). La US FDA définit les mesures de PRO comme tous les aspects de l'état de santé d'un patient qui proviennent directement de lui-même, c'est-à-dire sans interprétation des réponses par un médecin ou qui que ce soit et peuvent aussi inclure des rapports sur les symptômes de la maladie, les effets indésirables du traitement, l'état fonctionnel ou le bien-être général (*Baiju et al. 2017*).

Ces rapports permettent une **prise en charge adaptée et individuelle** pour chaque patient mais aussi d'**aider au diagnostic**, d'apporter de nouvelles opportunités d'**améliorer la prise en charge**, d'**évaluer** et de **comparer les programmes de soins**, d'**identifier des besoins nouveaux** et d'**améliorer l'état de santé et le bien-être des patients** (*Bingham et al. 2017*).

### 2.1.1.2 *Qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire*

La **qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire** (QVLSB) est définie comme « une construction multidimensionnelle qui reflète, entre autres choses, le confort des individus lorsqu'ils mangent, dorment et interagissent en société, leur estime de soi et leur satisfaction concernant leur santé bucco-dentaire » (*US Department of Health and Human Services*).

Elle prend en compte l'évaluation faite de l'individu concernant sa QVLSB lorsque ces quatre facteurs affectent son bien-être :

1. Fonctionnel (mastication, l'élocution) ;
2. Psychologique (apparence, estime de soi) ;
3. Social (communications, intimité) ;
4. L'expérience de la douleur ou de l'inconfort (aiguë ou chronique).

Ces facteurs sont, eux-mêmes, **influencés par les expériences de l'individu, les situations dans lesquelles il les a vécues et leurs interactions** (*Bennadi et Reddy 2013; Sood et al. 2014*).

La **perception de la QVLSB est propre à chaque individu**, de sa capacité à comprendre ce qu'est une santé bucco-dentaire satisfaisante, sa santé générale et son bien-être, en fonction de son contexte socio-culturel, de son expérience passée avec la maladie et le système de soins et de ses attentes (*Tubert-Jeannin et al. 2003; Baiju et al. 2017*). Pour un même individu, sa perception de la QVLSB peut **changer et évoluer au cours du temps**. C'est une **notion subjective propre à chaque être et dynamique** (*Shroff et al. 2002*).

## 2.1.2 *État de l'art*

### 2.1.2.1 *Évolution de la notion de QVLSB*

La notion de QVLSB est une **notion récente qui s'est beaucoup développée durant ces deux dernières décennies**. La notion de qualité de vie liée à la santé est apparue dans la littérature à la fin des années 1960 mais il faudra attendre le début des années 1980 pour que les chercheurs s'intéressent à la QVLSB (*Bennadi et Reddy 2013*).

Les pathologies affectant la sphère buccale n'étant que rarement une question vitale, les chercheurs affirmaient, seulement 40 ans en arrière, que les maladies bucco-dentaires n'avaient aucuns effets sur la santé générale. En 1976, Davis déclare même que « mise à part les douleurs et les cancers oro-faciaux mortels, les pathologies bucco-dentaires n'ont aucun impact sur la vie sociale et n'entraînent que des problèmes esthétiques » (*Bennadi et Reddy 2013*). Ainsi, les symptômes tels que les maux de têtes, les éruptions cutanées ou même les brûlures causées par des pathologies bucco-dentaires n'étaient pas perçus comme importants et encore moins, comme une excuse valable pour ne pas assurer ses activités quotidiennes comme le travail ou l'école (*Bennadi et Reddy 2013; Bingham et al. 2017*).

À la fin des années 1970, la notion de QVLSB émerge. Bien que les maladies bucco-dentaires ne sont que rarement des conditions critiques, elles sont une **question majeure en santé publique dues à leur prévalence élevée** (*Hernández et al. 2015; Baiju et al. 2017*). De plus en plus d'études montrent l'impact des maladies bucco-dentaires sur le bien-être de l'individu, tant sur le plan physique que psychologique et social. De ce fait, les paramètres cliniques oraux stricts, comme la lésion carieuse, ne correspondent plus à la définition de la santé<sup>1</sup> faite par l'OMS sur les notions de bien-être mental et social et ne suffisent pas à expliquer les faibles scores de qualité de vie générale. L'**élaboration de mesures alternatives** ayant pour objectif de mesurer l'impact social, physique et psychologique de la santé bucco-dentaire sur un individu est devenue capitale (*Bennadi et Reddy 2013*).

Les **affections bucco-dentaires** entraînent non seulement des **répercussions néfastes sur des fonctions vitales** telles que respirer, manger, avaler ou parler mais ont aussi un **impact social** (par exemple : sur les activités quotidiennes comme l'école ou le travail) et **psychologique négatifs** ; elles peuvent amener l'individu à se sous-estimer, à avoir une mauvaise image de lui-même, à diminuer voire arrêter ses interactions sociales, ce qui pourrait entraîner d'autres pathologies telles que le stress chronique, la dépression. Ainsi, **la QVLSB est une dimension subjective** qu'il faut évaluer ; elle fait partie intégrante de la prise en charge d'un patient (*Bennadi et Reddy 2013; Alzoubi 2017*).

---

<sup>1</sup> En 1948, l'OMS définit la santé comme « un état de complet bien-être physique, mental et social et qui ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité » (*Hernández et al. 2015*).

### 2.1.2.2 Pourquoi mesurer la QVLSB ?

L'évaluation de la QVLSB est importante, tant pour la théorie que pour la pratique, dans trois domaines de la santé bucco-dentaire (Sischo et Broder 2011; Baiju et al. 2017) :

- La pratique clinique de la dentisterie ;
- La recherche en odontologie ;
- L'éducation de l'art dentaire.

#### 2.1.2.2.1 QVSLB et pratique clinique de l'odontologie

La QVLSB est une dimension importante, rentrant en ligne de compte dans la prise en charge du patient. En effet, elle permet de voir le patient en tant qu'**individu avec ses expériences sociales, émotionnelles et culturelles** et non seulement comme une pathologie ou une condition bucco-dentaire. Elle place le **patient au centre du traitement** ; on crée une **approche bio-psycho-sociale et non plus strictement médicale** (Sischo et Broder 2011; Bennadi et Reddy 2013). Cette approche, en pratique clinique, permet (Bennadi et Reddy 2013):

- D'identifier et de prioriser le problème ;
- De faciliter la communication entre le praticien et le patient ;
- D'identifier les problèmes cachés ;
- De faciliter la prise de décision médicale partagée (praticien/patient) ;
- De surveiller les changements et les réponses au traitement.

Par exemple, dans le cas d'une maladie chronique, de nombreux traitements n'ont pas abouti aux résultats escomptés, plaçant la QVLSB comme une variable importante à évaluer afin de comprendre le ressenti du patient, de prendre en compte son bien-être psychologique et social et de considérer le patient comme actif dans son traitement en l'intégrant dans l'équipe médicale et dans les prises de décisions (Baiju et al. 2017).

#### 2.1.2.2.2 QVLSB et recherche en dentisterie

La QVLSB a démontré son potentiel au sein de la recherche en odontologie sur tous les niveaux : la **recherche**, les **essais cliniques** et les **enquêtes épidémiologiques**.

La QVLSB est utilisée dans les enquêtes épidémiologiques afin de permettre **l'évaluation des besoins en santé bucco-dentaire mais aussi ceux de la population**. Plusieurs études se sont intéressées à la QVLSB, à l'identification des facteurs individuels et environnementaux ayant des effets sur la QVLSB (revenus, éducation etc.) et aux besoins de la population notamment pour informer les politiques de santé (*Sischo et Broder 2011*).

Par exemple, les différentes études menées ont permis de mettre en lien le faible recours aux soins bucco-dentaires et la mauvaise santé bucco-dentaire avec l'éloignement géographique des professionnels de santé et/ou le coût élevé des soins bucco-dentaires poussant souvent le patient à renoncer aux soins ou ne pas avoir un suivi aussi régulier qu'il ne le faudrait. Ceci est encore plus vrai lorsqu'il s'agit de consultations spécialisées (*Sischo et Broder 2011; Friedlander et al. 2019*).

En France, les personnes atteintes d'une maladie rare nécessitent un parcours de soins long et adapté à leur pathologie. Elles sont prises en charge par les CRMR et/ou les CCMR qui permettent d'assurer une prise en charge à proximité de ces patients au plus proche de leur domicile et de coordonner le parcours de soins (ville-hôpital), sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le CRMR dont ils dépendent (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2019*). Cependant, ces centres peuvent tout de même se trouver à des distances non négligeables de leur domicile, augmentant ainsi la difficulté d'accès aux soins, certains patients sont dans l'obligation de poser leur journée complète pour s'y rendre, ou dans le cas de patient enfant, leurs parents. Les frais liés au transport ne sont pas toujours suffisamment remboursés par la sécurité sociale, ajoutant ainsi des frais supplémentaires à ceux existant pour les soins nécessaires qui ne sont que partiellement voire aucunement couverts par leur assurance de santé (*Friedlander et al. 2019*).

D'un point de vue économique, les fonds publics attribués à la santé bucco-dentaire diminuent considérablement alors qu'en parallèle, les innovations et les possibilités de traitement plus sophistiquées ne cessent de croître. Le cas du traitement par implant est très explicite. En effet, la solution implantaire est très onéreuse et non prise en charge par la sécurité sociale alors qu'il a été démontré son efficacité dans l'augmentation de la QVLSB des patients (*Sood et al. 2014*).

La mesure de la QVLSB peut aider à **mettre en lumière les disparités en matière de santé**. Les **facteurs sociodémographiques** peuvent influencer les décisions de l'individu dans

son parcours de soins, jusqu'à une abstinence ou un abandon de soins non négligeable entraînant une diminution de la QVLSB dans les cas échéants. Ils sont donc **non négligeables dans la prise de décisions en termes de politique de santé** (Friedlander et al. 2019).

Les études basées sur la QVLSB permettent ainsi aux chercheurs de **communiquer avec les politiques de santé avec des données concrètes** mettant en avant les **besoins de la population en termes de santé bucco-dentaire**, de prouver objectivement **la nécessité d'un accès aux soins équitable** sur le plan géographique mais aussi financier (par accord de fond). La prise en compte de la QVLSB donne une **puissance à la planification et au développement des programmes de soins de la santé bucco-dentaire**. Elle est d'ailleurs considérée comme un élément important du Global Health Programme de l'OMS (2003) (Alzoubi 2017).

Les objectifs ne sont plus de savoir combien d'années la population peut vivre mais de savoir combien de temps la population vit en bonne santé et comment. Ainsi, la QVLSB est devenue un enjeu majeur de santé publique. La recherche peut contribuer de ce fait à **augmenter la qualité de vie** et les **années de vie en bonne santé** et de **réduire voire éliminer les inégalités dans la santé**, notamment dans l'accès aux soins (Bennadi et Reddy 2013).

#### 2.1.2.2.3 QVLSB et l'éducation de l'art dentaire

L'enseignement en odontologie vise à former les étudiants mais aussi les chercheurs, les responsables de la filière et les enseignants. Les données issues des études sur la QVLSB servent d'outils pour accentuer l'enseignement sur cette perspective nouvelle et primordiale : **la prévention, l'éducation thérapeutique et la promotion de la santé bucco-dentaire** sont des axes majeurs en santé publique (Bennadi et Reddy 2013).

Pour les étudiants, ces outils permettent de démontrer de manière objective l'importance de placer le patient au centre du traitement, de prendre en compte les facteurs psycho-sociaux dans la mise en place du traitement mais aussi, tout au long du suivi, d'élargir leur vision vers une pratique multidisciplinaire quand cela est nécessaire (Bennadi et Reddy 2013).

La QVLSB est utilisée pour motiver les chercheurs à avoir une plus large perspective lors de leur études (voir section 2.1.2.2.2 ).

## 2.2 QVLSB chez l'enfant

La **notion de QVLSB étant évolutive et âge-dépendante**, des différences importantes sont notées entre les adultes et les enfants. Beaucoup d'instruments de mesure existent chez les adultes mais récemment, de nombreux efforts sont faits pour développer des outils de mesure chez l'enfant (*Genderson et al. 2013*).

La **QVLSB chez l'enfant** est d'autant plus importante puisque la période de l'enfance est une phase dominée par des changements : la dentition, le visage et le développement cognitif changeant au cours de l'enfance et de l'adolescence (*Sischo et Broder 2011*). Cela permet de recueillir une **perspective unique de l'enfant sur lui-même** et indispensable dans la prise en charge ; mais aussi de son entourage (parents, personnels soignants, enseignants, par exemple). Les indicateurs cliniques, tel que l'indice CAOD (Dent Cariée, Obturée, Absente), ne donnent aucune donnée sur une évaluation subjective du patient quant à sa satisfaction, la réduction des symptômes ou son bien-être psycho-social (*Genderson et al. 2013; Malele-Kolisa et al. 2019*).

### 2.2.1 Spécificité dans l'élaboration des outils utilisés chez les enfants

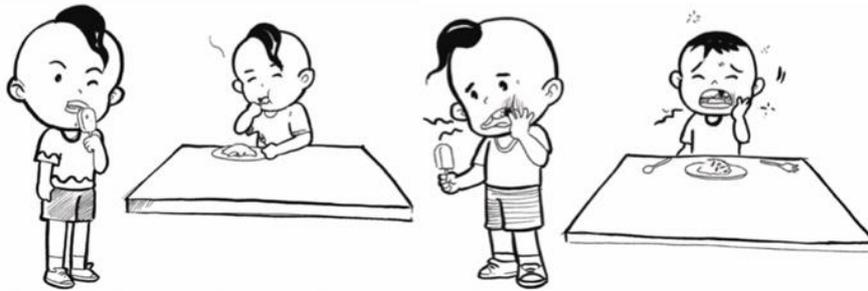
Chez les enfants, les outils doivent être adaptés afin d'obtenir une validité et une fiabilité maximales et permettre d'examiner les facteurs ayant un impact sur leur QVLSB – par exemple l'image de soi, l'acceptation sociale, l'environnement scolaire (*Genderson et al. 2013*).

#### 2.2.1.1 *Adaptation du langage utilisé*

Les **mots utilisés dans les différentes méthodes** doivent être **adaptés** et **simplifiés** en fonction des capacités de l'enfant, de leur développement intellectuel, cognitif et linguistique. Les items doivent être clairs, précis et pertinents, évitant d'utiliser le conditionnel et un langage trop complexe (*Gherunpong et al. 2004*).

Dans les cas de très jeunes enfants, des **images** (Figure 11) **peuvent être utilisées pour illustrer les propos** dans le but d'améliorer la compréhension des items, d'augmenter la pertinence du questionnaire aux yeux de la jeune population, de captiver leur attention, de réduire l'anxiété mais aussi de réduire la durée des interviews. Les illustrations sont testées au

préalable, individuellement, avec un panel d'enfants, et approuvées par des experts (Gherunpong et al. 2004; Guimaraes Abreu 2015).



**Figure 11** – Exemple d'illustrations utilisées dans le questionnaire C-OIDP pour montrer une expérience positive (à gauche) ou une expérience négative (à droite) lors de la prise de nourriture (tel que la glace ou le repas) (Gherunpong et al. 2004).

### 2.2.1.2 *Changement de la séquence des items*

Le changement de la séquence des items s'avère nécessaire dans certains cas afin d'assurer la validité des outils. De plus, la **longueur et la durée doivent être adaptées** dans le but de garder l'attention de l'enfant et d'éviter la fatigue souvent source d'erreur compromettant la validité de l'outil de mesure (Gherunpong et al. 2004; Genderson et al. 2013).

### 2.2.1.3 *Simplification des échelles de réponses*

Dans les questionnaires, les échelles de réponses sont parfois beaucoup trop complexes, avec un choix de réponses large – par exemple, l'échelle de Likert à 5 options – et une subtilité difficile à cerner entre chaque proposition chez la jeune population (Gherunpong et al. 2004).

Dans l'étude menée par Krisdapong et al. sur l'élaboration du questionnaire Oral Impact on Daily Performances (C-OIDP), l'échelle de Likert à 5 options est utilisée dans le questionnaire originel. Or, une différence de réponse a été notée entre la première interview et la seconde. De ce fait, les chercheurs ont décidé de **simplifier l'échelle** et de **la réduire** à 3 choix afin d'augmenter la fiabilité du questionnaire (Gherunpong et al. 2004).

#### 2.2.1.4 Diminution de la période de référence

La période de référence devrait être **la plus courte possible sans diminuer la puissance de l'étude** : les enfants n'ont pas la même capacité que les adultes à se remémorer des faits survenus dans le passé (*Gherunpong et al. 2004*).

#### 2.2.2 Entourage de l'enfant

Le **consentement des parents ou des responsables légaux et de l'enfant** sont nécessaires au préalable avant de démarrer quelconques études (*Gherunpong et al. 2004*).

De plus, lors de l'évaluation de l'impact de la santé bucco-dentaire sur la qualité de vie chez l'enfant, certaines études s'intéressent aussi à la **perception des personnes de leur entourage** en capacité de répondre, par procuration. Parmi celles-ci se trouvent les **parents** ou les **soignants** ; en effet, tous deux sont des acteurs importants dans la santé générale et bucco-dentaire de l'enfant et leur perception peut avoir une **influence majeure sur les décisions thérapeutiques**. On retrouve aussi les **enseignants**, compte tenu du nombre d'heures passé à l'école (harcèlement scolaire liée à la dentition, adaptation/intégration sociale etc.) (*Goursand et al. 2009; Sischo et Broder 2011*).

Le **recours à l'entourage** peut être nécessaire dans deux situations (*Goursand et al. 2009*) :

- Lorsque l'enfant n'est pas apte à répondre aux questions qui lui sont posées – enfant ayant des difficultés cognitives, malade ou fatigué ;
- Lorsque l'enfant est apte, les perceptions de l'entourage peuvent être utilisées en tant que mesures complémentaires contribuant aux décisions cliniques.

Que ce soit pour les parents, les soignants, les enseignants ou l'enfant lui-même, lors de l'étude, il est nécessaire d'**évaluer les mêmes conditions afin de pouvoir comparer** (*Goursand et al. 2009*).

Par ailleurs, certains questionnaires vont recueillir les données auprès d'une tierce personne – généralement les parents – uniquement, d'autres auprès des enfants uniquement et d'autres ont été élaborés dans le but de mesurer la perception de l'enfant et de leurs parents (ou soignants ou professeurs). Cependant, la **concordance modérée entre les réponses des**

**parents et de l'enfant montre l'importance de recueillir les données chez les enfants et chez les parents** (*Wilson-Genderson et al. 2007 ; Sischo et Broder 2011; Jaeken et al. 2019*).

### 2.3 Outils et méthodes de mesure

Avec l'évolution des perspectives sur la santé, la santé bucco-dentaire et la qualité de vie liée à la santé générale et la santé bucco-dentaire, l'importance de prendre en compte les composantes physiques, psychologiques et sociales, l'élaboration de nouveaux outils de mesure de la QVLSB a été très rapidement nécessaire : l'utilisation des mesures cliniques, à elles seules, n'étant plus suffisante et adaptée (*Bennadi et Reddy 2013*).

De nombreuses méthodes ont été élaborées au cours des années. On retrouve la **méthode quantitative**, la **méthode qualitative** ou la **méthode mixte**. Quelle que soit la méthode utilisée, la démarche scientifique reste la même : **élaboration d'une hypothèse et choix d'une méthode appropriée afin de répondre à la question de recherche**.

#### 2.3.1 Méthode quantitative

La méthode quantitative a été largement décrite dans la littérature. C'est une **méthode déductive**, elle vise à **mesurer**, à **quantifier les variables** ; elle répond à la question du « combien ? ». La recherche quantitative est privilégiée lors de questions biomédicales, elle cherche à **mettre en évidence des relations causales entre des variables mesurables** et à **tester les hypothèses** (*Aubin-Auger et al. 2008*).

Le besoin de nouveaux outils a d'abord été exprimé par Cohen et Jago. Ainsi, différentes méthodes de mesure des impacts psycho-sociaux sur la santé bucco-dentaire ont été développées au fur et à mesure. Ils en existent trois catégories (*Bennadi et Reddy 2013; Sood et al. 2014*) :

- Les indicateurs socio-dentaires ;
- L'auto-évaluation de sa santé bucco-dentaire ;
- Les questionnaires standardisés.

Ces trois méthodes diffèrent sur le format des items (questionnaire ou déclaration), le format des réponses, le nombre d'items, le contexte dans lequel il peut être utilisé et la population visée. Chaque outil doit être patient-centré et aborder les aspects de la vie quotidienne

importants pour le patient et qui peuvent être affectés par les conditions ou les troubles bucco-dentaires évoqués dans l’outil (*Baiju et al. 2017*).

Cependant, les instruments de mesure sont, généralement, en anglais, élaborés dans des pays étrangers n’ayant pas toujours les mêmes normes culturelles, le même système de santé et/ou la même langue que le pays où l’outil est utilisé : la traduction directe ne peut pas se faire car certaines phrases, certains mots n’ont pas de traduction directe. De plus, certains items peuvent devenir immédiatement obsolètes dans des cultures et des localités différentes. Dans ce cas, une traduction, une adaptation et une validation de l’outil dans la langue utilisée, sont nécessaires avant de pouvoir l’utiliser dans le pays d’origine de la population étudiée (*Tubert-Jeannin et al. 2003*).

### 2.3.1.1 *Les indicateurs socio-dentaires*

Les indicateurs socio-dentaires permettent d’évaluer **les effets de la santé bucco-dentaire sur une communauté entière**. Ils impliquent la réalisation d’une **enquête approfondie auprès d’une population** et sont définis par Nikias et al. comme « les mesures de l’impact des conditions bucco-dentaires sur le fonctionnement normal de la vie sociale de l’individu et sur les changements majeurs de comportements, comme l’incapacité de travailler ou de se rendre à l’école, d’assumer son rôle parental ou ses tâches domestiques » (*Gherunpong et al. 2004*).

Cependant, les indicateurs sociaux, comme les jours non travaillés, ont certaines limites (*Mehta et Kaur 2011*) :

- Certaines conditions bucco-dentaires, même entraînant de fortes douleurs, ne poussent pas forcément l’individu à ne pas se rendre au travail ou à l’école ;
- Tous les individus n’ont pas forcément un emploi ou ne sont pas tous scolarisés ;
- Quand bien même, l’arrêt de travail est très dépendant de l’organisation, de la structure et des prestations du système de santé bucco-dentaire ;
- Les indicateurs sociaux sont trop rares pour être utilisés comme un marqueur sensible de l’impact social de la santé bucco-dentaire dans les études épidémiologiques ou les recherches cliniques.

De ce fait, les données recueillies sont davantage utilisées en santé publique par les politiques de santé dans le domaine social ou de l'économie que dans la pratique clinique (*Mehta et Kaur 2011; Baiju et al. 2017*).

### 2.3.1.2 Questionnaires standardisés

Les différents questionnaires varient en fonction du sujet de l'étude, du nombre d'items et du format des réponses. Ils se constituent d'**une multitude d'items explorant plusieurs thèmes** dans le but de **mesurer l'impact psycho-social des conditions bucco-dentaires** : certaines questions portent sur la capacité fonctionnelle bucco-dentaire, d'autres sur la douleur, sur l'inconfort, sur la capacité de parler en public, sur l'esthétique ou bien sur l'évaluation de son estime de soi par exemple. En effet, la définition très vague de la QVLSB permet une grande diversité des questionnaires (*Mehta et Kaur 2011; Bouhy et Lamy 2013*).

L'analyse des réponses est commune pour tous les questionnaires et consiste à associer les réponses aux questions individuelles à des scores numériques (*Mehta et Kaur 2011*).

Les questionnaires sont classés en deux catégories :

- Mesures génériques ;
- Mesures spécifiques à la maladie ou à une thématique (par exemple, la santé orale).

Ces deux types d'instruments de mesure sont davantage complémentaires que deux alternatives d'études distinctes (*Bernabé et al. 2008*). Le choix du questionnaire utilisé dépendra du but de l'étude, des besoins et des exigences du chercheur, du clinicien et des participants, de la disponibilité, l'efficacité et l'exhaustivité de l'outil et des résultats à mesurer (*Sood et al. 2014*).

#### 2.3.1.2.1 Mesures génériques

Les mesures génériques se constituent d'**items généraux sur la santé bucco-dentaire** et peuvent **prendre en compte de nombreuses conditions bucco-dentaires**, certaines pouvant survenir simultanément, pour évaluer leur impact sur la QV (*Sood et al. 2014; Friedlander et al. 2019*).

Le principal avantage de ces outils est qu'ils permettent de **comparer plusieurs dimensions de la qualité de vie** pour une condition bucco-dentaire étudiée, de même qu'à travers les différentes populations et pathologies (*Bernabé et al. 2008*).

Cependant, ces instruments sont trop peu sensibles pour mesurer la QVLSB chez des individus souffrant de maladies/syndromes bucco-dentaires, les données sont trop peu précises.

#### 2.3.1.2.2 Mesures spécifiques

Les mesures spécifiques évaluent la QVLSB en se focalisant sur une population (patients édentés, adolescents), une condition bucco-dentaire spécifique (malocclusion, lésion carieuse), une maladie, un symptôme ou une fonction particulière afin d'étudier leur impact sur le bien-être physique et psycho-social de l'individu (*Bernabé et al. 2008 ; Baiju et al. 2017*).

Les mesures spécifiques peuvent être avantageuses aux mesures génériques, mais peuvent aussi être utilisées de façon complémentaire. Tout d'abord, elles ont été **élaborées en fonction d'une condition bucco-dentaire spécifique** pour explorer les symptômes et les impacts engendrés ; augmentant ainsi la sensibilité des questionnaires et la possibilité de recueillir les informations les plus précises possible et les changements mineurs mais cliniquement importants pour les patients. De plus, elles sont **mieux acceptées par les patients**, en incluant seulement des dimensions pertinentes, spécifiques à la situation, le patient se sent davantage concerné et centré dans l'enquête (*Bernabé et al. 2008*).

Cependant, il a été démontré que les instruments de mesure se concentraient trop étroitement sur les symptômes et les conséquences de la condition bucco-dentaire et ne parvenaient pas à mesurer des dimensions plus globales (*Guimaraes Abreu 2015*).

Les outils de la méthode quantitative peuvent ne pas s'avérer suffisants pour comprendre de manière satisfaisante des problématiques, au plus proche du ressenti des patients. Le recours à la méthode qualitative permet de répondre à certains points non soulevés par la méthode quantitative (*Aubin-Auger et al. 2008*)

## 2.3.2 Méthode qualitative

### 2.3.2.1 Généralités

D'abord utilisée, dans les années 1920, par de nombreux sociologues et anthropologues, la méthode qualitative n'a été employée par les chercheurs en santé qu'à partir des années 1990 (Aubin-Auger et al. 2008).

Elle consiste à « recueillir des données verbales permettant une démarche interprétative. C'est un terme générique qui regroupe des perspectives diverses en termes de bases théoriques, méthodes, techniques de recueil et analyse des données ». La recherche qualitative est plutôt **adaptée à l'étude de phénomènes sociaux** et a pour but **de comprendre le comportement des acteurs** en s'intéressant à l'aspect du « pourquoi ? » ou du « comment ? » du sujet de recherche. En effet, on cherche à comprendre comment les acteurs pensent, parlent et agissent dans un contexte ou une situation donnée ; on étudie des sujets ciblés dans leur environnement. Cette envie de comprendre, et non de compter (recherche quantitative), permet ainsi de mettre en parallèle la théorie et la pratique dans le but de comparer, d'explorer, d'expliquer le décalage entre référentiels et pratiques médicales et de créer des hypothèses. C'est une **méthode inductive**. On est davantage dans une visée compréhensive : les verbes sont primordiaux (description des actions) et les sujets des verbes sont des acteurs précis et non des variables ou des entités abstraites (Aubin-Auger et al. 2008; Dumez 2011).

La recherche qualitative permet d'explorer les composantes émotionnelles/sentimentales, comportementales, psychologiques : les expériences des individus et des interactions entre eux (Aubin-Auger et al. 2008).

### 2.3.2.2 Recherche qualitative : démarche

Comme dans tous types de recherches, une **démarche pas à pas et rigoureuse** est nécessaire (Aubin-Auger et al. 2008).

Dans un premier temps, en amont de l'étude, **une revue de littérature est réalisée**, permettant de faire le point et de réunir les connaissances acquises dans la littérature sur le sujet étudié. Par la suite, on pourra **définir la question de recherche** devant être la plus claire et

précise possible ; elle est le cœur de la méthodologie qualitative comme pour la méthode quantitative (Aubin-Auger et al. 2008).

Un **échantillonnage de la population ciblée** est ensuite réalisé, dans le but d'explorer la plus grande diversité du sujet étudié donnant à l'étude une richesse de données. Tous ces éléments réunis, on pourra **choisir la méthode qualitative utilisée**, en fonction de sa pertinence et de la nature de la question de recherche. Cela consiste à choisir la méthodologie théorique. On décrit ainsi (Aubin-Auger et al. 2008) :

- La phénoménologie – *compréhension de l'essence de l'expérience des gens et des phénomènes* ;
- L'étude de cas – *investigation de phénomènes contemporains dans leur contexte de vie* ;
- L'éthnographie – *immersion du chercheur dans la vie des sujets étudiés et place du phénomène étudié dans le contexte social et culturel* ;
- La biographie – *chronologie d'expériences de vie* ;
- La théorie ancrée ou « grounded theory » - *méthode spécifique dont le propos est de construire la théorie à partir des données recueillies*.

La troisième étape est de **prédéfinir la technique de recueil de données** ; on retrouve, entre autres :

- Les entretiens individuels étant plus avantageux lorsque le sujet étudié porte sur une notion délicate ;
- Les entretiens de groupes permettant une interactivité et une dynamique.

Quelle que soit la méthode utilisée, un **guide d'entretien** est défini en amont. Celui-ci peut être structuré (entretien structuré), composé de questions ouvertes (entretiens semi-directifs), composé d'un ou deux points étudiés de façon très détaillée (entretiens approfondis) ou composé d'un sujet dirigé pour un groupe de 8 à 10 personnes avec un animateur (entretiens de groupe) (Aubin-Auger et al. 2008).

La partie méthodologique de la recherche vise à justifier le choix de la méthodologie par rapport à la recherche quantitative, à déterminer l'unité d'analyse définie en fonction du sujet de recherche et de son évolution et à justifier la population ciblée, en fonction de l'unité d'analyse, pouvant évoluer au cours de la recherche (Dumez 2011).

La dernière étape consiste à **analyser les données recueillies** en commençant par mettre en relation les données avec le sujet principal de l'étude. Ensuite, un travail de codage de façon manuelle ou en utilisant des logiciels dédiés (NVivo par exemple) est réalisé. Il consiste à coder le texte par fragment pour établir une liste de catégories afin de mettre en évidence les thèmes principaux et les catégories sous-tendues par les phrases ou les comportements. Pour se faire, une lecture et une relecture des données sont nécessaires permettant de dresser une cartographie des différents registres et des associations. Lorsque la lecture du matériel n'apporte plus aucuns éléments nouveaux, le recueil de données est terminé ; on parle de **saturation des données**. De plus, les éléments nouveaux dégagés par ces analyses peuvent amener à la modification des guides d'entretien pour les entretiens ultérieurs ou même à la modification de l'hypothèse initiale (Aubin-Auger et al. 2008).

### 2.3.2.3 Critère de scientificité

Les avis sur ce point divergent, certains auteurs avancent que l'utilisation des critères de la recherche quantitative peuvent s'appliquer à la recherche qualitative alors que d'autres s'opposent formellement en se justifiant par le fait que les deux méthodes sont trop différentes. Tout de même, une **rigueur tout le long de la recherche** est primordiale, **de la méthodologie à l'analyse des données en passant par le recueil des données**, déterminant ainsi en grande partie la valeur scientifique de la recherche (Drapeau 2004; Aubin-Auger et al. 2008).

La **validité interne** consiste à vérifier si les données recueillies représentent la réalité (Drapeau 2004; Aubin-Auger et al. 2008).

La **validité externe** consiste à vérifier si les données peuvent être généralisées à d'autres objets ou contextes. Pour cela, l'échantillonnage de la population doit être ciblé et représentatif de notre question de recherche et une description de l'échantillon la plus exacte est recommandée (Drapeau 2004; Aubin-Auger et al. 2008).

### 2.3.3 Méthode mixte

Les méthodes quantitatives et qualitatives ont très longtemps été mises en opposition or, elles peuvent être complémentaires et s'enrichir mutuellement : l'une peut renforcer l'autre en recueillant des données nouvelles (Aubin-Auger et al. 2008; Dumez 2011).

Une étude peut commencer par une recherche qualitative permettant de préparer l'analyse quantitative en générant des hypothèses afin de créer et/ou tester les items d'un questionnaire (recherche quantitative), en lui fournissant des phénomènes à étudier et des concepts à tester statistiquement ou économétriquement (*Aubin-Auger et al. 2008; Dumez 2011*). De la même manière, une étude peut débiter par une recherche quantitative facilitant la recherche qualitative en dégagant les sujets principaux (*Aubin-Auger et al. 2008*).

**Ainsi, les deux méthodes utilisées en complémentarité permettent d'obtenir une richesse de données et une vision plus large** du sujet de recherche (*Aubin-Auger et al. 2008*).

### 3. ÉTUDE SUR LA QUALITÉ DE VIE ET LE PARCOURS DE SOINS DE PATIENTS PORTEURS D'HYPOPHOSPHATÉMIE LIÉE À L'X

#### 3.1 Contexte

Comme définie dans la section 1.2, l'XLH est une maladie héréditaire généralement causée par la mutation du gène codant pour l'endopeptidase neutre régulatrice du phosphate liée à l'X entraînant un désordre sur le métabolisme du calcium et du phosphate, amenant à un défaut de minéralisation osseuse et dentaire (*Godina Hernández et Belmont Laguna 2013; Lambert et al. 2019*).

Les conséquences dentaires de l'XLH ne sont pas « des effets secondaires » mais une conséquence directe et constitutionnelle de la maladie sur la structure de la dent. Les anomalies dentaires de ces patients apparaissent dès l'éruption des dents et perdureront tout au long de leur vie entraînant des troubles fonctionnels, esthétiques et nutritionnels sévères (*Su et al. 2007; Coyac et al. 2017*). Ainsi, une prise en charge inappropriée aura nécessairement des conséquences sur la qualité de vie orale des patients et leur qualité de vie générale (*Linglart et al. 2014; Sabandal et al. 2015*).

Dans ce travail, où la méthode utilisée est qualitative par des entretiens semi-directifs, nos objectifs étaient d'évaluer le parcours de soins et la qualité de vie liée à la santé orale des patients porteurs d'XLH suivis dans un hôpital parisien, plus précisément dans un centre d'expertise bucco-dentaire de la maladie, travaillant en étroite collaboration avec un service de rhumatologie également spécialisé dans cette pathologie.

#### 3.2 Règlementaire

##### 3.2.1 Consentement des patients

Une **note d'information a été fournie et expliquée au patient** (Annexe II, Annexe IV et Annexe V) **ou à son représentant légal** (Annexe III) **afin d'obtenir leur consentement**. Une copie a été remise à la personne préalablement à sa participation à la recherche.

### 3.2.2 Aspects éthiques : Comité de protection des personnes (CPP)

L'approbation éthique et **scientifique** a été obtenue conformément aux directives locales (CPP 2020-A02631-38) pour la réalisation d'une étude qualitative impliquant des entretiens avec des patients. Un consentement éclairé et écrit a été obtenu et enregistré. Les données ont été traitées conformément aux directives nationales de réglementation des données.

## 3.3 Matériel et méthodes

### 3.3.1 Stratégies d'échantillonnage

La recherche est **monocentrique** et s'est effectuée dans le service d'odontologie de l'hôpital Bretonneau (Paris 18<sup>ème</sup>), plus précisément au sein du centre constitutif de maladies rares dirigé par le P<sup>f</sup> Chaussain.

L'échantillon a été établi en fonction des critères d'inclusion et d'exclusion.

Selon le fil des consultations habituelles du centre et des rendez-vous pris pour les soins, les patients ont été progressivement inclus. Ainsi, à la fin de la consultation de soins, le praticien habituel et le chercheur ont exposé brièvement, mais clairement, l'étude et ont recueilli la non-opposition du patient qui s'est prêté à la recherche ou celle de son représentant légal.

### 3.3.2 Stratégies de recrutement : critères d'inclusion et d'exclusion

#### 3.3.2.1 *Critères d'inclusion*

Les patients inclus dans cette étude doivent être :

- Patient porteur d'XLH ;
- Patient âgé d'au moins 6 ans ;
- Patient bénéficiaire d'un des régimes de sécurité sociale en France (régime général, RSI, MSA, régimes spéciaux) ;
- Patient vu au moins une fois dans le cadre du centre constitutif de maladies rares de l'hôpital Bretonneau.

### 3.3.2 Critères de non-inclusion

Les patients présentant ces critères ne peuvent être inclus dans l'étude :

- Patient ayant une absence de prise en charge sociale ;
- Patient non-résident en France ;
- Patient ne parlant pas le français.

### 3.3.3 Période de recueil des données

Il a été convenu, avec le Pr Chaussain, d'une **période de recueil des données de 6 mois**. Aucun suivi des patients n'est prévu dans cette étude mais les résultats leur seront, s'ils le souhaitent, communiqués.

### 3.3.4 Méthode de recueil des données (entretien semi-directifs)

La méthode utilisée dans cette étude a été celle des **entretiens semi-directifs**.

Les patients correspondant aux critères d'inclusion, après leur non-opposition par eux-mêmes ou par leur représentant légal, ont participé à un entretien avec les interviewers, à la fin de leur consultation de suivi classique afin de ne pas les faire venir dans le seul but de l'étude. Tous les entretiens ont eu lieu dans le service d'odontologie de l'hôpital Bretonneau, dans une salle consacrée.

De plus, ces entretiens ont été enregistrés, via un dictaphone, afin de permettre la **retranscription intégrale** (Annexe VIII) de ceux-ci ; les patients en ont été avertis au préalable pour recueillir leur non-opposition.

Un guide d'entretien (Annexe VI) a été élaboré afin d'être le fil conducteur des entretiens. Les **thèmes abordés sont le parcours de soins, la qualité de vie** – générale et bucco-dentaire – **et la perspective d'avenir**. Les patients ont été encouragés à **parler librement** sur ces thèmes mais aussi sur des thèmes non évoqués précédemment qui leur semblaient importants.

### 3.3.5 Saturation des données

Les thèmes sont abordés lors de l'entretien semi-directif avec le patient. La saturation des données a lieu lorsqu'aucun nouveau thème n'émerge.

### 3.3.6 Interviewers

Les interviewers sont M<sup>me</sup> A. Bolanos – membre de la Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) –, le Dr Lisa Friedlander ainsi que moi-même.

### 3.3.7 Durée des entretiens

Les entretiens durent entre 15 et 60 minutes.

### 3.3.8 Analyse des données (thématique)

Pour l'analyse des données qualitatives, les entretiens, enregistrés, ont été manuellement retranscrits puis analysés selon une méthode thématique par un logiciel d'analyse thématique de données (NVIVO 10 sur PC). L'analyse thématique des questionnaires a été réalisée selon le processus suivant (*Raja et al. 2020*) :

1. Identification des thèmes clés, ou grandes idées au fil de la lecture et relecture des retranscriptions des entretiens.
2. Mise en évidence des phrases ou bloc de mots correspondant directement à la question de recherche.
3. Catégorisation de ces phrases afin de les regrouper de façon thématique.
4. Ces catégories donneront lieu à des sous thèmes qui seront examinés et analysés.

Les retranscriptions ont été examinées pour identifier les thèmes clés et sont d'abord codés par un seul chercheur puis par un second. Les entretiens ont été poursuivis jusqu'à la saturation des données et jusqu'à ce qu'aucun autre thème n'émerge tout comme la norme actuelle en matière d'analyse de données qualitatives en milieu de santé le recommande (*Seale 1999; Osborne et Reed 2008*).

Les thèmes utilisés pour l'analyse thématique des données issues des entretiens sont :

- Le parcours de soins (général et bucco-dentaire) ;
- La qualité de vie (générale et bucco-dentaire) ;
- Les sentiments exprimés ;
- L'insertion professionnelle ;
- L'insertion scolaire ;
- L'accès aux soins, en termes techniques et financiers.

À la suite de l'analyse des entretiens, de nouveaux thèmes ont émergé :

- Les limitations dues au handicap ;
- La gratitude, la reconnaissance ;
- L'estime de soi ;
- L'attitude face à la maladie.

### 3.4 Résultats

#### 3.4.1 Descriptifs des patients

Les patients inclus dans l'étude sont des patients suivis par le centre constitutif de maladies rares de l'hôpital Bretonneau (Paris 18<sup>ème</sup>), au nombre de **21 participants**. Ils sont âgés de 9 à 61 ans, pour une **moyenne d'âge de 28 ans** : 33 % ont entre 6 et 14 ans, 24% ont entre 15 et 30 ans et 43% ont plus de 30 ans. Ils sont issus de différentes catégories socio-professionnelles (cf. Annexe VII précisant les données sociodémographiques des participants).

Parmi les patients, **81% des participants sont des femmes** (Figure 12) ; en effet, comme évoqué dans la section 1.3, l'XLH est une maladie héréditaire à transmission dominante : le père transmet la pathologie à toutes ses filles mais à aucun de ses fils et la mère a 50% de chance de la transmettre à chaque grossesse (*Lambert et al. 2019*).



Figure 12 - Répartition homme/femme des participants de l'étude

Les patients sont suivis dans le service pour différents types de soins : suivis et contrôle, soins de prévention, soins conservateurs, soins endodontiques, suivi parodontal et soins prothétiques.

### 3.4.2 Analyse thématique

L'analyse thématique a permis de mettre en lumière des thèmes et des sous-thèmes, en plus de ceux que l'on avait définis au départ, jusqu'à la saturation des données. Dans le Tableau 1, les différents thèmes et sous-thème identifiés pour l'analyse thématique ainsi que leur nombre de référence dans les entretiens sont représentés.

**Tableau 1** - Thèmes et sous-thèmes et leur nombre de références

Thèmes et sous-thèmes	Nombre d'entretiens où la notion est présente	Nombre de références aux thèmes/sous-thèmes
<b>Sentiments envers soi-même et les autres</b>		
Reconnaissance et gratitude	14	29
Estime de soi	12	30
<b>Sentiments exprimés</b>		
Tristesse	5	18
Ressentiment	8	25
Regrets	2	6
Peur	11	22
Colère	8	33
<b>Accès aux soins</b>		
Aspects techniques	5	6
Aspects financiers	13	27
<b>Qualité de vie</b>		
Qualité de vie liée à la santé générale	9	31
Qualité de vie liée à la santé orale	7	22
<b>Parcours de soins</b>		
Parcours de soins général	14	23
Parcours de soins bucco-dentaire	16	43
<b>Limitations</b>		
Dues au handicap	13	43
Dues à la fatigue	2	9
<b>Insertion sociale</b>		
Insertion à la vie scolaire	9	18
Insertion à la vie professionnelle	8	20
<b>Attitude et comportement face à la maladie</b>	12	62

### 3.4.2.1

### *Parcours de soins*

#### 3.4.2.1.1

#### *Parcours de soins général*

Les participants de l'étude sont pris en charge dans le cadre de leur maladie rare au sein du CRM du métabolisme du calcium et du phosphate permettant une prise en charge multidisciplinaire, notamment os-dent.

Certains participants relatent des **difficultés dans le diagnostic de leur maladie** qui ne se fait pas systématiquement à la naissance ; surtout pour les formes de novo ou pour les enfants de porteurs sains. Les parents de l'enfant porteur d'XLH ou le patient lui-même se retrouvent dans une situation d'**errance diagnostique**. Face à celle-ci et aux différentes manifestations cliniques du malade, nous relevons alors, généralement, trois cas de figure :

- Le malade et/ou leurs parents consultent différents médecins et persévèrent jusqu'à obtenir un diagnostic ;
- Le malade et/ou leurs parents consultent différents médecins et finissent par obtenir un diagnostic erroné et ont une prise en charge et un traitement non adapté à leur pathologie ;
- Le malade et/ou leurs parents ne cherchent pas à comprendre la cause des manifestations cliniques.

#### 3.4.2.1.2

#### *Parcours de soins bucco-dentaire*

L'apparition des abcès spontanés peut se faire à tout âge. Dans le cas échéant, la dent causale peut avoir une surface externe intacte ce qui peut, parfois, être une **source d'erreur de diagnostic** pour un dentiste non formé aux conditions bucco-dentaires de la maladie. De nombreux participants décrivent une **méconnaissance**, par les dentistes, des signes cliniques de la maladie. Ainsi, le parcours de soins bucco-dentaire est souvent décrit comme chaotique avec une **errance thérapeutique**.

De plus, les patients interrogés ont décrit la **lassitude de devoir répéter l'histoire de leur maladie et ses conséquences sur la sphère bucco-dentaire** à chaque dentiste qu'ils ont consulté. Malgré cela, les patients soulèvent que, généralement, le chirurgien-dentiste, ne voyant pas le lien clinique avec la maladie, ne la prenait pas en compte dans son plan de traitement.

La **complexité de trouver des praticiens spécialisés compétents près de chez eux** est relatée par les participants. Cela a conduit, chez la majorité des adultes, à une **aggravation de leur condition bucco-dentaire** par manque de soins adaptés à leur physiopathologie ou même, à un renoncement aux soins. Cependant, tous notent une amélioration de leur santé bucco-dentaire lorsqu'ils ont débuté les soins dans ce service.

Concernant les enfants, les parents déclarent que plus ils sont pris en charge tôt, plus c'est facile pour leur enfant mais aussi, pour eux-mêmes.

Les patients interrogés ont aussi expliqué que les dentistes choisissaient souvent la solution de l'extraction pour le traitement de la dent causale. Les patients considèrent, souvent, ce choix comme un sur-traitement car, selon eux, aucuns praticiens n'avaient pu traiter correctement leurs dents avant leur arrivée dans le service.

### 3.4.2.2 *Renoncement aux soins bucco-dentaires*

#### 3.4.2.2.1 *Pour des raisons/aspects financiers*

Chaque fois qu'un patient interrogé a décrit l'accès à une prise en charge financière en matière de réhabilitation bucco-dentaire, il a évoqué des **tarifs très élevés, trop onéreux** – notamment en libéral – pour lui, compte tenu de la quantité de soins impliqués, et le **sentiment exprimé par les praticiens qu'il n'était pas un patient « rentable »** : *« j'ai même une attestation comme quoi j'ai un dentiste qui m'a dit que je n'étais pas rentable pour lui et qu'il ne pouvait pas me soigner »* (entretien n°16).

#### 3.4.2.2.2 *Pour des raisons/aspects techniques*

Par ailleurs, les patients interrogés ont décrit **l'inaptitude de nombreux dentistes** rencontrés dans le cadre de leur prise en charge, incapables de reconnaître les caractéristiques cliniques de leur pathologie : *« ça manque d'informations encore dans le nord et donc ils ne veulent pas entendre que le rachitisme peut être la cause de bien des problèmes, en fait, bucco-dentaire »* (entretien n°6).

### 3.4.2.3 Qualité de vie

#### 3.4.2.3.1 Qualité de vie générale

Globalement, la maladie a des **conséquences sur les capacités physiques** impactant la qualité de vie générale des participants. En effet, ils rapportent une **diminution de leurs capacités physiques** : des douleurs aux jambes, tant chez les adultes que les enfants, plus ou moins importantes pouvant aller jusqu'à des difficultés à la marche, apparaissent lors d'efforts physiques importants (longue marche, course etc.). Les patients doivent **se résigner à pratiquer certains sports** tels que le football par exemple, voire même à participer aux cours d'éducation physique et sportive de l'école, ne pouvant pas suivre la cadence. Des douleurs peuvent aussi apparaître au niveau des mains, essentiellement chez les patients adultes, affectant leur autonomie. Les patients rencontrent des **difficultés à réaliser des tâches quotidiennes** comme faire le ménage, s'habiller etc.

Les diverses manifestations cliniques de l'XLH peuvent aussi avoir des conséquences sur différents stades de la vie scolaire et professionnelle des patients mais aussi de leurs parents.

Les patients doivent honorer un nombre plus ou moins importants de rendez-vous médicaux dans le cadre de leur suivi ; cela implique de **s'absenter de l'école**. Cela peut provoquer des **retards sur les cours** qu'ils n'arrivent pas toujours à rattraper entraînant des difficultés scolaires voire de devoir redoubler son année : « *si, j'ai raté. J'ai dû refaire l'année, j'ai dû refaire mon année scolaire parce que j'avais un suivi dans le centre de rééducation [...] j'ai refait l'année, du coup ça m'a donné un an de retard et voilà c'est un peu dur* » (entretien n°7).

Certains patients nous confient aussi que la maladie a eu une **influence sur le choix de leur activité professionnelle** par son impact sur leur étude et/ou par ses conséquences sur leurs capacités physiques : « *mais lors du choix professionnel, on est obligé de se dire est-ce que je vais réussir à le vivre* » (entretien n°6) ; mais d'autres tentent de ne pas tenir compte de la maladie.

De plus, la diminution des capacités physiques, par les douleurs par exemple, peuvent aussi entraîner des arrêts de travail, un mi-temps thérapeutique voire une mise en invalidité. Or, chez certains, **le travail est une source de motivation** pour garder le moral, pour se surpasser et garder des relations sociales.

Concernant les parents d'enfants porteurs d'XLH, ils doivent prévoir **une organisation pour accompagner leur enfant dans leur suivi et leurs rendez-vous médicaux** et donc, aménager leur temps de travail ; quelques parents nous rapportent avoir décidé d'arrêter un temps leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant : « *moi j'ai passé quand même une partie d'année avec ma fille, je ne pouvais pas aller travailler, il fallait que je l'emmène à l'école* » (entretien n°5), « *j'ai préféré arrêter de travailler pour justement pouvoir lui donner le médicament le midi et même comme ça, s'il y a des rendez-vous médicaux, on ne se prend pas la tête* » (entretien n°17).

Premièrement, l'**acceptation d'une maladie** qui perdure tout au long de leur vie n'est pas toujours facile pour le patient ; notamment lorsque le diagnostic est tardif comme le témoigne les dires de la patiente lors de l'entretien n°1 « *moi je n'ai jamais accepté la maladie, moralement, ça m'a détruite* ». Certains patients essayent de vivre leur quotidien sans penser à la maladie afin de ne pas se limiter, « *ma mère, nous a toujours élevé comme si on n'était pas malades* », « *je ne me voyais pas du tout malade* » (entretien n°6).

Puis, chez la majorité des patients, c'est une maladie qui se voit physiquement, généralement, par la taille petite et/ou le genu varum. Les patients doivent **faire face aux regards des personnes extérieures**, quelques fois à des moqueries : « *c'est quelque chose qui se voit très physiquement, qui attire le regard. Du coup, socialement, ce n'est pas le plus facile, c'est dur de supporter le regard des gens* » (entretien n°7), surtout parmi les enfants et les adolescents qui ne comprennent pas forcément la maladie, mais aussi au sein de leur entourage familial. Face à cela, peu à peu, la réaction la plus communément rapportée par les patients est de **se forger un mental et un caractère afin de pouvoir s'assumer, s'accepter soi-même et sa maladie et de prendre en confiance**.

#### 3.4.2.3.2 Qualité de vie bucco-dentaire

Les abcès spontanés ne sont pas observés de manière systématique chez les patients. L'impact de la maladie sur la qualité de vie bucco-dentaire est alors très variable parmi les patients interviewés ; mais on note **davantage d'impacts chez les participants adultes que chez les participants enfants**.

Les douleurs, provoquées par les abcès et/ou les nécroses dentaires, peuvent être sans conséquences particulières – notamment chez les enfants – ou affecter le quotidien du patient :

douleurs insomniantes, souffrance et fatigue physique mais aussi morale pouvant impacter quotidien, notamment leur activité professionnelle.

L'édentement affecte la mastication des patients ; en effet, les patients ne peuvent pas mastiquer correctement et doivent éviter certains aliments : « *au niveau de la mastication, je mâche moins, voilà. J'avale plus sans avoir mâcher les aliments quoi* » (entretien n°17). De plus, le sourire peut être aussi impacté pouvant entraîner des complexes et un frein aux relations sociales : « *ah non, ça [son sourire] c'est moche [...] ce n'est pas super esthétique, ça m'a toujours... ouais bon, au niveau de la séduction, c'est vrai que ce n'est pas fabuleux* » (entretien n°4).

Les patients (enfants et adultes) n'ayant pas ou plus de soucis dentaires particuliers sont suivis afin de prévenir l'apparition d'abcès et ses complications – par des rappels de conseils bucco-dentaires et/ou des actes de prévention tel que le scellement de sillons – et d'accompagner le patient.

#### 3.4.2.4 *Sentiments exprimés*

##### 3.4.2.4.1 *La tristesse*

Parmi les sentiments que les patients interrogés expriment globalement, il y a d'abord la tristesse, due à l'**annonce d'une maladie génétique progressive incurable**. Le diagnostic est posé assez jeune, parfois sans grande expression phénotypique, obligeant les patients interrogés, selon eux, à **se projeter dans l'avenir**. Cette projection dans l'avenir est décrite par de nombreux patients interrogés comme pouvant susciter une **grande peur** et une **appréhension quant au handicap physique** qui pourrait survenir au cours de leur vie.

Les patients interrogés ont évoqué la **souffrance morale et psychologique** liée à la maladie et l'**apparition progressive de limitations dans leurs performances quotidiennes** : « *ça affecte la vie, la qualité de la vie sans parler de la souffrance morale* » (entretien n°1).

**L'impact psychologique de l'altération physique**, même pour les patients interrogés qui ne sont pas en fauteuil roulant, est largement rapporté.

#### 3.4.2.4.2 Peur

De nombreux patients expriment leur sentiment de **peur de l'avenir**, le leur et celui de leurs enfants lorsqu'ils sont également porteurs de la pathologie. La peur de l'avenir concerne **l'augmentation physique de leur handicap**, la **détérioration de leur condition physique**, la  **Crainte de vieillir avec des douleurs articulaires importantes** – « *c'est que j'ai l'impression d'avoir les mêmes douleurs que mes grands-parents alors que j'ai 19 ans et je me dis quand j'aurais 60 ans qu'est-ce que ça va être quoi. Ça c'est un peu ma grosse inquiétude* » (entretien n°19) – et une détérioration encore plus importante de leur santé bucco-dentaire : « *ce qui m'inquiète, c'est que je perde toutes mes dents, elles meurent au fur et à mesure bon* » (entretien n°11).

#### 3.4.2.4.3 Le ressentiment

Par ailleurs, les patients interrogés ont exprimé du ressentiment, **à l'encontre des médecins** qui, selon eux, n'ont **pas été suffisamment à l'écoute de leurs besoins**, alors qu'ils avaient une « bonne réputation ».

En outre, les patients interrogés éprouvent beaucoup de ressentiment et de colère à l'égard des **infrastructures urbaines** qui, selon eux, ne sont **pas suffisamment adaptées aux handicaps physiques et aux fauteuils roulants** : « *alors à côté de ça, quand vous êtes dehors avec ça [son fauteuil roulant] ... Quand vous voyez la France comment elle est en retard sur les problèmes, les trottoirs, les machins, les portes qui faut ouvrir comme ça [en tirant], tout !!! Tu ne peux pas aller aux toilettes parce que ce n'est pas prévu* » (entretien n°1). Leur colère s'exprime également par la **lenteur des démarches administratives** pour faire reconnaître leur handicap.

Les sentiments de ressentiment et de colère des patients sont assez centrés sur le **manque de connaissances des professionnels sur leur maladie** et le **manque d'infrastructures compatibles dans leur vie quotidienne avec le handicap**.

### 3.4.2.5 Sentiments à l'égard de soi-même et des autres

#### 3.4.2.5.1 Reconnaissance et gratitude

Dans un contexte où les patients interrogés ont exprimé la difficulté du parcours de soins bucco-dentaires, ils ont exprimé une **grande reconnaissance et gratitude envers ce service**, dans lequel nous les avons interrogés, qui a su trouver, grâce à l'expertise des praticiens, en plus des soins, les réponses qu'ils recherchaient et attendaient depuis parfois très longtemps : « *bah là, j'ai l'impression d'être sur une autre planète. J'arrive ici, on me parle du rachitisme normalement, on me dit qu'il y a des solutions, ils sont au courant de ce que ça peut produire dans ma bouche et tout, je n'ai jamais entendu ça. Je n'ai pas l'impression d'être folle* » (entretien n°6).

La **disponibilité et l'écoute des praticiens** sont des éléments souvent mentionnés par les patients interrogés : « *ici je me sens vraiment écouté et puis surtout, on m'informe sur les conséquences de la maladie* » (entretien n°18).

La prise en charge conjointe et interdisciplinaire au sein d'un service de médecine bucco-dentaire mais aussi d'un service de rhumatologie, prenant en charge leur pathologie, est, selon le ressenti des patients, une **source d'apaisement**, de **confiance retrouvée envers le corps médical**.

#### 3.4.2.5.2 Estime de soi

Les patients interrogés rapportent de nombreux éléments qui font écho à leur estime d'eux-mêmes. La maladie a un impact important sur la taille des patients et beaucoup d'entre eux font état de **complexes concernant leur taille**. Ces complexes affectent également la description de la **forme de leurs jambes arquées**.

Les patients interrogés ont tous décrit **avoir été taquinés à l'école dans leur enfance**. De plus, de nombreux patients interrogés ont évoqué les **désagrément liés à la prise orale de leurs médicaments** qu'ils prenaient depuis l'enfance et qui avaient un mauvais goût, à différents moments de la journée, notamment à l'école, où certains devaient se cacher pour les prendre afin qu'on ne leur pose pas de questions : « *il y a un moment donné prendre tout son traitement,*

*tout le temps devant les autres, j'étais obligée de me cacher pour pas qu'on me pose des questions. Non, je l'ai mal vécu, je l'ai vraiment très mal vécu* » (entretien n°11).

La **perte de confiance en soi**, accrue par les limitations de leur corps dues au handicap généré par la maladie, est également rapportée par les patients interrogés. De plus, les patients interrogés ont rapporté que lorsque, en raison de leur handicap, ils avaient besoin d'aide pour faire des choses simples comme leur toilette quotidienne, l'impact psychologique était important.

### 3.4.2.6 *Intégration sociale*

#### 3.4.2.6.1 *Intégration professionnelle*

Les patients interrogés ont fait état de limitations dans leur progression professionnelle, ayant le **sentiment d'avoir été le plus souvent confinés à des emplois inférieurs à leurs compétences en raison d'absences répétées pour des consultations et hospitalisations** : « *c'est très facile. T'es une fille, t'es handicapée, tu feras secrétaire, voilà. Je n'ai pas eu le choix* » (entretien n°16). Les interruptions rapportées dues aux examens et interventions chirurgicales ont également été signalées comme des obstacles à un parcours scolaire normal pour de nombreux patients de l'étude.

#### 3.4.2.6.2 *Intégration scolaire*

Les enfants interrogés font état de la **peur d'être moqués à l'école** par leurs camarades et qu'on leur pose des **questions sur leur traitement**. De nombreux enfants interrogés ont déclaré qu'ils devaient suivre leur traitement en cachette des autres.

Les patients ont décrit que les absences scolaires dues aux fréquents rendez-vous médicaux et aux opérations chirurgicales avaient un **impact important sur leur parcours scolaire**.

### 3.4.2.7 *Limitations quotidiennes*

Le fait de ne plus pouvoir marcher pendant de longues périodes, de ne plus pouvoir danser, de ne plus pouvoir faire le ménage, de ne plus pouvoir s'occuper de la maison, de ne

plus pouvoir conduire, sont des éléments qui sont souvent rapportés par les patients interrogés : « *je ne peux pas courir comme il le faut. Marcher... à des longues distances, je ne peux pas, sinon j'ai très mal au niveau du genou tout ça* » (entretien n°5).

À cet égard, ils décrivent le manque d'équipements, qui les exclut de nombreuses activités. Certains décrivent des situations simples auxquelles ils n'ont même pas accès comme trouver un coiffeur et se faire couper les cheveux.

Les patients interrogés ont également décrit que la **douleur** et l'**inconfort physique** sont des sources d'altération de leur qualité de vie générale. En ce sens, les patients interrogés décrivent des limitations d'accès à certains emplois et renoncent ainsi à leur carrière professionnelle.

#### 3.4.2.8 *Attitude face à la maladie*

Les commentaires rapportés dans cette étude par les patients interrogés sur leur perception de la vie en général et, en particulier, de leur vie quotidienne sont très variables. Certains patients sont **plutôt résignés et acceptent au jour le jour les limitations de leur vie quotidienne**. D'autres sont véritablement **en colère face au manque d'aménagements pour les personnes handicapées**, ils sont **inquiets** pour eux-mêmes mais aussi pour leurs enfants lorsqu'ils sont également porteurs de la pathologie. Les patients interrogés dont les enfants sont également porteurs de la même pathologie font état d'un sentiment de **culpabilité d'avoir transmis la maladie génétique** mais aussi d'une forme d'apaisement pour les mettre précocement, contrairement parfois à eux-mêmes, dans un parcours de soins bucco-dentaires et généraux efficaces et adaptés.

Globalement, les patients sont plus préoccupés par leur santé générale que par leur santé bucco-dentaire. Malgré le sentiment d'être bien suivis dans leur prise en charge, les patients s'inquiètent de l'aggravation de leurs symptômes, notamment de leurs douleurs.

L'XLH étant une maladie génétique et héréditaire, certains patients ont également exprimé des **craintes quant à la transmission de la maladie à leur descendance**, les amenant à réfléchir sur le fait d'avoir des enfants ou non : « *si j'ai des enfants, je suis censée la donner après ce n'est pas sûr, c'est aléatoire du coup j'ai peur aussi pour ça* » (entretien n°13). Mais

le sentiment d'un bon suivi dès la naissance les rassure globalement : « *si quelqu'un veut tomber enceinte et veut avoir un enfant, au moins, il sera suivi et déjà, l'enfant il sera traité dès le plus jeune âge et je trouve que c'est bien* » (entretien n°5).

Concernant l'avenir de leur santé bucco-dentaire, la plus grande inquiétude des patients est la **perte de leurs dents due aux abcès spontanés à répétition**. De même, le sentiment d'être bien suivi et informé des conséquences de l'XLH sur leur sphère buccale diminue les inquiétudes des patients : les parents d'enfants porteurs d'XLH sont rassurés d'observer un suivi buccal adapté aux conditions buccales de leur enfant.

### 3.5 Discussion

L'XLH est une maladie héréditaire dont le mode de transmission est dominant. Les hommes atteints transmettent la maladie à toutes leurs filles et à aucun de leurs fils. Les mères atteintes ont 1 chance sur 2 de transmettre la maladie à chaque grossesse (*Emma et al. 2019*). Le gène responsable a été identifié comme étant le gène PHEX, qui joue un rôle important dans la préservation de l'équilibre des phosphates dans l'organisme (*Che et al. 2016; Rady Children's Hospital - San Diego 2021*).

Dans cette étude, sur les 21 patients interrogés, 18 étaient des femmes et 3 des hommes. Cette différence peut aussi s'expliquer par le fait que **les femmes accordent plus d'importance à leur santé bucco-dentaire que les hommes** et sont donc plus susceptibles de venir dans le service pour réaliser les soins (*Fukai et al. 1999; Hawley et al. 2020*).

L'âge moyen des patients est de 28 ans. Il s'agit d'une population relativement jeune avec cependant un historique de soins dentaires et généraux très dense.

L'objectif de cette étude était d'**analyser la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire des patients atteints de cette pathologie et leur parcours de soins bucco-dentaires**. Au cours des entretiens avec les patients, de nombreux autres thèmes ont été évoqués tant par les adultes que par les enfants. La richesse de ce type d'étude est que les informations recueillies vont au-delà des objectifs initiaux. Bien que l'étude se soit concentrée sur le parcours de soins bucco-dentaires, **les patients ont pu s'exprimer librement** sur les limitations dues à leur handicap, notamment sur leur intégration sociale, leur relation aux autres et leur place dans la société. Une des forces de cette étude est qu'elle va au-delà des méthodes habituelles d'analyse

de la qualité de vie de manière quantitative, qui passe à côté de nombreux aspects rapportés par les patients concernant leur vie quotidienne et leurs ressentis.

Peu d'études ont porté sur la qualité de vie orale de ces patients, enfants et adultes. Ces études utilisent des méthodes quantitatives dont la mesure principale est constituée de questionnaires standardisés (*Barbosa et al. 2009; Bos et Prahl 2011*). Ces questionnaires, bien que particulièrement utiles pour orienter et mettre en évidence certains aspects de l'impact de la maladie sur la qualité de vie orale, sont néanmoins limités dans leur précision quant aux sentiments et expériences exprimés par les patients. Pour cette maladie, il n'existe pas dans la littérature de données issues d'études qualitatives basées sur des entretiens ou des focus groups telle que nous l'avons réalisée dans ce travail.

La recherche qualitative permet de **comprendre en détail les perspectives et les attentes des patients** et peut constituer une première étape essentielle dans le développement de futures mesures et interventions en santé centrées sur le patient. La recherche qualitative et ses méthodes permettent une **compréhension systémique et holistique des défis auxquels sont confrontés les patients** (*von der Lippe et al. 2017*). Les méthodes qualitatives sont de plus en plus utilisées dans la littérature médicale pour comprendre les questions relatives à la vie quotidienne des patients et aux parcours de soins (*Locker et al. 2012*).

Dans le cas de cette maladie, le **parcours de soins bucco-dentaires est intimement lié au parcours de soins général** (*Lo et al. 2020*) : les patients porteurs d'XLH suivis dans les centres du CRMR sont dirigés vers le service d'odontologie de l'hôpital Bretonneau (Paris 18<sup>ème</sup>) afin d'avoir un suivi bucco-dentaire adapté à leur pathologie

Cependant, l'institutionnalisation de la prise en charge des maladies rares est récente – le premier PNMR date de 2005 (*Ministère Des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation 2005*). La majorité des participants adultes n'ont pu bénéficier de la prise en charge par le CRMR que tardivement dans leur parcours de soin. On note aussi que beaucoup de parents d'enfants porteurs d'XLH ont pu prendre connaissance et intégrer le réseau de soin lors du diagnostic de leur enfant.

De ce fait, avant d'être pris en charge par le service de l'hôpital de Bretonneau, les participants se sont dirigés, classiquement, vers des dentistes libéraux. Or, la méconnaissance par les professionnels de la santé bucco-dentaire de cette maladie en général est complexe pour les patients. L'abcès spontané, sans signe visible de destruction dentaire, est un signe phénotypique peu connu des praticiens (*Haffner et al. 2019*). Ainsi, les patients interrogés

relatent, globalement, une mauvaise expérience ; certains participants nous ont témoigné le sentiment d'un dentiste non à l'écoute, ne tenant pas compte de la maladie dans ses décisions thérapeutiques et/ou démuni face à la maladie. Par conséquent, en plus de la douleur physique, dentaire, il y a la **frustration de ne pas être écouté et compris**. Les patients décrivent de manière globale et détaillée leurs nombreuses difficultés avant d'arriver dans ce centre expert spécialisé, où la maladie est connue, pour trouver des professionnels adaptés et connaissant la pathologie.

Cet aspect de l'**errance thérapeutique** est un élément majeur, selon les déclarations des patients, dans l'altération de la qualité de vie liée à la santé orale. Ainsi, cette errance thérapeutique, due à la complexité technique qu'entraîne la maladie, peut mener, à un **renoncement aux soins** par le patient.

Si les aspects généraux et physiques de cette pathologie ont été bien décrits dans la littérature, cette errance thérapeutique pour leur santé orale a été peu décrite. Un des intérêts de cette étude est qu'elle est réalisée dans un centre d'expertise travaillant en étroite collaboration avec un service de rhumatologie, centre expert, spécialisé dans cette pathologie. **Cette approche transdisciplinaire est l'une des clés majeures d'une prise en charge adaptée et efficace des patients notamment dans le cas de maladies rares**. Tous les patients interrogés ont décrit que depuis leur arrivée dans ce service, le fait d'avoir une équipe multidisciplinaire de praticiens experts de cette pathologie, et pas seulement au niveau dentaire, est un élément majeur dans l'**amélioration de leur parcours de soins et donc de leur qualité de vie**. Ils ont déclaré avoir une prise en charge bucco-dentaire adaptée avec un suivi régulier, des soins et une stratégie de prévention adaptée à leurs conditions bucco-dentaires. De plus, les praticiens spécialisés leur délivrent les **informations nécessaires à la compréhension de leur maladie**, mais surtout, de ses manifestations cliniques bucco-dentaires (causes/conséquences). Par conséquent, **les patients se sentent écoutés, acteurs de leur prise en charge, bien suivis mais surtout bien informés** ; la **disponibilité des praticiens** est également mise en avant et appréciée par les patients. Tous ces facteurs font que les patients expriment un sentiment de gratitude et de reconnaissance envers les soignants car ils se sentent bien accompagnés. Cela leur permet d'être moins inquiet quant à leur avenir en rapport avec leur santé orale malgré quelques inquiétudes résidant chez certains participants, majoritairement des adultes non suivis depuis le plus jeune âge, dans la dégradation de leurs conditions bucco-dentaires face à la vieillesse, mais beaucoup moins importantes que concernant leurs conditions générales.

Dans ce réseau de soins, les patients se sentent bien accompagnés, suivis et informés par les professionnels de santé mais aussi grâce aux ateliers organisés par l'hôpital Bicêtre, leur permettant d'avoir des informations sur leur maladie.

Lorsque le diagnostic de l'XLH est posé, l'objectif du traitement est de réduire le handicap fonctionnel, de restaurer l'axe des membres inférieurs, d'améliorer la minéralisation osseuse et dentaire et la force musculaire. Les **aspects sociaux** et **familiaux** ainsi que **l'éducation thérapeutique** doivent faire **partie intégrante de la prise en charge**. De plus, il ne faut pas négliger le fait que la maladie ne provoque pas seulement des **souffrances physiques** mais aussi une **souffrance et une fatigue morale**. L'**impact psychologique** ne doit pas être sous-estimé. Enfin, le suivi doit être axé sur la prévention des complications endocriniennes, rhumatologiques et rénales.

Le patient doit être pris en charge par une **équipe multidisciplinaire** comprenant un expert en pathologie osseuse métabolique du centre d'expertise, un radiologue, un chirurgien orthopédique, un rhumatologue, un endocrinologue, un physiothérapeute, un neurochirurgien, un dentiste, un orthodontiste, un parodontologue, un psychologue et un assistant social (*Lambert et al. 2019*).

### 3.5.1 Limites et points forts

L'XLH est une maladie dont la **variabilité phénotypique** et le **fardeau de la maladie** diffèrent d'un patient à l'autre, rendant **les patients peu comparables entre eux**. Ainsi, dans cette étude, les patients ont des handicaps divers qui ne les limitent pas de la même manière dans leur vie quotidienne. Cet aspect peut apparaître comme une limite dans la comparaison de ce qui est rapporté entre les patients. En effet, nous n'avons pas rapporté les différents traitements pris par les patients, ni quantifié précisément leurs dommages corporels. Ce n'était pas le but de l'étude et cela ne semble pas modifier l'interprétation des résultats. De plus, les patients ont été interrogés dans un service ayant un haut niveau d'expertise dans cette pathologie. Les patients ont donc, probablement, une santé bucco-dentaire plus sévèrement atteinte que d'autres patients présentant la même pathologie mais dans une forme moins sévère. Cet écueil a déjà été exprimé dans une étude de qualité de vie en 2015, réalisée dans un centre du même réseau et c'est pourquoi nous ne pouvons pas généraliser ces résultats à tous les patients atteints de cette pathologie (*Che et al. 2016*).

Notre étude a clairement montré la **complexité du parcours de soins bucco-dentaires des patients atteints d'XLH**, malgré la mise en place ces dernières années d'un maillage territorial et d'une volonté politique, tant Française qu' Européenne, de faciliter le parcours de soins des patients atteints de maladies rares (*Montserrat Moliner et Waligóra 2013; Kodra et al. 2018; Lo et al. 2020*). Les résultats de cette étude apportent des **informations sur la qualité de vie liée à la santé bucco-dentaire**, mais aussi sur **la place des patients handicapés dans la société**, tant au niveau de l'insertion professionnelle que de leur la vie quotidienne.

## CONCLUSION

L'XLH est une maladie rare, ce qui implique une prise en charge spécifique des patients à différents niveaux. Afin de faciliter leur accès aux soins, plusieurs organisations vont se relayer : le réseau de santé maladies rares, les centres de référence et les associations de patients.

À Paris, le centre de référence du métabolisme du calcium et du phosphate facilite l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients en évitant les consultations médicales multiples. Il réunit en un même lieu (CHU Bicêtre, Paris Sud) de nombreux spécialistes tels que des chirurgiens orthopédistes, des endocrinologues, des neurochirurgiens, des ORL, des radiologues, des diététiciens et des chirurgiens-dentistes pour assurer une prise en charge globale des patients. Depuis 2016, le centre de référence fait partie du réseau européen BOND (Bone rare Disease Network), une collaboration qui permettra d'améliorer la connaissance de l'histoire naturelle de la maladie en facilitant le partage des données.

Par ailleurs, le réseau de santé des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, créé en 2014, coordonne différents acteurs : centres de référence et centres de compétences (qui permettent de suivre les patients à proximité de leur domicile), associations de patients, professionnels du secteur médico-social, laboratoires d'analyse et de diagnostic moléculaire, unités de recherche et sociétés savantes. Cela permet d'améliorer la prise en charge des patients à un niveau supérieur, mais aussi de développer la recherche et de former les différents professionnels de santé.

La variété des symptômes chez les patients atteints d'XLH nécessite une grande coordination de la prise en charge multidisciplinaire des patients afin d'optimiser la qualité de vie et de réduire le poids de la maladie différent pour chaque patient. La formation des professionnels de la santé bucco-dentaire sur cette maladie est essentielle pour permettre aux patients de recevoir des soins précoces et optimaux.

*L'étude présentée dans ce travail a fait l'objet de l'écriture d'un article intitulé « Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia: a qualitative exploration », en soumission de publication, à ce jour, auprès de la revue Orphanet Journal of Rare Diseases (Annexe IX).*

## BIBLIOGRAPHIE

- Alzoubi EE. Oral Health Related Quality of Life Impact in Dentistry. *J Dent Health Oral Disord Ther.* 2017;6(6):183-8.
- Amortila M. Qualité de vie. *Revue Francophone d'Orthoptie.* 2016;9(3):113.
- Aubin-Auger I, Mercier A, Baumann L, Lehr-Drylewicz A-M, Imbert P. Introduction à la recherche qualitative. *Exercer.* 2008;19(84):142-5.
- Baiju R, Peter E, Varghese N, Sivaram R. Oral Health and Quality of Life: Current Concepts. *J Clin Diagn Res.* 2017;11(6):21-6.
- Barbosa TS, Tureli MCM, Gaviao MBD. Validity and reliability of the Child Perceptions Questionnaires applied in Brazilian children. *BMC Oral Health.* 2009;9(13).
- Bennadi D, Reddy CVK. Oral health related quality of life. *J Int Soc Prevent Communit Dent.* 2013;3(1):1-6.
- Bernabé E, de Oliveira CM, Sheiham A. Comparison of the discriminative ability of a generic and a condition-specific OHRQoL measure in adolescents with and without normative need for orthodontic treatment. *Health Qual Life Outcomes* [Internet]. 2008;6(64). [Consulté le 3 avril 2020]. Disponible sur : <http://hqlo.biomedcentral.com/articles/10.1186/1477-7525-6-64>.
- Bingham CO, Noonan VK, Auger C, Feldman DE, Ahmed S, Bartlett SJ. Montreal Accord on Patient-Reported Outcomes (PROs) use series – Paper 4: patient-reported outcomes can inform clinical decision making in chronic care. *J Clin Epidemiol.* 2017;89:136-41.
- Biosse-Duplan M, Coyac BR, Bardet C, Zadikian C, Rothenbuhler A, Kamenicky P, et al. Phosphate and Vitamin D Prevent Periodontitis in X-Linked Hypophosphatemia. *J Dent Res.* 2017;96(4):388-95.
- Bos A, Prahl C. Oral health-related quality of life in Dutch children with cleft lip and/or palate. *Angle Orthod.* 2011;81(5):865-71.
- Bouhy A, Lamy M. Évaluation de la qualité de vie. *L'Information Dentaire.* 2013;20:2-7.
- Boukpepsi T, Altabah M, Chaussain C, Linglart A. Endodontic Management of Patients With X Linked Hypophosphatemic Rickets: Case Series Report. *Dentistry.* 2017;07(04):e1000423.
- Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Beur SMJ de, Insogna KL. A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. *J Bone Miner Res.* 2011;26(7):1381-8.
- Chaussain-Miller C, Sinding C, Septier D, Wolikow M, Goldberg M, Garabedian M. Dentin structure in familial hypophosphatemic rickets: benefits of vitamin D and phosphate treatment. *Oral Diseases.* 2007;13(5):482-9.

- Che H, Roux C, Etcheto A, Rothenbuhler A, Kamenicky P, Linglart A, et al. Impaired quality of life in adults with X-linked hypophosphatemia and skeletal symptoms. *European Journal of Endocrinology*. 2016;174(3):325-33.
- Cottet C. L'errance diagnostique : le point de vue des malades. *Med Sci*. 2018;34(1):43-4.
- Coyac BR, Falgayrac G, Baroukh B, Slimani L, Sadoine J, Penel G, et al. Tissue-specific mineralization defects in the periodontium of the Hyp mouse model of X-linked hypophosphatemia. *Bone*. 2017;103:334-46.
- Cremonesi I, Nucci C, D'Alessandro G, Alkhamis N, Marchionni S, Piana G. X-linked hypophosphatemic rickets: Enamel abnormalities and oral clinical findings: Dental findings in X-linked hypophosphatemic rickets. *SCA*. 2014;36:456-61.
- Douyere D, Joseph C, Gaucher C, Chaussain C, Courson F. Familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets—prevention of spontaneous dental abscesses on primary teeth: A case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol and Endod*. 2009;107(4):525-30.
- Drapeau M. Les critères de scientificité en recherche qualitative. *Pratiques Psychologiques*. 2004;10:79-86.
- Dumez H. Qu'est-ce que la recherche qualitative ? *Libellio d'AEGIS*. 2011;7(4):47-58.
- Emma F, Cappa M, Antoniazzi F, Bianchi ML, Chiodini I, Eller Vainicher C, et al. X-linked hypophosphatemic rickets: an Italian experts' opinion survey. *Ital J Pediatr [Internet]*. 2019;45(67). [Consulté le 14 avril 2020] Disponible sur : <https://ijponline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13052-019-0654-6>
- Foucaud J, Bury J, Balcou-Debussche M, Eymard C. Éducation thérapeutique du patient : modèles, pratiques et évaluation. Saint-Denis: INPES; 2010.
- Friedlander L, Berdal A, Boizeau P, Licht BA, Manière M-C, Picard A, et al. Oral health related quality of life of children and adolescents affected by rare orofacial diseases: a questionnaire-based cohort study. *Orphanet J Rare Dis [Internet]*. 2019;14(124). [Consulté le 31 mars 2020]. Disponible sur : <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-019-1109-2>
- Fukai K, Takaesu Y, Maki Y. Gender Differences in Oral Health Behavior and General Health Habits in an Adult Population. *Bull Tokyo Dent Coll*. 1999;40(4):187-93.
- Genderson MW, Sisco L, Markowitz K, Fine D, Broder HL. An Overview of Children's Oral Health-Related Quality of Life Assessment: From Scale Development to Measuring Outcomes. *Caries Res*. 2013;47(1):13-21.
- 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.
- Godina Hernández G, Belmont Laguna F. Dental characteristics of hypophosphatemic rickets. Case report. *Revista Odontológica Mexicana*. 2013;17(2):101-8.
- Goursand D, Paiva SM, Zarzar PM, Pordeus IA, Grochowski R, Allison PJ. Measuring Parental-Caregiver Perceptions of Child Oral Health-Related Quality of Life: Psychometric Properties of the Brazilian Version of the P-CPQ. *Braz Dent J*. 2009;20(2):169-74.

Guimaraes Abreu L. An Overview of Oral Health Related Quality of Life. *Oral Health Case Reports*. 2015;1(1):e105.

Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Bioso-Duplan M, Bacchetta J, Schnabel D, et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol*. 2019;15:435-55.

Haute Autorité de Santé (HAS). Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS) : Hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'X) [Internet]. 2018 [Consulté le 10 avril 2020]. Disponible sur : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-05/hypophosphatemies\\_hereditaires\\_a\\_fgf23\\_eleve\\_dont\\_hypophosphatemies\\_liees\\_a\\_lx\\_-\\_pnds.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-05/hypophosphatemies_hereditaires_a_fgf23_eleve_dont_hypophosphatemies_liees_a_lx_-_pnds.pdf)

Hawley S, Shaw NJ, Delmestri A, Prieto-Alhambra D, Cooper C, Pinedo-Villanueva R, et al. Prevalence and Mortality of Individuals With X-Linked Hypophosphatemia: A United Kingdom Real-World Data Analysis. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 8 janv 2020;105(3):e871.

Hernández J de la F, Díaz F del CA, Vilchis M del CV. Oral Health Related Quality of Life. In: *Emerging Trends in Oral Health Sciences and Dentistry*. Mandeep Singh Viridi, IntechOpen éditeur. *Emerging Trends in Oral Health Sciences and Dentistry* [Internet]. 2015 [Consulté le 27 mars 2020]. Disponible sur : <http://www.intechopen.com/books/emerging-trends-in-oral-health-sciences-and-dentistry/oral-health-related-quality-of-life>

Jaeken K, Cadenas de Llano-Pérula M, Lemiere J, Verdonck A, Fieuws S, Willems G. Difference and relation between adolescents' and their parents or caregivers' reported oral health-related quality of life related to orthodontic treatment: a prospective cohort study. *Health Qual Life Outcomes* [Internet]. 2019;17(40). [Consulté le 26 septembre 2020]. Disponible sur: <https://hqlo.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12955-019-1094-0>

James M, Roudsari RV. Prosthetic rehabilitation of a patient with X-linked hypophosphatemia using dental implants: a case report and review of the literature. *Int J Implant Dent* [Internet]. 2019;5(15). [Consulté le 23 mars 2020] Disponible sur : <https://journalimplantdent.springeropen.com/articles/10.1186/s40729-019-0169-3>

Kodra Y, Weinbach J, Posada-de-la-Paz M, Coi A, Lemonnier S, van Enckevort D, et al. Recommendations for Improving the Quality of Rare Disease Registries. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 3 août 2018;15(8):1644.

Lambert A-S, Zhukouskaya V, Rothenbuhler A, Linglart A. L'hypophosphatémie liée à l'X : prise en charge et perspectives thérapeutiques. *Revue du Rhumatisme Monographies*. 2019;86:55-63.

Lee B-N, Jung H-Y, Chang H-S, Hwang Y-C, Oh W-M. Dental management of patients with X-linked hypophosphatemia. *Restor Dent Endod*. 2017;42(2):146-51.

Linglart A, Bioso-Duplan M, Briot K, Chaussain C, Esterle L, Guillaume-Czitrom S, et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood. *Endocr Connect*. 2014;3:13-30.

von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 2017;5(6):758-73.

Lo SH, Lachmann R, Williams A, Piglowska N, Lloyd AJ. Exploring the burden of X-linked hypophosphatemia: a European multi-country qualitative study. *Quality of Life Research*. 2020;29(7):1883-93.

Locker D, Allen F, Jokovic A, Locker D, Tompson B, Guyatt GH, et al. Patient reported outcome measures could help transform healthcare. Robinson PG, Carr AJ, Higginson IJ, éditeurs. *Health Qual Life Outcomes*. 2012;10(5):512-8.

Malele-Kolisa Y, Yengopal V, Igumbor J, Nqobobo CB, Ralephenya TRD. Systematic review of factors influencing oral health-related quality of life in children in Africa. *Afr J Prm Health Care Fam Med*. 2019;11(1):e1943.

Marcelli C. Maladies génétiques avec troubles du métabolisme phosphocalcique. *Revue du Rhumatisme Monographies*. 2012;79:262-8.

Mehta A, Kaur G. Oral health-related quality of life—the concept, its assessment and relevance in dental research and education. *Indian J Dentistry*. 2011;2(2):26-9.

Ministère Des Solidarités et de la Santé, Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Plan National Maladies Rares 2005-2008 [Internet]. 2005 [Consulté le 16 mars 2020]. Disponible sur : [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2005-2008.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf)

Ministère Des Solidarités et de la Santé, Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Plan National Maladies Rares 2018-2022 [Internet]. 2018 [Consulté le 8 mars 2020]. Disponible sur : [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2018-2022.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf)

Ministère Des Solidarités et de la Santé, Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Rapport d'Activité 2018 [Internet]. 2019 [Consulté le 16 mars 2020]. Disponible sur : [https://muco-cftr.fr/downloads/documents/reference/rapports/Rapport\\_activite\\_des\\_filieres\\_2018.pdf](https://muco-cftr.fr/downloads/documents/reference/rapports/Rapport_activite_des_filieres_2018.pdf)

Montserrat Moliner A, Waligóra J. The European union policy in the field of rare diseases. *Public health genomics*. janv 2013;16(6):268-77.

Osborne LA, Reed P. Parents' perceptions of communication with professionals during the diagnosis of autism. *Autism*. 2008;12(3):309-24.

Paredes SEY, Segato RAB, Moreira LD, Moreira A, Serrano KVD, Rodrigues CT, et al. Dentoalveolar Abscesses Not Associated with Caries or Trauma: A Diagnostic Hallmark of Hypophosphatemic Rickets Initially Misdiagnosed as Hypochondroplasia. *Head and Neck Pathol*. 2018;12:604-9.

Prié D, Ureña Torres P, Friedlander G. Le facteur de croissance des fibroblastes 23 et son récepteur Klotho. *Med Sci (Paris)*. 2009;25:489-95.

Rabbani A, Rahmani P, Ziaee V, Ghodoosi S. Dental Problems in Hypophosphatemic Rickets, a Cross Sectional Study. *Iranian Journal of Pediatrics*. 2012;22(4):531-4.

- Rady Children's Hospital - San Diego. X-linked Hypophosphatemic Rickets [Internet]. 2021 [Consulté le 14 avril 2021]. Disponible sur : <https://www.rchsd.org/programs-services/nephrology/conditions-treated/x-linked-hypophosphatemic-rickets/>
- Raimann A, Mindler GT, Kocijan R, Bekes K, Zwerina J, Haeusler G, et al. Multidisciplinary patient care in X-linked hypophosphatemic rickets: one challenge, many perspectives. *Wien Med Wochenschr.* 2020;170:116-23.
- Raja A, Wood F, Joshi HB. The impact of urinary stone disease and their treatment on patients' quality of life: a qualitative study. *Urolithiasis.* 2020;48:227-34.
- Ribeiro TR, Costa FWG, Soares ECS, Williams JR, Fonteles CSR. Enamel and dentin mineralization in familial hypophosphatemic rickets: a micro-CT study. *Dentomaxillofacial Radiology.* 2015;44:e20140347.
- Sabandal MMI, Robotta P, Bürklein S, Schäfer E. Review of the dental implications of X-linked hypophosphatemic rickets (XLHR). *Clin Oral Invest.* 2015;19:759-68.
- Seale C. *The Quality of Qualitative Research. Introducing Qualitative Methods.* London: SAGE Publications Ltd; 1999.
- Seow WK. Diagnosis and management of unusual dental abscesses in children. *Australian Dental Journal.* 2003;48(3):156-68.
- Sh A-J, Am H. Dental Development in Patients with Hypophosphatemic Rickets. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2010;3(1):1-4.
- Shroff DV, McWhorter AG, Seale NS. Evaluation of aggressive pulp therapy in a population of vitamin D-resistant rickets patients: a follow-up of 4 cases. *Pediatr Dent.* 2002;24(4):347-9.
- Sischo L, Broder HL. Oral health-related quality of life: what, why, how, and future implications. *Crit Rev Oral Biol Med.* 2011;90(11):1264-70.
- Sood P, Ahuja G, Makkar D, Gaba R, Sidana J. Oral Health Related Quality Of Life: Perspectives. *Dental Journal of Advance Studies.* 2014;2(3):112-7.
- Souza AP, Kobayashi TY, Lourenco Neto N, Silva SMB, Machado MAAM, Oliveira TM. Dental manifestations of patient with Vitamin D-resistant rickets. *J Appl Oral Sci.* 2013;21(6):601-6.
- Souza MA, Soares Junior LAV, Santos MA dos, Vaisbich MH. Dental abnormalities and oral health in patients with Hypophosphatemic rickets. *Clinics.* 2010;65(10):1023-6.
- Su J, Li Y, Ye X, Wu Z. Oral findings of hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: report of two cases. *Chin Med J.* 2007;120(16):1468-70.
- Tubert-Jeannin S, Riordan PJ, Morel-Papernot A, Porcheray S, Saby-Collet S. Validation of an oral health quality of life index (GOHAI) in France. *Commun Dent Oral Epidemiol.* 2003;31:275-84.
- Tümen EC. Types of Rickets, Dental and Histologic Findings: Review of the Literature. *Pesq Bras Odontoped Clin Integr.* 2009;9(2):241-6.

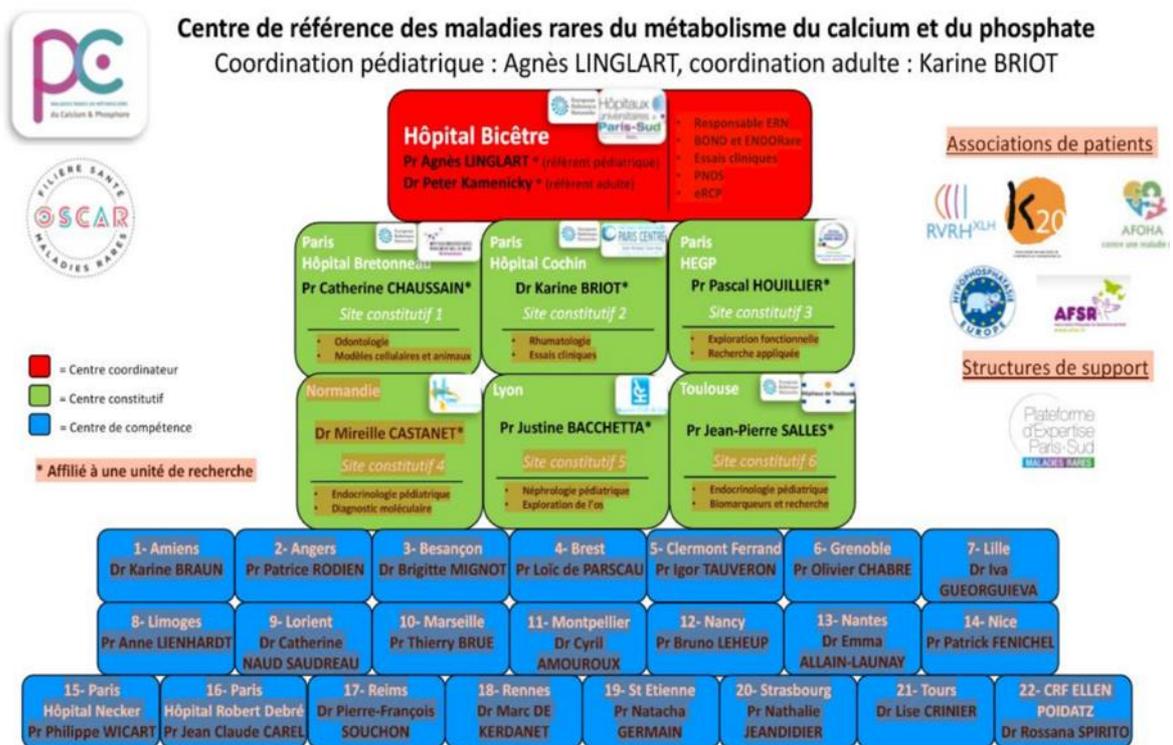
Wilson-Genderson M, Broder HL, Phillips C. Concordance between caregiver and child reports of children's oral health-related quality of life. *Community Dent Oral Epidemiol.* 2007;35(1):32-40.

Ye L, Liu R, White N, Alon US, Cobb CM. Periodontal Status of Patients With Hypophosphatemic Rickets: A Case Series. *Journal of Periodontology.* 2011;82(11):1530-5.

# ANNEXES

## Annexe I

### Organisation du CRMR du métabolisme du calcium et du phosphate (25)



## Annexe II

### Note d'information destinée aux patients majeurs

IDRCB 2020-A02631-38



**Titre complet de recherche :**

**« Étude qualitative de la qualité de vie liée à la santé orale de patients porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X »**

**Acronyme : QualXLH**

Cette recherche est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris  
Représentée par le Directeur de la  
Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation (DRCI)  
1 avenue Claude Vellefaux  
75010 Paris

**NOTE D'INFORMATION version 1.1 du 22/01/2021**

**Madame, Monsieur,**

Le Professeur Catherine CHAUSSAIN exerçant à l'hôpital Bretonneau et Le Docteur Lisa FRIEDLANDER ([lisa.friedlander@aphp.fr](mailto:lisa.friedlander@aphp.fr)), investigateur principal, vous proposent de participer à une recherche concernant votre état de santé.

Il est important de lire attentivement cette note avant de prendre votre décision ; n'hésitez pas à leur demander des explications.

**1) Quel est le but de cette recherche ?**

Cette recherche porte sur la qualité de vie orale et le parcours de soins bucco-dentaires de patients enfants et adultes porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X.

Pour répondre à la question posée dans la recherche, il est prévu d'inclure 20 personnes porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X au sein du service dentaire de l'hôpital Bretonneau qui vous prend en charge pour cette pathologie.

**2) En quoi consiste la recherche ?**

Notre hypothèse est que la qualité de vie orale et le parcours de soins bucco-dentaire des patients porteurs de XLH est altérée par de multiples facteurs et pas seulement médicaux mais liés également au parcours de soins chaotique des patients et de leur famille, à l'errance diagnostique et à une vie quotidienne compliquée par la maladie.

L'objectif principal est d'évaluer la qualité de vie orale de patients enfants et adultes porteurs d'XLH et soignés, pour la partie orale, dans un service hospitalier parisien.

Les objectifs secondaires sont d'évaluer les parcours de soins bucco-dentaires et le renoncement aux soins bucco-dentaires de ces patients.

**3) Quel est le calendrier de la recherche ?**

La durée prévisionnelle de la recherche est de 12 mois et votre participation sera au maximum d'une heure, la durée maximale de l'entretien.

Après recueil de votre non-opposition pour la participation à la recherche, le déroulement de la recherche sera le suivant :

La méthode sera celle des entretiens semi-directifs.

QualXLH\_NI\_RNI\_majeur\_v1.1\_20210122

Ce document est la propriété de la DRCI / APHP. Toute reproduction est formellement interdite  
version 3.0 du 02/05/2019

Page 1/3

Après votre non-opposition, vous participerez à un entretien qui durera entre 30 et 60 minutes avec un chercheur entraîné aux méthodes qualitatives d'entretien de patient.

Tous les entretiens auront lieu dans le service Dentaire de l'hôpital Bretonneau dans une salle consacrée après une consultation dentaire classique.

Lors de ces entretiens, des thèmes seront évoqués avec les patients qui seront encouragés à parler librement de leurs difficultés sur leur parcours de soins et leur qualité de vie ainsi que sur leurs expériences et les retentissements sur la vie quotidienne.

#### 4) Quels sont les bénéfices liés à votre participation ?

Par cette étude, nous espérons comprendre en profondeur ce qui altère votre qualité de vie orale et pouvoir à l'avenir proposer des leviers d'amélioration tant de la prise en charge orale que dans la vie quotidienne.

#### 5) Si vous participez, comment vont être traitées les données recueillies pour la recherche ?

Dans le cadre de la recherche à laquelle il vous est proposé de participer, un traitement de vos données personnelles va être mis en œuvre par l'AP-HP, promoteur de la recherche, et responsable de traitement, pour permettre d'en analyser les résultats.

Ce traitement est nécessaire à la réalisation de la recherche qui répond à la mission d'intérêt public dont est investie l'AP-HP en tant qu'établissement public de santé hospitalo-universitaire.

A cette fin, les données médicales vous concernant et les données relatives à vos habitudes de vie, seront transmises au Promoteur ou aux personnes ou sociétés agissant pour son compte, en France. Ces données seront identifiées par un numéro d'enregistrement. Ces données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises.

Vos données pourront être utilisées pour des recherches ultérieures ou des analyses complémentaires à la présente recherche en collaboration avec des partenaires privés ou publics, en France, dans des conditions assurant leur confidentialité et le même niveau de protection que la législation européenne.

Vous pouvez vous opposer à tout moment à l'utilisation ultérieure de vos données auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de cette recherche.

Vos données ne seront conservées que pour une durée strictement nécessaire et proportionnée à la finalité de la recherche. Elles seront conservées dans les systèmes d'information du responsable de traitement jusqu'à quinze ans après la dernière publication des résultats de la recherche.

Vos données seront ensuite archivées selon la réglementation en vigueur.

Le fichier informatique utilisé pour cette recherche est mis en œuvre conformément à la réglementation française (loi « Informatique et Libertés » modifiée) et européenne (Règlement Général sur la Protection des Données -RGPD). Vous disposez d'un droit d'accès, de rectification, de limitation et d'opposition au traitement des données couvertes par le secret professionnel utilisées dans le cadre de cette recherche. Ces droits s'exercent auprès du médecin chargé de la recherche qui seul connaît votre identité (identifié en première page du présent document).

Si vous décidez d'arrêter de participer à la recherche, les données recueillies précédemment à cet arrêt seront utilisées conformément à la réglementation, et exclusivement pour les objectifs de cette recherche. En effet, leur effacement serait susceptible de compromettre la validité des résultats de la recherche. Dans ce cas, vos données ne seront absolument pas utilisées ultérieurement ou pour une autre recherche.

En cas de difficultés dans l'exercice de vos droits, vous pouvez saisir le Délégué à la Protection des données de l'AP-HP à l'adresse suivante : [protection.donnees.dsi@aphp.fr](mailto:protection.donnees.dsi@aphp.fr), qui pourra notamment vous expliquer les voies de recours dont vous disposez auprès de la CNIL. Vous pouvez également exercer votre droit à réclamation directement auprès de la CNIL (pour plus d'informations à ce sujet, rendez-vous sur le site [www.cnil.fr](http://www.cnil.fr)).

#### 6) Comment cette recherche est-elle encadrée ?

L'AP-HP a pris toutes les mesures pour mener cette recherche conformément aux dispositions du Code de la santé applicables aux recherches impliquant la personne humaine.

L'AP-HP a obtenu pour cette recherche l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes Ile de France II.]

**7) Quels sont vos droits ?**

Votre participation à cette recherche est entièrement libre et volontaire. Votre décision n'entraînera aucun préjudice sur la qualité des soins et des traitements que vous êtes en droit d'attendre. Si vous ne souhaitez pas participer à la recherche, il vous suffit de le dire à votre médecin.

Vous pourrez, tout au long de la recherche et à l'issue, demander des informations concernant votre santé ainsi que des explications sur le déroulement de la recherche au médecin qui vous suit.

Vous pouvez vous retirer à tout moment de la recherche sans justification, sans conséquence sur la suite de votre traitement ni la qualité des soins qui vous seront fournis et sans conséquence sur la relation avec votre médecin. A l'issue de ce retrait, vous pourrez être suivi par la même équipe médicale. Dans ce cas, les données collectées jusqu'à votre retrait seront utilisées pour l'analyse des résultats de la recherche.

A l'issue de la recherche et après analyse des données relatives à cette recherche, vous pourrez être informé(e) des résultats globaux par l'intermédiaire du médecin qui vous suit dans le cadre de cette recherche.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique.

**Cadre réservé au service**

**Nom/Prénom/Identifiant du patient :**

**Opposition exprimée :**  Oui  Non

**Date de délivrance de l'information :**

**Signature du responsable de la consultation / du service :**

*Document réalisé en 2 exemplaires. Un exemplaire doit être conservé 15 ans par l'investigateur, le deuxième doit être remis à la personne participant à la recherche.*

## Annexe III

### Note d'information destinée au(x) titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale

IDRCB 2020-A02631-38



Titre complet de recherche :

**« Étude qualitative de la qualité de vie liée à la santé orale de patients porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X »**

Acronyme : **QualXLH**

Cette recherche est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris  
Représentée par le Directeur de la  
Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation (DRCI)  
1 avenue Claude Vellefaux  
75010 Paris

*Recherche impliquant des mineurs*

**NOTE D'INFORMATION** version 1.1 du 22/01/2021  
*destinée aux titulaires de l'exercice de l'autorité parentale*

**Madame, Monsieur,**

Le Professeur Catherine CHAUSSAIN exerçant à l'hôpital Bretonneau et Le Docteur Lisa FRIEDLANDER ([lisa.friedlander@aphp.fr](mailto:lisa.friedlander@aphp.fr)), investigateur coordonnateur, proposent à votre enfant de participer à une recherche concernant sa maladie.

Il est important de lire attentivement cette note avant de prendre votre décision ; n'hésitez pas à leur demander des explications.

La participation de votre enfant à cette recherche est **entièrement libre et volontaire**.

Si vous acceptez que votre enfant participe à cette recherche, il recevra aussi une information appropriée (en fonction de son âge et ses capacités de compréhension) de votre part et de celle du médecin ou son représentant. Son refus éventuel sera respecté.

Si vous refusez que votre enfant participe à cette recherche, il continuera à bénéficier de la meilleure prise en charge médicale possible, conformément aux connaissances actuelles.

#### **1) Quel est le but de cette recherche ?**

Cette recherche porte sur la qualité de vie orale et le parcours de soins bucco-dentaires de patients enfants et adultes porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X.

Pour répondre à la question posée dans la recherche, il est prévu d'inclure 20 personnes porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X au sein du service dentaire de l'hôpital Bretonneau qui prend en charge votre enfant porteur de cette pathologie.

#### **2) En quoi consiste la recherche ?**

Notre hypothèse est que la qualité de vie orale et le parcours de soins bucco-dentaire des patients porteurs de XLH est altérée par de multiples facteurs et pas seulement médicaux mais liés également au parcours de soins chaotique des patients et de leur famille, à l'errance diagnostique et à une vie quotidienne compliquée par la maladie.

L'objectif principal est d'évaluer la qualité de vie orale de patients enfants et adultes porteurs d'XLH et soignés, pour la partie orale, dans un service hospitalier parisien.

QualXLH\_NI\_RNI\_autorité-parentale\_v1.1-20210122

*Ce document est la propriété de la DRCI / APHP. Toute reproduction est formellement interdite.*

version : 3.0 du 02/05/2019

Page 1 / 3

Les objectifs secondaires sont d'évaluer les parcours de soins bucco-dentaires et le renoncement aux soins bucco-dentaires de ces patients.

### 3) Quel est le calendrier de la recherche

La durée prévisionnelle de la recherche est de 12 mois et la participation de votre enfant sera au maximum une heure, la durée maximale de l'entretien.

Après recueil de votre non-opposition pour la participation de votre enfant à la recherche, le déroulement de la recherche sera le suivant : La méthode sera celle des entretiens semi-directifs.

Votre enfant, après sa non-opposition et la vôtre, participera à un entretien qui durera entre 30 et 60 minutes avec un chercheur entraîné aux méthodes qualitatives d'entretien avec un patient mineur.

Tous les entretiens auront lieu dans le service Dentaire de l'hôpital Bretonneau dans une salle consacrée après une consultation dentaire classique.

Lors de ces entretiens, des thèmes seront évoqués avec les patients qui seront encouragés à parler librement de leurs difficultés sur leur parcours de soins et leur qualité de vie ainsi que sur leurs expériences et les retentissements sur la vie quotidienne.

### 4) Quels sont les bénéfices liés à la participation de votre enfant

Par cette étude, nous espérons comprendre en profondeur ce qui altère la qualité de vie orale de votre enfant et pouvoir à l'avenir proposer des leviers d'amélioration tant de la prise en charge orale que dans la vie quotidienne.

### 5) Si votre enfant participe, comment vont être traitées les données recueillies pour la recherche ?

Dans le cadre de la recherche à laquelle il est proposé à votre enfant de participer, un traitement de ses données personnelles va être mis en œuvre par l'AP-HP, promoteur de la recherche, et responsable de traitement, pour permettre d'en analyser les résultats.

Ce traitement est nécessaire à la réalisation de la recherche qui répond à la mission d'intérêt public dont est investie l'AP-HP en tant qu'établissement public de santé hospitalo-universitaire.

A cette fin, les données médicales concernant votre enfant et les données relatives à ses habitudes de vie, seront transmises au Promoteur ou aux personnes ou partenaires agissant pour son compte. Ces données seront identifiées par un numéro d'enregistrement. Ces données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises.

Les données de votre enfant pourront être utilisées pour des recherches ultérieures ou des analyses complémentaires à la présente recherche en collaboration avec des partenaires privés ou publics, en France, dans des conditions assurant leur confidentialité et le même niveau de protection que la législation européenne.

Vous pouvez vous opposer à tout moment à l'utilisation ultérieure de ces données auprès du médecin qui suit votre enfant dans le cadre de cette recherche.

Les données de votre enfant ne seront conservées que pour une durée strictement nécessaire et proportionnée à la finalité de la recherche. Elles seront conservées dans les systèmes d'information du responsable de traitement jusqu'à quinze ans après la dernière publication des résultats de la recherche.

Les données de votre enfant seront ensuite archivées selon la réglementation en vigueur.

Le fichier informatique utilisé pour cette recherche est mis en œuvre conformément à la réglementation française (loi « Informatique et Libertés » modifiée) et européenne (Règlement Général sur la Protection des Données -RGPD). Vous disposez d'un droit d'accès, de rectification, de limitation et d'opposition au traitement des données couvertes par le secret professionnel utilisées dans le cadre de cette recherche. Ces droits s'exercent auprès du médecin chargé de la recherche qui seul connaît l'identité de votre enfant (identifié en première page du présent document).

Si vous décidez d'arrêter sa participation à la recherche, les données recueillies précédemment à cet arrêt seront utilisées conformément à la réglementation, et exclusivement pour les objectifs de cette recherche. En effet, leur effacement serait susceptible de compromettre la validité des résultats de la recherche. Dans ce cas, ses données ne seront absolument pas utilisées ultérieurement ou pour une autre recherche.

En cas de difficultés dans l'exercice de vos droits, vous pouvez saisir le Délégué à la Protection des données de l'AP-HP à l'adresse suivante : [protection.donnees.dsi@aphp.fr](mailto:protection.donnees.dsi@aphp.fr), qui pourra notamment vous expliquer les voies de recours dont vous disposez auprès de la CNIL. Vous pouvez également exercer votre droit à réclamation directement auprès de la CNIL (pour plus d'informations à ce sujet, rendez-vous sur le site [www.cnil.fr](http://www.cnil.fr)).

#### 6) Comment cette recherche est-elle encadrée ?

L'AP-HP a pris toutes les mesures pour mener cette recherche conformément aux dispositions du Code de la santé applicables aux recherches impliquant la personne humaine.

L'AP-HP a obtenu pour cette recherche l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes Ile de France II.

#### 7) Quels sont vos droits ?

La participation de votre enfant à cette recherche est entièrement libre et volontaire. Votre décision n'entraînera aucun préjudice sur la qualité des soins et des traitements que votre enfant est en droit d'attendre.

Vous pourrez tout au long de la recherche demander des informations concernant la santé de votre enfant ainsi que des explications sur le déroulement de la recherche au médecin qui le suit.

Vous pouvez à tout moment retirer la participation de votre enfant de la recherche sans justification, sans conséquence sur la suite de son traitement ni la qualité des soins qui lui seront fournis et sans conséquence sur la relation avec son médecin. A l'issue de ce retrait, votre enfant pourra être suivi par la même équipe médicale. Dans ce cas, les données collectées jusqu'à son retrait seront utilisées pour l'analyse des résultats de la recherche.

A l'issue de la recherche et après analyse des données relatives à cette recherche, vous pourrez être informé(e) des résultats globaux en le demandant au médecin qui suit votre enfant dans le cadre de cette recherche. Si votre enfant atteint sa majorité au moment où ces résultats sont disponibles, il pourra demander lui-même à être informé des résultats globaux de la recherche.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de ses données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique.

#### Cadre réservé au service

Nom/Prénom/Identifiant du patient :

Opposition exprimée :  Oui  Non

Nom/Prénom des titulaires de l'autorité parentale du patient :

Opposition exprimée :  Oui  Non

Nom/Prénom des titulaires de l'autorité parentale du patient :

Opposition exprimée :  Oui  Non

Date de délivrance de l'information :

Signature du responsable de la consultation / du service :

**Document réalisé en 2 exemplaires. Un exemplaire doit être conservé 15 ans par l'investigateur, le deuxième doit être remis à la personne participant à la recherche.**

## Annexe IV

### Note d'information destinée aux enfants de 6 à 12 ans



**Titre complet de recherche :**

**« Etude qualitative de la qualité de vie liée à la santé orale de patients porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X »**

**Acronyme : QualXLH**

Cette recherche est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris  
Représentée par la Directrice de la  
Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation (DRCI)  
1 avenue Claude Vellefaux  
75010 Paris

*Recherche impliquant des mineurs*

---

#### NOTE D'INFORMATION DESTINEE AUX ENFANTS 6 à 12 ans

---

Bonjour,

Le Docteur..... (nom, prénom), exerçant à l'hôpital Bretonneau, qui te suit pour tes soins bucco-dentaires, t'examine aujourd'hui dans le cadre du suivi de ta maladie.

La consultation se déroule comme d'habitude mais le Docteur te propose de participer à une recherche qui porte sur les enfants et les adultes porteurs d'hypophosphatémie, cette maladie dont tu es atteint et qui peut te poser des problèmes sur tes os et tes dents. Le but de cette recherche est d'évaluer comment se passe ta vie de tous les jours, si tu as des soucis dans la bouche ou ailleurs et que tu veux nous en parler.

Participer à cette recherche est ton choix. Tu peux dire OUI ou NON sans avoir à dire pourquoi. Quel que soit ton choix, le médecin et l'infirmière prendront toujours soin de toi.

Plusieurs études ont montré qu'il n'était pas facile tous les jours de vivre avec une telle maladie, Cependant, aucune étude n'a vraiment interrogée des enfants sur le sujet. Dans la recherche proposée, nous te proposons de discuter avec un médecin qui a l'habitude de discuter de ces sujets avec des enfants.

Cette recherche durera 12 mois, mais tu ne participeras que 60 minutes au maximum. 20 enfants et adultes porteurs d'hypophosphatémie lié à l'X y participeront.



En pratique, si tu acceptes de participer à cette recherche, tu auras juste à avoir une petite discussion sur tes soucis dans la bouche et comment tu vis tous les jours avec.

Dans tous les cas cette recherche peut nous aider à en apprendre plus sur la maladie que tu as et qui explique que tu viennes ici pour tes dents.

Si tu le désires, à la fin de l'étude, le Dr..... pourra t'expliquer les résultats globaux de la recherche, n'hésite pas à lui poser des questions.

## Annexe V

### Note d'information destinée aux enfants de 13 à 17 ans



**Titre complet de recherche :**

**« Etude qualitative de la qualité de vie liée à la santé orale de patients porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X »**

**Acronyme : QualXLH**

Cette recherche est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris  
Représentée par la Directrice de la  
Direction de la Recherche Clinique et de l'Innovation (DRCI)  
1 avenue Claude Vellefaux  
75010 Paris

*Recherche impliquant des mineurs*

---

**NOTE D'INFORMATION DESTINEE AUX ADOLESCENTS 13 à 17 ans**

---

Bonjour,

Le Docteur..... (nom, prénom, adresse mail), exerçant à l'hôpital Bretonneau, qui vous suit pour vos soins bucco-dentaires, vous examine aujourd'hui dans le cadre du suivi de votre maladie.

La consultation se déroule comme d'habitude mais le Docteur vous propose de participer à une recherche qui porte sur les enfants et les adultes porteurs d'hypophosphatémie liée à l'X. Le but de cette recherche est d'évaluer la qualité de vie orale et de savoir si votre vie quotidienne, votre parcours de soins est affecté par cette maladie.

Participer à cette recherche est votre choix. Vous pouvez dire OUI ou NON sans avoir à vous justifier. Quel que soit votre choix, le médecin et l'infirmière prendront toujours soin de vous.

Plusieurs études ont montré que la qualité de vie orale était affectée par cette pathologie. Cependant, aucune étude n'a interrogé directement des patients de tous âges pour pouvoir le montrer. Dans la recherche proposée, nous souhaiterions réaliser un entretien avec vous afin de mieux comprendre comment s'organise votre vie autour de cette maladie, et si votre vie quotidienne est altérée par la maladie et comment.

Cette recherche durera 12 mois, mais vous ne participerez que 60 minutes maximum. 20 enfants et adultes porteurs d'hypophosphatémie liée l'X y participeront.

En pratique, si vous acceptez de participer à cette recherche, vous aurez un entretien qui est une discussion avec un médecin qui connaît bien cette maladie.

Cette recherche peut nous aider à en apprendre plus sur les effets de cette pathologie sur la vie quotidienne et le parcours de soins (difficultés) des patients de tous âges.

Si vous le désirez, à la fin de l'étude, le Dr..... pourra vous expliquer les résultats globaux de la recherche, n'hésitez pas à lui poser des questions.

# Annexe VI

## Guide d'entretien

**Présentation du projet :** le but de notre entretien consiste à recueillir des données pour une étude concernant les patients porteurs de XLH sur leur parcours de soins et leur qualité de vie générale et bucco-dentaire permettant ainsi durant cet entretien, qui n'excèdera pas 1h, nous aborderons plusieurs thèmes : qualité de vie générale et bucco-dentaire et parcours de soin.

**Présentation du sujet :**

N° d'identification: [ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]-[ ]

Date de naissance (mm/aaaa) : [ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]/[ ]

Sexe (F/M) : [ ]

Situation professionnelle/scolaire : .....

Thèmes	Sous thèmes	Question(s) principale(s)	Questions complémentaires
Parcours de soins	Accès aux soins	Comment avez-vous connu le service ?	Comment s'est déroulée votre recherche d'un service pour votre prise en charge orale? Éloignement géographique ? Moyens de locomotion pour venir aux rendez-vous ? Poids financiers liés aux transports ?
	Satisfactions des soins	De quelle manière les soins bucco-dentaires reçus dans le service ont pu modifier la perception de votre qualité de vie ?	<b>Amélioration dans :</b> - Estime de soi ? - Interactions sociales ? - Élocution ? - Mastication ? - Douleurs ? Sentiment d'être acteur des décisions prises dans le cadre de la prise en charge ?
Qualité de vie	Renoncement aux soins bucco dentaires	Avez-vous déjà renoncé à des soins bucco-dentaires? Et pouvez-vous nous dire pour quelles raisons ?	Renoncement de certains soins ? Si oui, lesquels et pourquoi ?
	Qualité de vie générale	Tout d'abord, pouvez-vous nous dire ce que vous évoque les termes <i>qualité de vie</i> ? <i>Rappel/explication de la définition OMS 1993.</i>	
Perspective d'avenir	Qualité de vie bucco-dentaire	Comment la maladie a-t-elle affecté votre qualité de vie en générale ?	<b>Quelles conséquences sur :</b> - Autonomie ? Capacités physiques ? - Relations sociales ? - Activités professionnelles ? - Activités extra-professionnelles ? - Estime de soi ?
	Peur de l'avenir	De manière plus précise, comment la maladie a-t-elle affecté votre qualité de vie bucco-dentaire ?	<b>Quelles conséquences sur :</b> - Élocution ? - Mastication ? - Sourire ? Apparence ? Estime de soi ? - Relations sociales ? - Douleurs ?
Culture	Projets	Avez-vous des inquiétudes sur votre avenir en rapport avec votre santé orale ?	Liés à l'apparence, l'insertion sociale, scolaire, professionnelle, les relations aux autres
		Avez-vous quelque chose à rajouter concernant votre qualité de vie ou votre parcours de soins ? Un thème important pour vous que nous n'avons pas abordé ?	

## Annexe VII

Tableau des données sociodémographiques des participants de l'étude

N°	ÂGE	SEXE	CATÉGORIE SOCIO-PROFESSIONNELLE
1	61 ans	F	Invalidité catégorie 2
2	10 ans	F	Scolarisée
3	15 ans	F	Scolarisée
4	51 ans	F	Secrétaire médicale
5	39 ans	F	Agent administratif
6	29 ans	F	Assistante d'éducation
7	18 ans	F	Scolarisée
8	53 ans	F	Invalidité
9	9 ans	F	Scolarisée
10	19 ans	M	Sans emploi
11	37 ans	F	Fonctionnaire (militaire)
12	9 ans	F	Scolarisée
13	18 ans	F	Scolarisée
14	11 ans	F	Scolarisée
15	36 ans	F	Employée
16	52 ans	F	Employée
17	11 ans	M	Scolarisée
18	47 ans	M	Infirmier
19	9 ans	F	Scolarisée
20	48 ans	F	Fonctionnaire (universitaire)
21	14 ans	M	Scolarisé

## Annexe VIII

### Retranscription des entretiens de l'étude

#### Précisions concernant la lecture des entretiens

- Légende des interlocuteurs :
  - A : M<sup>me</sup> A. Bolanos Alba,
  - L : D<sup>r</sup> L. Friedlander,
  - C : C. Nguyen,
  - PX : patient interviewé n°X,
  - Parent-PX : parent de l'enfant interviewé n°X ;
  
- Les dires des patients ont été retranscrits tels quels (formulation des phrases, expressions etc.) ;
  
- Typographie :
  - *en italique, les propos des interviewers,*
  - en standard, les propos du participant.

## ENTRETIEN N°1

*C : Quelle est votre catégorie socio-professionnelle ?*

P1 : Je suis en invalidité de deuxième catégorie. Euh... Je suis en retraite à partir de l'année prochaine, mois d'avril, mais j'étais assistante de direction RH.

*A : D'accord, ça c'est important.*

*C : Ça fait depuis combien de temps que vous êtes en invalidité ?*

P1 : Alors, j'étais d'abord en invalidité 1 de 2005 à 2016. Et en 2016, je suis passée en 2 et donc fin 2016, je crois, de mémoire, là, le médecin du travail m'a mise en inaptitude. Ils ne veulent pas garder des gens éclopés au boulot.

*C : D'accord. Alors, comme le Pr Chaussain vous a dit, c'est une étude pour évaluer la qualité de vie des patients qui ont l'hypophosphatémie liée à l'X et d'évaluer aussi votre parcours de soin.*

P1 : D'accord.

*C : Tout d'abord, on voudrait savoir comment vous avez connu le service ici ?*

P1 : Ah bah là, c'est très simple. C'est que j'ai été adressée ici par le Pr Orcel, Philippe Orcel, qui est mon rhumatologue depuis 1990. C'est lui qui a découvert ma maladie et quand j'ai vu que j'avais... Il y a longtemps que j'ai des problèmes dentaires mais je ne pensais pas que ça allait... Au tout début, je ne pensais pas que c'était ça en fait, ça a commencé par là mais je ne le savais pas donc moi je me suis dirigée vers les services dentaires classiques : dentistes, stomato, voilà. Mais ils n'ont jamais fait de recherches pour savoir pourquoi j'avais ça. Quand j'ai appelé le Pr Orcel parce que je n'avais plus du tout de praticiens en mon domaine, il m'a dit, parce que moi j'ai dit « est-ce que vous avez un bon service stomato à Lariboisière ? », parce que je pensais que voilà, comme lui il était là, j'ai dit comme ça il sera au courant et tout le bazar. Et il m'a dit « lolalala, qu'est-ce que vous me

racontez là, je vais vous envoyer vers des spécialistes » et c'est lui qui m'a adressé à Bretonneau et au Pr Chaussain et Benjamin Salmon.

*A : Depuis combien de temps c'était...*

P1 : C'était quand ? C'était au mois de septembre.

*C : Septembre de cette année ?*

P1 : Non, non, non de l'année dernière, voilà.

*C : Est-ce que le service est loin de chez vous ?*

P1 : Il est ?

*C : Loin de chez vous.*

P1 : Oh oui !!! Parce que moi j'habite dans l'Oise. J'habite au Plessis-Belleville donc pour vous situer géographiquement, c'est à environ 27 km au nord-est de Charles de Gaulle, au-dessus. C'est dans l'Oise. Si vous avez entendu parler de la Mer de Sable, je suis à 5 km de la Mer de Sable.

*C : Vous faites comment pour venir ici ?*

P1 : Je viens en taxi conventionné, aller-retour.

*C : De quelle manière les soins bucco-dentaires que vous avez reçus dans le service, ont pu modifier votre perception de la qualité de vie ? Comment ils ont pu changer votre qualité de vie en général ?*

P1 : Ça n'a pas changé grand-chose... Non, ça n'a rien changé. Je veux dire j'avais un bridge, ils me l'ont enlevé parce que je faisais des infections, j'avais une infection quasi permanente. Moi je le savais mais je ne souffrais pas. J'avais toujours une porte de sortie donc l'infection pouvait sortir, donc voilà. Sauf que je me suis aperçue que grâce aux opérations qu'a faites M<sup>r</sup> Salmon, ils ont tout nettoyé la partie infectée, ils ont fait tomber les racines qui étaient pourries et du coup et bah je me suis aperçue que je ne faisais plus d'infections urinaires parce qu'avant je les cumulais. Mais sinon, ça n'a pas amélioré parce que bon,

je veux dire que niveau nourriture, c'est un peu plus compliqué on va dire. C'est une provisoire que j'ai, c'est un petit moins facile que quand j'avais le bridge mais c'est tout hein.

*C : Au niveau des douleurs, du coup, ça va un petit peu mieux ?*

P1 : Euh oui, je n'ai pas de douleurs. Il ne faut pas manger de croûtons, il ne faut pas manger de choses qui blessent parce que j'ai beaucoup d'os qui sortent, j'ai des exos partout, mais à part ça, ça va.

*C : Est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P1 : Non.

*C : Maintenant, on va voir plus la qualité de vie en général. Comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie ?*

P1 : Ah bah en fait, on l'a découverte dans les années 90. Donc là, en fait, on l'a découverte très bizarrement. C'est que j'ai déplacé les meubles, et bah comme tout le monde, quand on doit faire des améliorations dans la maison, on déplace. Donc j'ai donné un coup de main aux parents et puis, je me suis faite mal aux lombaires donc j'ai été voir mon médecin qui m'a fait faire des radios et quand il a vu la tronche des radios, il a dit « oh, oh, vous avez des os... », parce que j'avais 26-27 ans, il me dit « vous avez des os vraiment bizarres », « ah bon ? » bref. Il me dit « je vais vous envoyer quand même vers un rhumatologue parce que vous êtes jeune tout ça ». Là-dessus, il m'a envoyé à Lariboisière où j'ai fait une première partie, j'ai d'abord rencontré une rhumato, c'était une doctoresse qui était le D<sup>r</sup> Véra Lemaire qui m'a fait faire des prises de sang quasiment dans la foulée. Prise de sang et puis je ne sais plus quoi enfin bref. J'avais apporté mes radios. Et là, elle a pensé tout de suite à cette maladie génétique. Donc, j'ai... Elle m'a quand même fait hospitaliser pour faire plus de tests. J'ai donc été hospitalisée 3-4 jours dans le service du P<sup>r</sup> Orcel, qui n'était pas P<sup>r</sup> à l'époque, il était chef de clinique. Et là-dessus, après ça, c'est là qu'ils ont découvert le pot-aux-roses, c'est-à-dire que je ne fixais pas

du tout le phosphore euh... Je ne le fixais pas du tout et du coup bah j'avais... D'où la maladie. J'ai appris là que c'était une maladie génétique orpheline incurable évolutive enfin la totale quoi. Tout ce qui fait plaisir à entendre quand vous avez une vingtaine d'années. Mais à cette époque-là, je n'étais pas impactée. Je marchais, je courrais, je dansais, je... Enfin bref, j'avais une vie tout-à-fait normale.

*C : Pas de douleurs, rien du tout ?*

P1 : Non, non. À part là que je m'étais un peu plombée le dos, mais c'est tout quoi. C'était fini déjà, quand je suis allée faire mes tests, c'était fini déjà. Et ils m'ont fait aussi une biopsie osseuse, là dans la hanche, là où c'est bien dur. Le médecin qui a fait ça, il en a bavé, il transpirait à grosses gouttes car c'était le mois de juillet en plus. Il m'a dit « je vous ai fait ça, je ne le referais plus parce que vous avez un os waouh, ce n'est pas possible ». Il a eu un mal de chien à prendre, à prélever le morceau d'os, tellement il était dur parce que c'est ça le problème, les os durcissent du fait de la mauvaise calcification. On connaît la maladie des os de verres et bah moi, c'est l'inverse, c'est un os... Et donc, voilà en fait, la biopsie a confirmé la maladie. Après, ils m'ont donc mise sous traitement phosphocalcique que j'ai eu beaucoup de mal à supporter au début et donc, après je venais tous les ans ou tous les 6 mois faire les examens à Lariboisière, en externe. Je partais le matin après j'allais bosser parce que je travaillais normalement. Après au fil du temps, j'ai commencé à avoir des douleurs. En 2002, alors là, gros coup de trucs qui est tombé sur ma tête, c'est-à-dire que j'avais beau dire que j'avais mal ici, j'avais mal là... La toubib... D<sup>r</sup> Lemaire là, elle s'est complètement plantée, c'était normalement une personne assez réputée. Elle est passée complètement à côté du problème. C'était ma colonne qui était touchée, c'est-à-dire que j'ai développé des calcifications sur les vertèbres qui ont transpercé la moelle épinière. Je tombais, je ne marchais plus quasiment, je ne pouvais plus marcher, je me tenais comme un zombie là, partout. Donc là, ils ont vu que... elle m'a fait hospitaliser pour de bon et bien sûr, grosse batterie d'examens : IRM, scanner enfin tout. Et le couperet est tombé fin juin, comme quoi il fallait opérer en urgence parce que j'avais de gros problèmes sur la colonne et c'est le P<sup>r</sup> Guillaume Lot qui m'a opéré. Donc je me suis

réveillée, ça a été une opération très, très lourde. Je ne sais pas combien d'heures, je suis restée sur la table d'opération... Peut-être 6-7 heures. Après, il y a eu une complication, il y a eu une fuite du liquide céphalo-rachidien. Je me suis réveillée, j'étais paralysée, je ne pouvais plus bouger les jambes. Mais j'arrivais à soulever un peu mes orteils. Le Professeur a dit « je n'en attendais pas autant », ce qui voulait dire que j'avais une lueur d'espoir que je puisse remarcher. Je suis allée, après... J'ai été opérée le 4 juillet 2002. Fin juillet, le 24 juillet, j'ai été transférée après au centre de rééducation et de réadaptation fonctionnelle de Coubert dans le 77 qui m'a pris en charge. Quand je suis sortie fin octobre, je tenais sur mes jambes, je marchais, avec des cannes mais je marchais. J'ai continué la rééduc en cabinet externe et j'ai pu reprendre mon travail à temps partiel, en mi-temps thérapeutique le 14 avril 2003. Donc j'ai été opérée en 2002 et j'ai pu reprendre mon travail en avril 2003. Je suis restée en mi-temps, je n'ai pas pu garder le poste que j'avais parce que c'était un travail où je commençais à 7h du matin, donc je me levais... Je badgeais à 7h donc je me levais de très bonne heure. Je ne pouvais plus faire ça donc ils m'ont mis sur un truc plus administratif, on va dire, où je pouvais avoir des horaires plus aménageables. Je suis restée en mi-temps thérapeutique jusqu'à ma première mise en invalidité en avril 2005. Après, entre la médecine du travail et mon patron de l'époque, ils ont réussi à me conserver le système mi-temps thérapeutique, c'est-à-dire venir un jour sur deux, au lieu de tous les matins ou tous les après-midis. Moi, avec mon dos, ce n'était pas possible de faire de la route parce que j'ai toujours habité dans l'Oise. Ce n'est pas possible de faire plus de 50 km par jour, ce n'était pas possible, donc je venais un jour sur deux sachant que le mardi et le jeudi, mes jours off, j'allais à la rééduc, au kiné. J'ai continué de récupérer, j'ai retrouvé une vie, on va dire, entre guillemets, quasi normale, je reconduisais ma voiture normalement, je pouvais, par exemple, retondre la pelouse. Je ne pouvais plus monter les escabeaux jusqu'en haut, mais je montais, admettons 2-3 marches d'escabeaux, je suis toute petite, c'est à cause de la maladie en fait. J'ai réussi à redanser un peu, je dansais énormément avec mon compagnon. Ça, jusqu'en 2011 où là, la maladie a de nouveau progressé. Il

a fallu... Il m'a ouvert au niveau du canal lombaire en bas. L'opération n'a pas franchement réussi. En 2012, il a fallu ré-intervenir sur le canal dorsal parce que la maladie repartait. Enfin, elle ne s'est jamais arrêtée, mais l'os continuait de pousser et ça a recommencé, je recommençais à avoir des problèmes de marche et tout ça. Donc là, le Pr Lot, la première fois il a dit je n'y retournerais pas et bon... La décision a été très difficile à prendre bien sûr, je ne dis pas que... C'est dur, très dur. Moi je pleurais, j'étais dévastée et bon, après... Il m'a réopéré en janvier 2012. Là, il a réouvert sur toute la longueur, la première partie qu'il avait faite dix ans avant et la deuxième qui était touchée. Il est réintervenue sur la jonction où ça avait repoussé, où il y avait la brèche du... Parce que j'avais une mégalocèle dans le dos. C'est comme une grosseur, c'était plein de liquide, c'était très dangereux. Alors, soit il me posait une dérivation, mais je ne voulais pas et là, il a trouvé là où ça fuyait, crac... Il a mis un coup de glue, parce que c'est comme ça que c'est mis sur le compte rendu et plus de mégalocèle et j'étais trop contente. C'était dangereux, il fallait faire attention à ne pas prendre de coup. À partir de ce moment-là, je marchais avec une canne, je n'ai pas été paralysée mais j'ai encore fait 3 mois de centre pour essayer de regagner de la mobilité, parce que vous restez quand même, après une grosse opération comme ça, ça ne se passe pas dans le meilleur monde, il ne faut pas rêver. La situation s'est un peu dégradée, à continuer à se dégrader. Après je ne sais plus en quelle année, j'ai dû marcher avec mes deux cannes. Alors là j'avais... Bien sûr en 2005, la médecine du travail m'a fait un dossier handicap. C'était la COTOREP<sup>2</sup>. Ils étaient nuls à je ne sais bien quoi pour être polie. Quand vous pensez que j'ai envoyé 3 dossiers en recommandés, accusés de réception, avec les comptes rendus médicaux, le dossier médical complété par les médecins, les photos, tout ce qui va avec, que vous recevez l'accusé de réception et quand vous rappelez, on vous dit « ah non, non, non, on n'a pas vu votre dossier », vous vous dites au téléphone, « non mais vous vous fichez de moi ou quoi ». Voilà, trois fois. La troisième fois c'est l'assistante sociale de la médecine de travail qui l'a envoyé et là, bizarrement ça a fonctionné.

---

<sup>2</sup> Commission Technique d'Orientation et de Reclassement Professionnel

*A : C'est quelle société ?*

P1 : Moi, j'étais chez GEFCO. Mais ce n'était pas eux hein, c'était la COTOREP qui merdait. Excusez-moi l'expression, mais comme ça vous saurez. Ils merdaient grave et ils foutaient le dossier à la poubelle carrément. Il n'y a pas d'autres explications. Quand on vous perd trois dossiers, vous recevez les accusés de réception et qu'on vous dit qu'ils ne les ont pas. Il y a un problème. J'ai été mise... Alors en 2005, la sécu<sup>3</sup> ne pouvait pas continuer... Là, je vous ai parlé des opérations... Ah je n'ai pas fini. Et en 2018, il a fallu m'ouvrir les cervicales, ça c'est la dernière opé que j'ai eu. Donc en 2005, j'ai été convoquée par la CPAM<sup>4</sup> de l'Oise, par le médecin qui s'est occupé de moi, une doctoresse qui était géniale et qui m'a proposé l'invalidité car on ne peut pas rester toute sa vie en mi-temps thérapeutique. Là, ça me permettait de continuer à travailler parce que ça j'y tenais absolument. Je ne voulais pas qu'on m'arrête complètement... Parce qu'ils me l'ont proposé hein. J'aurais très bien pu ne jamais retravailler mais moi, je ne voulais pas. Je voulais travailler à toute fin utile donc je pouvais conserver mon emploi et en même temps, j'avais une pension d'invalidité jusqu'en 2016, où avant, mon opération des cervicales, là c'était le D<sup>r</sup> Laribi qui avait repris le dossier, qui me voyait à peu près tous les 18 mois, qui était un médecin, vraiment un mec génial. Il voulait m'arrêter, pas lui, mais l'administratif, c'est curieux hein... Ce n'était même pas lui qui voulait m'arrêter, c'était le service administratif qui voulait me mettre en longue maladie, en invalidité, enfin à leur sauce à eux. Alors là, j'ai piqué une crise de nerf, j'ai pleuré. Quand il m'a téléphoné pour me dire ça à la maison, je pleurais tellement que, le pauvre, il était dévasté de son côté de me sentir aussi mal. Il a défendu mon dossier en commission et j'ai pu continuer à travailler. Mais il m'a dit « ça a passé une fois mais je ne pourrais pas le faire deux fois Madame \*\*\*\*, ils ne voudront pas ». Et donc en 2017, quand il a fallu prendre la décision, quand j'ai parlé qu'il fallait me réopérer, alors là, il m'a dit « je suis obligé de vous arrêter complètement parce qu'il dit vous êtes trop superwoman, tous ceux qui passent ici, c'est pour me demander d'arrêter de travailler. Il n'y a que deux malades,

vous et une autre dame, curieusement, qui vous battez pour continuer de travailler, voilà. Là, si je ne fais pas ça, c'est non-assistance à personne en danger », texto hein, c'est le D<sup>r</sup> Laribi, et je peux vous garantir que... Le lui ai dit « mais pourquoi vous n'êtes pas un médecin traitant de ville ? », « non, non, je ne veux pas ». Et du coup, après j'ai arrêté mon boulot, ce qui était très difficile... Du coup, c'était quoi les questions que vous vouliez ?

*C : Ah, c'était comment la maladie a-t-elle affecté votre qualité de vie générale ?*

P1 : Alors, ma qualité de vie générale, elle a été terriblement... Parce que j'étais quelqu'un de très indépendante. Je vous dis, je tondais la pelouse, je sortais tous les meubles de la maison pour faire mon parquet. Je faisais tout à la maison, je n'avais besoin de personne. Donc là, j'ai été obligée, à partir de 2004-2005, de prendre quelqu'un pour m'aider au niveau du ménage parce que je ne pouvais plus faire les carreaux, ils y avaient pleins de choses que je ne pouvais plus faire et voilà, donc en qualité de vie, bah... Vous ne pouvez plus travailler, vous avez une vie sociale qui est beaucoup diminuée. Moi, ma passion, je ne pouvais plus la faire parce que je dansais énormément, je ne pouvais plus danser. Après quand vous êtes en fauteuil... Ah oui, parce qu'en 2011, j'ai eu un accident, d'où l'opération de 2012, j'ai eu un accident de voiture parce que ça ne répondait plus. Je me suis trompée entre... Je croyais être sur la pédale de frein, j'étais sur l'accélérateur. Alors à partir de 2012, j'ai eu une voiture aménagée au volant, c'est-à-dire que j'ai eu frein et accélérateur au volant, depuis 2012. Et donc, ça c'est très important parce que pour moi, me déplacer, c'est... Sans ça, c'est compliqué. Et puis, chez vous, au fil du temps, c'est compliqué. J'ai dû faire mettre un monte escalier électrique parce que j'ai une maison à l'étage. J'ai fait changer ma salle de bain, j'ai fait mettre un bac antidérapant PMR<sup>5</sup>. Il y a pleins de choses au quotidien qui vous pourrissent la vie et je me déplace en fauteuil électrique aussi. J'ai un fauteuil électrique pour faire mes petites courses. Maintenant, il y a le drive, c'est génial ; mais sauf qu'avec le drive, tu ne peux pas tout acheter,

<sup>3</sup> Sécurité Sociale

<sup>4</sup> Caisse Primaire d'Assurance Maladie

<sup>5</sup> Personne à Mobilité Réduite

parce que tes vivres frais, un peu comme tout le monde si vous faites vos courses, vous aimez bien voir la tronche qu'ont les tomates, les carottes, les poireaux, les fraises quand c'est l'époque des fraises. Moi, je fais en drive, tout ce qui est bouteilles, tous les gros trucs et toute façon, il n'y a pas tout en drive et puis, le reste je vais au magasin, j'ai le fauteuil électrique, je mets le sac entre les jambes et comme ça je peux... Et là, j'ai eu un nouveau fauteuil bah là, au premier confinement, au mois de mars. Et du coup, il fait fonction lift, c'est-à-dire qu'il peut se lever de 30 cm, pour attraper les verres dans les placards, pour attraper des petites choses, où ranger comme vous voulez faire, parce que même si la personne avec qui vous avez, moi C\*\*\*\*\*, c'est un ange... Je ne peux plus faire mon lit par exemple, il y a pleins de choses que tu ne peux plus faire. Je ne peux plus. Et moralement, je souffre énormément, j'ai beaucoup de douleurs physiques, notamment au niveau de la jambe, la sciatique, parce que c'est la lombaire. Ça il faudrait me réopérer, mais ça je ne veux pas parce que ça m'a déjà tellement affaibli au niveau de la marche, s'ils me réopèrent, c'est mort, je ne marche plus du tout là, ce n'est pas question. Moralement, vous êtes... Moi je n'ai jamais accepté la maladie. Moralement, ça m'a détruite. Heureusement, je suis bien entourée par ma famille, ça m'a détruit quoi, ça m'a détruit... Parce que je n'ai jamais accepté ça qui me tombe sur le coin du nez... Parce que je sais d'où que ça vient et puis, ça je ne supporte pas. Alors les gens vous disent, allez voir des psys, aller voir ceci, aller voir cela... Pffff, alors oui j'ai essayé, je ne me suis pas avouée vaincue. Mais quand le psy te dit « bah oui mais vous pouvez faire ci, vous pouvez faire ça ». J'ai dit « alors écoutez, si c'est pour me dire ça, ce n'est pas la peine, vous ne m'apportez rien là. J'ai dit vous pouvez m'enlever mes douleurs ? Non. Vous pouvez me guérir ? Non ». Alors j'ai dit basta, on arrête tout ciao et je m'en vais, terminer. Je n'ai jamais adhéré. À la limite, je vais plus exposer mes problèmes avec quelqu'un que je ne connais pas, qui ne sera pas psychologue, une amie, quelqu'un de ma famille avec qui je me sens très, très bien pour parler, qu'avec un/une toubib lambda qui est soi-disant spécialisé là-dedans. Je ne dis pas qu'ils ne sont pas bien hein, ça marche très bien avec certaines personnes, moi je connais des gens chez qui ça marche très, très bien. Mais moi, ça ne marche pas, mais du tout. J'en ai essayé plusieurs hein, ça ne marche pas du tout. Ils me tapent sur

les nerfs en fait, ça aggrave mon stress donc je n'y vais pas, pas la peine de payer 80-100€ les consults pour rien, ça ne sert à rien, c'est débile. Je ne vais plus les voir. Au niveau qualité de vie, bah ça vous détruit. Alors à côté de ça, quand vous êtes dehors avec ça [fauteuil roulant] ... Quand vous voyez la France comment elle est en retard sur les problèmes, les trottoirs, les machins, les portes qui faut ouvrir comme ça [tirer], tout !!! Tu ne peux pas aller aux toilettes parce que ce n'est pas prévu. Maintenant, ils sont obligés dans les nouvelles structures. Mais voilà quoi...

*A : Oui, ce n'est pas top.*

P1 : Mais non, mais non !!! C'est hallucinant. Chez moi, il y a une zone commerciale, où il y a Grand Frais, il y a un Lidl, il y a un M' bricolage mais qui a été obligé de fermer, enfin bref. Pour aller à Grand Frais, même si, je voulais y aller en fauteuil électrique parce que j'ai l'autonomie bah je suis obligée de rouler sur la route. Tu vois ? Parce que je ne peux pas monter, autrement. Et là, sur la route, c'est une route très fréquentée, c'est une nationale, donc je risque de me faire écharper par les camions. Et ils ont fait un côté où on peut passer sur le trottoir où il y a une petite montée, elle est bien d'un côté mais de l'autre il n'y a pas. Il y a ça [une grande marche de trottoir] à descendre, avec ton fauteuil électrique, tu passes par-dessus quoi. Tu ne peux pas. Il y a pleins de choses comme ça... Tu ne peux pas aller à la boulangerie parce qu'il y a ça [une grande marche] et que le proprio ne veut pas faire de travaux, il y a pleins, pleins de choses comme ça. C'est quand on est vraiment dedans que l'on s'en aperçoit. Quand on est vraiment confronté, et ça je pense que toute personne handicapée, en fauteuil oui, même avec d'autres handicap quel qu'il soit, il va rencontrer des trucs... Qu'on s'aperçoit, que tu es confrontée parce que t'es dedans quoi mais avant tu n'aurais jamais imaginé que tu pouvais être comme ça. La France est en retard, mais c'est hallucinant quoi. Hallucinant. Moi, j'ai quelqu'un dans ma famille qui travaille, qui a vécu au Japon, qui parle le japonais car elle est spécialisée dans les langues de l'extrême orient mais elle me dit que ça, au Japon ça n'existe pas. Moi, je ne peux plus prendre le métro, prendre le train alors j'ai pris le train oui, un peu. Mais tu ne peux pas, ce n'est pas possible ou il faut t'y prendre 3 heures à l'avance pour un voyage qui dure 1 heure et demie, ce n'est pas possible. Je

ne peux plus aller chez le coiffeur parce qu'ils ne veulent pas me laver la tête depuis que j'ai été opérée des cervicales. Ils peuvent mais ils ne veulent pas s'embêter. Ils ont le truc, je le sais parce que j'ai une copine qui le fait, mais ils ne veulent pas s'enquiquiner donc ils ne le font pas, ça c'est un exemple basique. Vous avez besoin de vous faire couper les cheveux, comment tu fais ? Tu prends tes cheveux et puis, tu mets un bol sur ta tête et puis, tu coupes ce qui dépasse. Je vous jure il faut le voir pour le croire. Vous ne me croyez peut-être pas mais je vous dis la vérité. Je peux même vous donner le nom du... Parce que c'est des chaînes les coiffeurs, les 3/4.... Moi, c'est S\*\*\*\*\* qui est au Plessis-Belleville et B\*\*\*\*\*, enfin ils m'ont cramé les cheveux une fois, je n'y vais plus. Mais c'est S\*\*\*\*\*, je les trouvais très bien mais depuis que j'ai été opérée des cervicales, bah ils ne veulent pas s'embêter pour être polie donc voilà. Alors, j'ai trouvé la solution, je vais beaucoup en Bretagne maintenant, j'ai une coiffeuse à domicile là-bas, mais là elle n'a pas pu venir parce que c'était confiné. On est obligé de trouver des parades. Pour s'habiller, c'est compliqué aussi. Je ne peux plus. Moi qui étais toujours très complexée par ma taille, donc j'étais tirée à quatre épingles quand j'allais au boulot et n'importe où d'ailleurs. Je marchais avec des hauts talons, et bah ça, c'est mort depuis déjà belle lurette. Je ne veux plus me mettre en robe, ni en jupe car je trouve qu'en fauteuil ce n'est pas pratique. Moi j'étais plutôt féminine, je mettais des pantalons bien sûr aussi l'hiver. Mais l'été, je n'étais quasiment jamais en pantalon, je mettais que des robes, des tailleurs, des petits machins, pas des trucs de marques hein, je ne m'habillais pas chez Chanel, je n'avais pas les moyens, c'est un exemple. Je veux dire, mes chaussures assorties, toujours maquillée, bien coiffée, pas pot de peinture, parce que c'est pareil, j'ai horreur de ça, mais bon, pleins de petites choses quoi. J'ai dû me faire appareiller les oreilles parce que bon, la maladie m'a aussi affecté les oreilles. Donc ouais, c'est lourd, très, très lourd. Donc oui, ça affecte la vie, la qualité de la vie sans parler de la souffrance morale. Croyez-moi, quand je dis que je fais ma taupe chez moi, c'est-à-dire que là j'ai des périodes où je souffre terriblement comme hier. Si je n'ai personne qui vient me voir, je n'ouvre pas mes volets de la journée, je pleure, je ne fais que ça. J'appelle ça une journée taupe, c'est pour ça que je voulais continuer à travailler parce

qu'au moins le lendemain, taupe ou pas, tu te fous un grand coup de pied aux fesses, tu te dis « ma vieille tu n'as pas le choix ». T'es obligée d'aller bosser donc de t'habiller, d'être correcte. Tu n'as pas le choix, t'es obligée d'y aller. Alors j'essaie de ne pas le faire, passer une journée pyjama toute la journée chez moi, je ne le fais pas, c'est-à-dire que je me lève le matin, je fais mon petit-déj... Et même pour faire à manger, je ne peux plus parce que tenir debout, parce que je marche avec un déambulateur chez moi, j'en ai un en bas et un à l'étage, parce que marcher avec des cannes comment vous voulez faire pour tenir une poêle, une casserole, une assiette, un verre ? Tu ne peux pas, tu as les deux mains prises par les cannes. C'est compliqué hein.

*A : Vous n'avez pas d'aide ?*

PI : Non mais non !!! On ne peut pas. Les aides c'est... Je vais vous dire, j'ai fait la demande. En fait, la personne si elle veut venir, elle ne vous fait pas à manger, genre elle prend l'assiette qui est congelée ou je ne sais quoi dans votre réfrigérateur, elle vous le met dans le micro-ondes, elle prend l'assiette crac, elle te la pose... 10 minutes pliée, au revoir, elle se casse. Si tu as oublié de lui demander ton yaourt, ta bouteille d'eau, peu importe, elle, elle est partie, terminée. Elle ne fera pas une soupe, elle ne te fera pas cuire un beefsteak, elle ne te fera pas, euh.... Je dis n'importe quoi, un petit plat sympa, moi j'adore le poisson, cuire un petit truc au poisson, non, non. Elle te prend l'assiette dans... Texto ils m'ont dit hein à la MDPH, elle n'est pas là pour vous faire à manger. Donc elle te prend l'assiette dans le réfrigérateur, elle te la met dans le micro-ondes, alors déjà quand tu n'as pas de micro-ondes ? Bah il faut vous en acheter un, ah ouais d'accord merci. Donc, elle te le met dans le micro-ondes, elle te le chauffe, elle te la met sur la table. Si t'as oublié, je te dis n'importe quoi, t'as oublié de prendre ton yaourt, qu'elle te prenne un couteau exprès pour éplucher tes clémentines ou ta pomme ou peu importe et bah t'es la merde parce que tu n'as plus personne pour t'aider. Les gens ils partent, 10 minutes... un quart d'heure tout plié. Terminé. Voilà. Il faut tout détailler. Si tu demandes quelqu'un pour faire ta toilette, alors déjà psychologiquement, c'est très dur et bien, tout

va avec quoi. Moi je peux encore le faire toute seule mais bon, je prends beaucoup plus de temps. Pour être prête à 8h30, pour vous donner un ordre d'idée, vous qui vous préparez, je dis n'importe quoi, je ne sais pas si vous prenez un petit-déj le matin, comment vous vous organisez avant de venir travailler, moi je lève je vais à la salle de bain, je me réveille, je mets de l'eau froide. Après, je descends me faire mon petit déjeuner. Je lave mon bol ou je mets dans le lave-vaisselle, ça dépend. Déjà pour faire le petit-déjeuner, je suis obligée d'amener la bouilloire pleine d'eau chaude jusqu'à sur ma table, je mets sur la planche du déambulateur. Après, je monte à l'étage, je fais ma toilette, je vais à la douche donc je fais attention de ne pas tomber bien sûr, je me lave, je m'essuie, je m'assesse parce que je ne peux pas faire tout ça tout le temps debout. Donc résultat, pour être prête à 8h30, ce matin je me suis levée à 5h15 pour ne pas me mettre en danger. Je ne peux pas courir, ce n'est pas possible. Et j'avais préparé ma table avec mon bol, mes médicaments enfin tout quoi. Après il faut prendre le temps pour s'habiller, comme je vous dis, je ne suis pas la fille à sortir euh... Donc je me maquille un peu, mettre les chaussures... Je ne peux plus mettre de chaussures à lacets. Il y a pleins de choses, j'en oublie. Si je tombe, je ne peux pas me relever, je suis obligée de trouver une combine pour aller quelque part pour essayer avec mes bras de me mettre sur... J'ai un escalier à la maison, je me mets d'abord, je fais appui avec mes bras, je me soulève, je me mets sur une marche d'escalier d'abord, après sur la deuxième et après j'attrape le déambulateur et je repars, mais si je tombe au milieu de la cuisine, je suis obligée de me traîner sur les fesses pour aller jusqu'à l'escalier, parce que je ne peux plus me relever. Moralement, psychologiquement, ça vous détruit, enfin moi ça me détruit. Je ne peux plus, il y a aussi, à partir de 2012, j'ai commencé à avoir des problèmes urinaires donc je me fais des auto-sondages depuis 2013.

Ça aussi c'est difficile à accepter. Voilà. Bon, c'est fini parce que faut que j'aie me faire soigner là.

*C : Une dernière petite question... et un peu plus précisément, est-ce que ça a affecté votre qualité de bucco-dentaire ? Parler, manger...*

P1 : Non.

*C : ... les douleurs.*

P1 : Ah, les douleurs quand vous faites une infection dentaire tout le monde a mal, il n'y a pas photos. Manger, bah oui. Tant que j'ai eu le bridge, je ne voyais pas trop de différences. Mais c'est vrai qu'avec l'appareil là, bah ce n'est pas complètement comme avant. Ça l'affecte un petit peu forcément hein. Je ne peux plus manger de pain, je ne mange que des tartines, je mange du pain complet. Donc croquer un sandwich, ça l'a toujours été depuis que j'ai eu mon bridge dans les années 85, tu ne peux pas croquer dans les pommes. Il y a des choses que tu ne peux pas faire mais ce n'est pas grave ça.

*A : Oui, on s'adapte.*

P1 : On s'adapte. Sans parler de la tonne de médicaments qu'il faut avaler, je ne vous le dis même pas.

## ENTRETIEN N°2

(parent le père, 3 filles porteuses de l'XLH)

*C : Tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service, à Bretonneau ?*

Parent-P2 : Bah c'est l'hôpital.

*C : C'est qui qui vous a adressé ici ?*

Parent-P2 : Le Kremlin-Bicêtre. Ils nous ont dit de prendre des rendez-vous à l'hôpital de Bretonneau pour le dentiste dû à leur problème du rachitisme.

*C : Du coup, c'est au Kremlin-Bicêtre qui leur ont diagnostiqué la maladie ?*

Parent-P2 : Ouais.

*C : Ça fait depuis combien de temps qu'elles sont suivies ici à peu près ?*

Parent-P2 : Ici ?

*C : Oui.*

Parent-P2 : On va dire ça fait 3 ans, ça fait trois fois qu'on les a fait venir ici.

*C : Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

Parent-P2 : Oh oui.

*C : Vous venez comment du coup ?*

Parent-P2 : En voiture.

*C : Ça ne vous engendre pas trop de frais par rapport à ça ?*

Parent-P2 : Bah après non parce qu'on vient pour leurs soins.

(...)

*A : Vous avez 2 enfants qui sont suivis ici ?*

Parent-P2 : Non, j'ai 3 enfants qui sont suivis ici mais pas moi.

*C : Du coup, ce sont vos enfants qui sont suivis ici depuis 3 ans. Et eux, ils ont du mal à manger, parler, ils se plaignent de douleurs par rapport aux dents ?*

Parent-P2 : Après ils ont des dents qui sortent un peu sur le côté. Mais après, ils se brossent les dents. Ils ont un peu les dents écartées.

*C : Ils ont quels âges ?*

Parent-P2 : J'en ai une qui a 10 ans, une qui a 8 ans et une qui a 6 ans.

*C : Et ils sont tous les 3 suivis ici ?*

Parent-P2 : Ouais.

*C : D'accord. Est-ce que des soins qui leur ont été proposés, à vos enfants, et que vous avez refusé ?*

Parent-P2 : Non, je n'ai rien refusé.

*A : Et ça s'est amélioré ici pour les enfants ?*

Parent-P2 : Oui, ça a amélioré ici.

*C : Vous avez l'impression que ça va mieux ? Qu'elles mangent mieux par exemple ?*

Parent-P2 : Ouais, ouais.

*C : Est-ce que vous savez à peu près... Est-ce que vous voyez comment la maladie en elle-même, elle a pu modifier leur qualité de vie en général ? Dans leur vie de tous les jours, pas forcément que les dents, la marche, l'autonomie, l'activité physique.*

Parent-P2 : Oui, elles font un peu de tout.

*C : Elles arrivent aller à l'école ?*

Parent-P2 : Oui, elles sont à l'école normal.

*C : Au niveau des camarades, ça va. ? Elles arrivent à s'intégrer ?*

Parent-P2 : Oui, ça va, il n'y a pas de problème.

*A : Et aujourd'hui, il y a les trois enfants ici ?*

*C : Est-ce que vous avez des inquiétudes pour elles par rapport à leur avenir, par rapport à la maladie, par rapport à l'apparence, l'insertion sociale ?*

Parent-P2 : Rien ne nous dérange. C'est juste qu'on applique les choses pour les rendez-vous pour eux, les soins, ce qu'il y a faire et tout.

(...) suite de l'entretien avec les enfants.

*C : Alors les filles, vous avez quel âge ?*

P2-1 : Moi j'ai 10 ans.

P2-2 : Moi j'ai 8 ans.

P2-3 : 6 ans.

*C : Ça va vous allez à l'école ?*

P2 -1/2/3 : Oui !

*C : Vous êtes en quelle classe ?*

P2-1 : CM2 moi.

P2-2 : Moi CE2.

P2-3 : CP.

*C : Vous avez pleins de copains à l'école ?*

P2-1 : Copines moi.

P2-2/3 : Copines aussi.

*C : Ils sont gentils avec vous à l'école ?*

P2-1/2/3 : Oui.

*C : Alors, moi je vais vous parler de vos dents, vu que là vous venez pour vos dents. Est-ce que vous mal aux dents ou ça va ?*

P2-2 : Non, moi je n'ai pas mal.

P2-1 : Moi j'ai juste mal ici, c'est tout.

P2-3 : Et moi, ici.

*C : Vous arrivez à bien manger, parler, sourire ?*

P2-1/2/3 : [Hochent la tête]

*C : Dans la vie de tous les jours, vous arrivez à tout faire ? À danser, manger ?*

P2-1/2/3 : [Hochent la tête]

*C : Et vous faites quoi comme sport ?*

P2-1 : Moi je fais de l'escalade. On fait euh... Même, on fait escalade à l'école. Et on va au karaté avec ma mère.

P2-2 : Moi je fais tir à l'arc et on y va au karaté.

*C : Vous faites du karaté ensemble ?*

P2-1 : Non, pas tout le temps.

Parent-P2 : Elles sont inscrites au club karaté. De l'âge. Elle, elle est avec les petits et elle, elle est avec les grands.

*C : Et toi ? [P2-3]*

Parent-P2 : Non, elle ne fait pas.

*C : Tu ne fais pas de sport ?*

P2-3 : Non.

*C : Et quand vous venez ici, c'est loin de chez vous ? Ce n'est pas trop loin pour vous ? Ça va, ce n'est pas trop fatigant ?*

P2-1/2/3 : Non, ça va.

Parent-P2 : Ça va, on est bien avec la voiture, il n'y a pas trop de bouchons.

*A : Et c'est une journée d'école ?*

Parent-P2 : Aujourd'hui, il n'y a pas école. Mais les autres jours, ils ont école.

### ENTRETIEN N°3

*C : Alors du coup, ça fait depuis combien de temps que tu es suivie ici à peu près ?*

P3 : Euh... Je ne sais plus.

*A : Combien de fois tu es venue ?*

P3 : Je ne sais pas.

*A : Ce n'est pas la première fois [aujourd'hui] ?*

P3 : Non, ce n'est pas la première fois.

*A : D'accord.*

*C : Ok. Est-ce que tu sais comment vous avez connu le service ?*

P3 : En fait, quand je suis... Ma mère... On a un docteur principal qui s'appelle M<sup>me</sup> Pinto et c'est un peu elle qui nous a ramenées ici.

*C : C'est parce que tu t'es plainte par rapport à tes dents ou c'est par rapport à la maladie qu'elle t'a dit de venir ici ?*

P3 : Par rapport à la maladie.

*C : D'accord. Est-ce que tu habites loin d'ici ?*

P3 : Non ça va.

*C : Tu viens comment ?*

P3 : En métro.

*C : C'est que des mercredis ?*

P3 : Oui, c'est préférable.

*C : Tu n'as pas cours le mercredi ?*

P3 : Que le matin.

*C : Du coup, tu n'es pas allée en cours ce matin ?*

P3 : Non.

*C : Ça t'arrive à chaque fois, pour les rendez-vous, de louper des cours pour venir ?*

P3 : Oui.

*C : Ta maman, elle travaille ?*

P3 : Oui mais là, elle est en arrêt maladie.

*C : Et généralement, c'est ta maman qui vient avec toi ?*

P3 : Oui.

*C : Et quand elle vient le mercredi, elle ne travaille pas le mercredi ? Ou elle doit poser un jour ? Ou elle doit s'arranger pour poser son mercredi ?*

P3 : Bah des fois, elle s'arrange.

*C : On va parler au niveau des dents d'abord. Est-ce que la maladie, elle t'a engendré des douleurs particulières au niveau des dents ? En général, pas forcément qu'aujourd'hui.*

P3 : Hm... Non.

*C : Pas de douleur ? Ça n'a pas altéré quand tu parles, quand tu manges ? Au niveau du sourire ? De l'apparence ?*

P3 : Non.

*C : Au niveau, de ta vie générale ? Est-ce que ça a changé quelque chose ? Au niveau de ton autonomie ? Tes activités extra-scolaires ? À l'école tout va bien ?*

P3 : Oui, oui.

*C : Est-ce que tu n'as pas peur par rapport à l'avenir ? Par rapport à la maladie ?*

P3 : Peut-être que ça se fragilise avec le temps.

C : Depuis tes 6 mois ?

C : Mais pour toi, tu n'as pas des inquiétudes par rapport à ça ? Ou tu n'y penses pas ?

P3 : Oui.

P3 : Hm... Peut-être une appréhension pour l'avenir ?

C : Ah j'ai oublié de te demander ça. T'as fait un traitement orthodontique ?

C : En général ? Ou au niveau des dents ?

P3 : Oui.

P3 : En général. Les deux.

C : Ici ? Ou ailleurs, à l'extérieur, enfin en libéral ?

C : Est-ce que tu penses que ta santé au niveau des dents c'est très important, important, ou beaucoup moins important ?

P3 : Oui.

C : Et t'as fini le traitement ?

P3 : Bah c'est important.

P3 : Oui.

A : Et après que tu es venue, tu sens que ça va mieux avec ce que t'avais avant dans tes dents ?

A : Et ça s'est amélioré ?

P3 : Oui.

P3 : Oui.

A : Tu as des frères ou sœurs ?

C : Par rapport aux dents ou aux mâchoires ?

P3 : Non, je suis enfant unique.

P3 : Aux mâchoires. Celle d'en haut, elle était en avant.

C : Tu es traitée depuis l'âge de 6 mois ?

C : Et après le traitement, t'étais contente ?

P3 : Oui.

P3 : Oui, c'était bien.

C : Tu prends des médicaments tous les jours ? Ce n'est pas trop pesant de prendre des médicaments ?

P3 : Un peu.

C : Il y en a beaucoup ?

P3 : J'en ai deux à prendre et à prendre tous les trois mois du coup non, ça va.

C : Pour ta maladie en général, t'es suivie à l'hôpital ou par un pédiatre spécialisé, ou un médecin ?

P3 : Par un pédiatre.

#### ENTRETIEN N°4

(parent de l'enfant de l'entretien n°3)

*C : Votre situation professionnelle ?*

P4 : Je suis secrétaire médicale, mais comme je disais au D<sup>r</sup> Biosse, je n'ai pas travaillé depuis le mois de mars avec le COVID.

*C : D'accord. Alors, comment vous avez connu le service ?*

P4 : Alors en fait, je vais raconter un peu mon histoire. J'avais le rachitisme hypophosphatémique depuis l'enfance et à l'adolescence, j'ai fait ma grosse crise d'adolescence, ras-le-bol du phosphore qui était dégueulasse, quand mes parents avaient le dos tourné, je le jetais dans le lavabo. Tout allait bien, j'allais bien. Puis, à l'âge de 20 ans, j'ai commencé à avoir pleins de problèmes dentaires. J'ai dépensé des fortunes avec les dentistes de ville. Et quand ma fille est née, en fait, elle a eu des genu varum et des genu valgum. À l'époque, je travaillais pour le D<sup>r</sup> Cartier qui est chirurgien-orthopédiste et il m'a dit « vas voir le P<sup>r</sup> Glorion, de ma part, à Necker ». Donc j'y suis allée avec \*\*\*\*\* [sa fille]. Il a soigné son problème orthopédique et il m'a dit « pour le rachitisme, je vais vous orienter vers le D<sup>r</sup> Pinto » et c'est le D<sup>r</sup> Pinto qui a voulu que je consulte le D<sup>r</sup> Chaussain. Quand je suis venue voir le D<sup>r</sup> Chaussain, alors ça a été très difficile de prendre le rendez-vous parce que pour vous joindre, pour joindre Bretonneau téléphoniquement, c'est l'enfer. Ça m'a pris... D'abord, je suis allée voir une autre pédodontiste sur Paris, un cabinet splendide mais les tarifs étaient splendides aussi. Et donc, je suis... Du coup, j'ai fini par arriver ici, \*\*\*\*\* [sa fille] devait avoir 7 ou 8 ans, je ne sais plus très bien, on va retrouver ça dans le dossier, certainement. Du coup, le D<sup>r</sup> Chaussain m'a dit, il faut que vous voyiez le D<sup>r</sup> Biosse-Duplan. Avant, quelques années auparavant, j'avais repris en main les choses me concernant avec le D<sup>r</sup> Pinto qui m'avait orienté vers le P<sup>r</sup> Cormier qui est rhumato à Cochin et après, elle m'a orienté vers le P<sup>r</sup> Kamenicky sur Kremblin-Bicêtre.

*C : Alors, est-ce que vous habitez loin de l'hôpital ? Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

P4 : Neuilly-Plaisance mais ouais, je ne mets pas trop... Je mets un peu de temps pour venir, mais ce n'est pas trop la galère parce que je prends le RER jusqu'à Auber. Là, je sors du RER et je prends le 95 pour venir jusqu'ici.

*C : Les rendez-vous, c'est le mercredi ?*

P4 : Oui, c'est le mercredi habituellement.

*C : Mais le mercredi vous devez poser un jour pour venir ? Ou vous vous arrangez ?*

P4 : Je m'arrange.

*C : Ça ne vous dérange pas trop ?*

P4 : J'aurais préféré que ça soit un mardi ou un jeudi, mais bon mercredi c'est mercredi hein.

*C : Maintenant, on va parler au niveau des dents. Alors, avant d'avoir eu tous les soins, comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie bucco-dentaire, en général ? Au niveau des douleurs, de l'élocution, quand vous mangez par exemple....*

P4 : Alors l'élocution, de mémoire, ça ne m'a jamais trop gênée. Je sais que quand j'étais petite, j'ai dû alors voir euh... Comment ça s'appelle....

*C : Un orthophoniste ?*

P4 : Orthophoniste, mais je crois que c'était parce que c'était à la mode à l'époque, parce que franchement, même que je me souviens de mémoire... On était au CP ou au CE1, on avait un devoir, à l'époque où on était enregistré et même la maîtresse avait dit « ah mais toi tu seras animatrice radio parce que t'as une très bonne élocution », ça m'avait un peu marqué. Bon, je ne suis jamais devenue animatrice radio mais voilà.

*C : Quand vous mangez, ça va ?*

P4 : Quand je mange euh... J'évite les carambars, les caramels mous, sinon non... Je n'ai jamais eu de soucis

vraiment... Sauf quand il y a vraiment un épisode algique, mais sinon je n'ai jamais eu de soucis à la mastication.

*C : Au quotidien, vous n'avez pas de douleurs ? Même avant quand vous étiez enfant ?*

P4 : Bah oui. Dès que j'avais une douleur, mon père travaillait dans la distribution de presse. Du coup, il avait accès à un dispensaire qui appartenait au groupe, au groupe de presse, donc, j'allais voir une dentiste dans ce dispensaire, donc du coup, les frais dentaires étaient moindres pour mes parents. Et bon, de mémoire, sinon, je me souviens aussi que, alors dans l'enfance pour le rachitisme j'étais prise en charge par l'hôpital Trousseau et je me souviens avoir eu des dentistes à l'hôpital Trousseau, mais ça remonte tellement loin que je ne sais pas, je ne me souviens pas si c'était en rapport avec un épisode douloureux ou pas. Là, franchement, je n'ai pas la mémoire.

*C : Au niveau du sourire aussi ça va ?*

P4 : Ah non, ça c'est moche [baisse son masque pour nous montrer ses dents maxillaires antérieures].

*C : C'est vrai qu'on ne peut pas voir avec les masques maintenant.*

P4 : Oui haha. Non mais ce n'est pas super esthétique... Ça m'a toujours... Ouais bon, au niveau de la séduction, c'est vrai que ce n'est pas fabuleux mais bon, après il n'y a pas que le sourire. Mais bon... C'est vrai que j'aurais préféré avoir des dents plus jolies et plus blanches et plus hollywoodiennes, c'est sûr.

*C : Après, avoir reçu les soins ici, de quelle manière ça a pu changer votre qualité de vie bucco-dentaire ? Ou il n'y a pas eu de changements notoires ? Pareil, au niveau de l'élocution, la mastication, les douleurs...*

P4 : Euh bah... Tout ça pareil, si ce n'est que récemment j'ai eu besoin de changer une couronne, donc je suis venue voir le D<sup>r</sup> Izart et que ça a été quand même moins coûteux qu'en cabinet de ville. Voilà, c'est la grosse amélioration. Mais aussi, d'être informée par rapport à la maladie, à

avoir plus de connaissances de cause. Mais sinon non, je n'avais pas de gêne notable avant de venir et bon...

*C : Est-ce que vous avez déjà renoncé à certain soin ?*

P4 : Non. Enfin renoncer, à part, l'épisode où j'ai dit, le long épisode de la crise d'adolescence qui s'est fini à 30 ans quoi, à 35 ans même. Mais sinon depuis que j'ai repris, non.

*C : Alors maintenant, on va parler de la qualité de vie en général. Comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie en général ?*

P4 : Bah euh...

*C : Dans votre travail ? Dans votre autonomie ? Dans vos relations sociales ?*

P4 : Les douleurs... Les douleurs osseuses j'ai envie de dire, surtout au niveau des chevilles actuellement. À l'école, quand j'étais petite, beaucoup j'ai été opérée donc ça a affecté au niveau des études. Je pense que si je n'avais pas eu cette maladie, j'aurais été nettement plus grande déjà. Mes deux frères... Enfin j'ai un frère qui a la maladie et deux qui ne l'ont pas et les deux frères qui n'ont pas la maladie, ils mesurent 1 mètre 90. Donc forcément, je pense que j'aurais été nettement plus grande. Donc c'est sûr, du coup, là aussi au niveau de l'esthétisme ça aurait été certainement plus favorable. Après oui, je pense que j'aurais pu faire plus, être moins en échec que je l'ai été et faire des études qui m'auraient emmené peut-être plus loin. Après avec des si, on met Paris en bouteille hein. Je veux dire bon... Mais c'est sûr que si j'avais été moins absente au collège et au lycée...

*C : À cause des rendez-vous médicaux et des opérations ?*

P4 : Oui voilà... J'aurais été peut-être moins perdue, moins noyée au niveau scolaire.

*C : Au niveau des activités sportives, extra-professionnelles, dans la vie de tous les jours...*

P4 : Très franchement, je ne suis pas très sportive. Il faut que ça soit des sports où il n'y a pas trop de portance comme, par exemple, le vélo, la natation, mais dès lors qu'il y a une portance au niveau des membres inférieurs, c'est tout de suite plus difficile.

*C : Et votre autonomie dans le quotidien, les tâches de tous les jours ?*

P4 : Oh oui, oui, oui, là ça va.

*C : Nickel. Alors est-ce que par rapport à... Pardon, du coup, on va revenir un peu au niveau des dents...*

P4 : Il y a eu aussi le fait que j'ai fait deux infarctus du myocarde. Alors ça, je sais que ça n'a aucun rapport avec la maladie, mais ça aussi, c'est une autre anomalie génétique, parce que je les collectionne.

*C : C'était en quelles années ?*

P4 : Les infarctus du myocarde ?

*C : Oui.*

P4 : C'était en 2005 et 2006. En fait, le premier \*\*\*\*\* [sa fille] avait 6 mois et le deuxième, elle avait 1 an.

*C : D'accord, oui, c'était rapproché.*

P4 : Ouais, ouais.

*C : Est-ce que vous avez des inquiétudes sur votre avenir par rapport à la maladie, en rapport avec votre santé orale ?*

P4 : Oh oui, oui quand même. Pas au niveau de la santé orale, moins. Mais au niveau... Je me dis qu'en vieillissant, je serais sans doute plus sujette au rhumatisme, aux douleurs articulaires donc oui, ça... J'ai moins d'inquiétudes au niveau bucco-dentaire.

*C : Par rapport à \*\*\*\*\* [sa fille], est-ce que vous avez des inquiétudes pour elle ?*

P4 : Alors euh... J'en ai plus par rapport à sa... Comment dire... À sa crise d'adolescence qui la rend un peu renfermée et timide et qui fait qu'elle ne saisit pas les opportunités et puis non, ouais, des fois je trouve que des fois, elle n'est pas très courageuse. Mais au niveau de la maladie, je trouve que ce n'est pas ça qui l'entrave le plus honnêtement. Voilà, le fait qu'elle ne travaille pas assez je pense... Bon... C'est une très bonne élève, mais je pense... Je lui dis souvent « tu pourrais rouler comme une Ferrari alors que tu roules comme une deux chevaux », elle a une très bonne mémoire, si elle bossait un peu plus, si elle s'investissait un peu plus, je pense que...

*C : Qu'elle serait meilleure qu'elle ne l'est déjà ?*

P4 : Ouais, ouais, qu'elle ne l'est déjà.

*C : Peut-être que ça va arriver après.*

P4 : Oui, j'espère qu'avec la maturité qu'effectivement, ça va se débloquent.

*C : Je pense, peut-être que si elle fait quelque chose qu'elle aime bien, peut-être qu'après...*

P4 : Elle se lasse vite... Même quand elle est très enjouée au départ, c'est....

*C : Moi aussi au lycée, je ne travaillais pas du tout, j'avais des bonnes notes mais je ne voulais pas trop travailler et puis après, dans les études supérieures, c'est là que je m'y suis mise et qu'il fallait s'y mettre quoi parce qu'on est obligé.*

P4 : Ouais haha.

*C : Donc, je pense que ça va se débloquent.*

P4 : J'espère qu'elle aura le même calendrier que vous à peu près.

*C : Alors est-ce que vous avez quelque chose à rajouter ? Quelque chose à préciser ? Un sujet que l'on n'a pas abordé ?*

P4 : Par rapport à ici, franchement, je trouve que l'accueil en bas, il est assez déplorable.

*C : L'accueil en bas, en bas ?*

P4 : Ouais, quand on arrive. À chaque fois que je suis venue, il y avait une queue qui allait jusqu'à presque la rue. Et puis, pour vous joindre, pour joindre Bretonneau téléphoniquement, c'est un enfer. Moi j'ai renoncé hein.

*C : Vous faites comment pour joindre ici du coup ?*

P4 : Il m'est arrivé de venir sur place. Par exemple, quand je dois aller faire une course aux grands magasins, je prends le 95 et hop. Ah ouais, il m'est arrivé de faire ça parce que c'est injoignable, c'est un truc de fou quoi. Et quand on arrive ici, c'est... Je vous dis... On se croirait toujours à la place du marché... En bas, voilà, c'est... Après au niveau des soins dentaires, c'est très bien... Mais enfin voilà. Il y a ça que je voulais préciser et puis qu'est-ce qu'il y a d'autres qu'on n'a pas abordé. Non, ça ne me revient pas, zut... Je voulais dire quelque chose. Non sinon l'équipe, D'Chaussain, elle est adorable.

*C : Vous vous sentez bien accompagnée ?*

P4 : Ouais, ouais.

*C : Vous vous sentez vraiment au centre de votre prise en charge ?*

P4 : Oui, tout à fait. Ah oui ! Deuxième chose que je voulais dire... De façon plus global, c'est que quand on n'est pas pris en charge à Bretonneau, c'est quand même très coûteux et c'est très précarisant au niveau financier les soins dentaires. Ça impacte vraiment le budget des patients qui sont suivis.

*C : Quand vous avez été suivis à l'extérieur, c'était par des dentistes spécialistes ou des dentistes « normaux » ?*

P4 : Ça dépend d'où j'habitais. Par exemple, pendant longtemps j'habitais Paris 20<sup>ème</sup> donc j'allais au dispensaire de la croix rouge. Puis après, il n'y avait plus de dentistes à ce niveau-là donc j'allais chez des dentistes

de ville et là, surtout sur le 20<sup>ème</sup>, qui était un quartier un peu huppé, bon là euh... Ouais, non... Ouais, voilà... C'est la grosse difficulté pour les patients quand on ne connaît pas l'hôpital Bretonneau, c'est vraiment très peu pris en charge.

*C : Vous vous sentez bien accompagnée ou c'est vraiment le poids financier qui était dérangeant à l'extérieur ?*

P4 : À l'extérieur ? Ni bien accompagnée... Non, c'est vrai que c'est nettement mieux ici hein. Ni bien accompagnée et en plus, il y a le poids financier qui est... Bon après, c'est vrai que quand on voit la tronche des cabinets, c'est vrai que ce n'est pas le même standing qu'ici. Donc tout ayant un prix...

*C : Bon bah c'est tout bon pour moi...*

P4 : Ce qui est très bien également, c'est les ateliers pédagogiques des patients, pour les patients atteints de rachitisme qui est organisé au niveau du Kremlin-Bicêtre par le P<sup>r</sup> Linglart. Et d'ailleurs, il y a une association aussi qui a, pour cette maladie, qui a été faite, mise en place par, je crois, M<sup>r</sup> Donjon. Et donc, mon mari qui est attaché de recherche clinique à l'hôpital américain mais qui a eu un doctorat en biologie en ex-URSS, a été, est bénévolement président scientifique de cette association.

*C : Au niveau des ateliers, que faites-vous ?*

P4 : Alors chaque année, il y a des thèmes différents.

*C : C'est une fois par an ?*

P4 : Oui, c'est une fois par an. Cette année, ça a eu lieu au mois de février, heureusement. C'est des thèmes qui sont abordés comme la croissance, comme les problèmes dentaires qui peuvent survenir au sein de la maladie.

*C : Ça vous permet de mieux connaître, en fait, votre maladie ?*

P4 : Exactement. C'est avec des thèmes qui sont assez vulgarisés.

*C : Et vous êtes en groupe ?*

P4 : Oui. En fait, tous les patients qui se sont inscrits sur la liste sont conviés. Il y en a même qui viennent de Suisse ou de je ne sais pas où.

## ENTRETIEN N°5

*C : Et votre situation professionnelle ?*

P5 : Euh... Je suis agent d'accueil et administratif.

*C : Alors tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

P5 : Alors le service à Bretonneau comment je l'ai connu, bah ça fait un moment. Depuis... Les 3 ans de ma fille et on a commencé à l'hôpital euh... C'est aussi dans le 14<sup>ème</sup> arrondissement là...

*A : Bichat ?*

P5 : Pas Bichat, à côté de Cochin, plus haut. L'ancien... Maintenant c'est euh...

*A : Bougeon ?*

P5 : Non, c'est plus haut. Vous voyez Cochin, il faut remonter en fait. Ce n'est pas la Croix-Rouge, c'est le premier hôpital où Dr Linglart et Dr [???], ils travaillaient.

*C : Avant le Kremlin ?*

P5 : Avant le Kremlin.

*A : D'accord, ça fait comment d'années que vous dites ?*

P5 : Depuis 2008.

*C : C'est là-bas qu'on vous a dit de venir ici ?*

P5 : Oui parce que quand j'ai vu D<sup>r</sup> Chaussain, on nous a mis en relation avec tous les professionnels qui s'occupent par rapport à la maladie.

*C : D'accord. Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

P5 : Oui, j'habite dans le 77.

*C : Vous venez comment ?*

P5 : Là, je viens en taxi conventionné.

*C : J'avoue que le 77 c'est loin, moi aussi je viens du 77.*

P5 : Oui et puis moi j'habite à Nemours, après Fontainebleau vous voyez ?

*C : Ah oui, oui c'est très loin. Vous venez tout le temps en taxi conventionné ?*

P5 : Oui, quand j'ai des rendez-vous médicaux par rapport à la maladie, je viens toujours en taxi conventionné.

*C : Ça fait depuis 2008 que vous venez ici, vous êtes venues plusieurs fois déjà ?*

P5 : J'habitais en Martinique. Du coup, à partir de 2008, je peux me tromper aussi, je ne sais même plus. Mais on faisait en fait des allers-retours.

*C : Vous faisiez des allers-retours de la Martinique jusqu'à Paris pour vos soins ?*

P5 : Oui, toutes les années, pour ma fille déjà.

*C : Votre fille aussi elle a la même pathologie ?*

P5 : Oui.

*C : Du coup, vous faisiez vraiment des allers-retours de la Martinique à Paris pour vos soins, pour votre fille ?*

P5 : Oui, voilà. Pour une semaine, pour faire les examens tout ça.

*C : Les charges par rapport à ça, c'était à vos frais ?*

P5 : Non, c'était la sécu<sup>6</sup> qui prenait en charge.

*C : Le billet d'avion...*

---

<sup>6</sup> Sécurité sociale

P5 : Le billet d'avion, l'hébergement tout ça.

*C : D'accord, maintenant, on va faire parler des soins que vous avez eu ici. Est-ce que les soins que vous avez eu au niveau de vos dents ça a amélioré votre qualité de vie bucco-dentaire ?*

P5 : Oui, énormément. Et là, dernièrement, j'ai eu l'appareil parce que sans cet appareil...

*C : C'est un appareil amovible ?*

P5 : Voilà... Je ne peux pas bien mâcher les aliments tout ça. Bon, je n'ai pas dit que pour le moment, j'améliore bien parce qu'en fait aussi, au niveau des dents en haut en fait, j'ai un peu de mal à bien mâcher encore.

*C : Et ça fait depuis combien de temps vous avez votre appareil ?*

P5 : Cet appareil, parce qu'après j'ai un appareil à faire en haut qui n'est pas encore fait, je vais dire... Quand est-ce que l'on a terminé ça... Depuis 2018, début 2019.

*C : Ça a permis d'améliorer votre mastication et au niveau de l'élocution ça va mieux ?*

P5 : Voilà, parce qu'au début c'était un peu compliqué. Et là, ça va un peu mieux, je m'exprime un peu mieux.

*C : Et au niveau de votre estime de vous-même ?*

P5 : Bah... C'est mieux qu'avant parce que j'avais perdu quand même les dents tout ça. C'est vrai que par rapport au sourire, il y avait un peu de complexe et là, pour le moment ça va. J'attends juste l'appareil en haut parce que c'est ce qui me gêne en fait... j'ai quand même deux dents qui sont parties là-bas [nous montre les édentements au niveau des prémolaires secteur 1] et le sourire ce n'est pas encore ça.

*A : C'est ça qui sont en train d'arranger ? C'est pour ça que vous venez ?*

P5 : Oui, c'est ça.

*C : Est-ce qu'ici dans le service, vous avez vraiment l'impression d'être acteur de votre prise en charge, d'être vraiment au centre, d'être tenue au courant de la maladie etc. ?*

P5 : Me tenir au courant, par rapport à ici ?

*C : Ici, oui.*

P5 : Euh oui, parce qu'ils me disent, par rapport à si j'ai un truc, ils me disent c'est par rapport à quoi, ils m'expliquent beaucoup de choses.

*C : Alors, est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P5 : Renoncer ? Non c'est pour mon bien, il fallait. Si je voulais tout ça...

*C : Maintenant, on va vraiment parler de la maladie sur votre vie en général. Comment la maladie a-t-elle affectée votre vie en général ? Dans votre quotidien...*

P5 : Plus jeune, ça va un petit peu. Arrivée à l'adolescence, c'est un peu compliqué, sur ça, après bon, c'est vrai que bon, j'étais quand même entourée de bonnes personnes qui étaient là pour moi tout ça. Et puis au fil des temps, je me suis adaptée... Après c'est qu'il y a des choses qui fait que je ne peux pas faire, il y a d'autres choses que je peux faire... J'ai des limites en fait, voilà... C'est comme ça.

*C : Plus précisément, quelles ont été les conséquences sur votre autonomie, vos capacités physiques ? S'il y en a eu.*

P5 : Autonomie... Bon, je fais mes affaires toute seule, il n'y a pas de soucis par rapport à ça hein. Physique... Oui, j'ai quand même un peu... Je ne peux pas courir comme il le faut. Marcher... À des longues distances, je ne peux pas, sinon j'ai très mal au niveau du genou tout ça.

*C : Tout ce qui est sport etc., vous n'en faites pas ?*

P5 : Euh... Après ça dépend des sports en fait. Courir non, je peux marcher mais il faut limiter aussi la marche au

niveau kilométrique, des kilomètres à pied. Après, c'est vrai que j'ai commencé à faire un peu de « sport ». Après c'est vrai que ça me fatiguait quand même, du coup, je ne peux pas y aller non plus tout le temps ou... J'étais restreinte, je faisais juste le tapis de marche et puis je travaillais aussi au niveau des bras, des cuisses tout ça, au niveau du genou... Sinon, le vélo, je ne peux pas faire parce que mon genou, il n'arrive pas à se plier à 100%.

*C : Quelles conséquences il y a eu sur vos relations sociales ? S'il y en a eu, toujours...*

P5 : Euh... Non, je n'ai pas... Après c'est vrai que... Certaines personnes, c'est vrai qu'il y a un jour... Un jour, ça fait longtemps quand même, j'ai eu bon... On va dire une petite discrimination parce que j'avais fait une demande pour trouver un travail, j'ai répondu à la candidature et la personne m'avait convoqué tout ça... Et arrivée là-bas, moi j'étais à l'heure, j'avais peut-être deux petites minutes de retard mais comme je marchais à pied, à ce temps-là, je n'avais pas de voiture tout ça... Et la personne, quand ils m'ont vu, la dame, la secrétaire, elle est partie voir le responsable pour dire que M<sup>me</sup> \*\*\*\*\* elle était là. Et il y a un moment, ils sont restés très longtemps dans le bureau en train de parler je ne sais pas quoi, et après le mec il ne m'a même pas donné la chance de m'exprimer, il m'a dit qu'ils avaient déjà pris une personne et je n'ai jamais vu de personne qui est descendue, parce que moi je montais, je n'ai jamais vu personne sortir.

*C : C'était pour quel travail ?*

P5 : C'est toujours dans l'accueil, l'administration.

*C : Ensuite, est-ce qu'il y a eu des conséquences sur l'estime de vous-même en général ?*

P5 : Quand vous dites en général, c'est par rapport au physique ou... ?

*C : Votre estime de vous-même... Comment vous vous trouvez... votre confiance en vous-même. Pas forcément que maintenant, même avant dans le passé...*

P5 : C'est vrai que j'aurais bien aimé avoir une taille normale, c'est normal... Parce qu'il y a des choses que je n'arrive pas à atteindre, surtout en hauteur, il faut toujours que je demande. Après, oui il faut que je perde du poids aussi, je ne me sens pas non plus bien... Ça va, je ne suis pas moche... Ça va ?

*C : Non pas du tout.*

P5 : C'est les petits trucs que les gens me disent, ils me rassurent vraiment. Ils me disent « ce n'est pas parce que t'es petite de taille que voilà... T'es une très belle femme tout ça, il faut être fière... ». Je prends quand même soin de moi et que voilà.

*C : Est-ce que votre maladie vous a provoqué des douleurs ?*

P5 : Oui... Ça provoque des douleurs toujours.

*C : En permanence ?*

P5 : Oui... Surtout là que maintenant il fait humide, ça tire énormément. Même avant les vacances de Noël euh... Je ressentais une grosse douleur au niveau du genou gauche et normalement, je dois me faire opérer. Et comme je travaille, je ne peux pas me permettre encore. Mais là, j'ai un traitement, je suis dans le protocole par rapport au médicament, du coup, je prends une injection 1 fois par mois. Il y a des moments ça me soulage vraiment et puis bon peut-être euh... Le moment où je dois me faire piquer et même peut-être une semaine avant, je ressens quand même une grosse douleur alors du coup, ce traitement, il est bon, ça me soulage.

*C : On vous a diagnostiqué la maladie à quel âge ?*

P5 : Euh... Moi la maladie, c'est que euh... J'habitais en Martinique et les mêmes études et ici, ce n'est pas la même chose. Ils avaient donné la maladie un autre nom qui n'est pas le vrai nom de ma maladie, du coup je n'ai pas été suivi comme il le fallait parce que mes parents n'ont pas fait, non plus, les démarches nécessaires. C'est après la naissance de ma fille que j'ai su qu'est-ce qu'on avait vraiment comme maladie.

*C : C'était en quelle année ?*

P5 : Ma fille elle est née en 2004. Entre 2004 et 2005, c'est le médecin qui m'a prise à part, le pédiatre, et puis qui m'a expliqué les choses et qui voulait attendre qu'elle avait 3 ans et c'est lui qui m'a proposé de venir ici. Il m'a mise en relation avec le Dr Rothenbuhler et Linglart et c'est par rapport à eux j'ai compris c'était quoi comme maladie.

*A : Ah oui, ils ont tout expliqué...*

P5 : Voilà, ils ont tout expliqué... Parce que quand j'étais plus jeune, je ne savais rien parce que mes parents n'ont pas fait le nécessaire.

*C : Mais plus jeune, quand vous ne saviez pas encore pour la maladie ? Vous n'aviez pas de douleurs ?*

P5 : Non.

*C : Et au niveau des dents, ça allait ?*

P5 : Non, les dents non, ça n'allait pas. Du coup, après bon... Pour eux c'était normal ou peut-être que... Quand on est jeune, on aime manger des sucreries tout ça, on a des caries tout ça. Ils savaient qu'on avait un problème de santé mais ils avaient annoncé notre maladie d'un autre nom qui n'est pas vraiment la maladie. Du coup, je n'ai pas eu le traitement qu'il fallait à temps.

*A : Et c'est après la naissance de ta fille qu'ils ont vu ça ? Mais ta fille était aussi diagnostiquée de cette maladie ?*

P5 : Oui, comme c'est une maladie héréditaire. Il fallait aussi un suivi parce que c'est vrai que dans cette maladie aussi peut-être le parent il peut être atteint mais ça dépend du parent parce que du côté de la femme, les deux enfants peuvent être atteints, mais si c'est du côté du père, des fois non, parce que du côté de mon papa, c'est mon père qui a cette maladie, du coup, c'est le porteur sain, c'est juste les filles et les garçons ils sont bien.

*C : Maintenant, on va voir par rapport à l'avenir.*

P5 : Oui.

*C : Est-ce que par rapport à tout ça vous avez des inquiétudes par rapport à votre avenir, avec votre santé, votre santé orale ?*

P5 : Bah oui... Après, je ne sais pas, dans quelques temps, comme j'ai douleurs, je ne sais pas si je pourrais marcher, si je serais sur un fauteuil roulant, s'il faudrait que... Bon comme toutes les grandes personnes... Peut-être tout le monde aura le droit à une canne. Mais bon... Je ne sais pas euh... Oui, j'ai des inquiétudes quand même. Est-ce que je vais dépendre des gens ? Je ne sais pas. Après avec le traitement que j'ai, j'espère bien que ça va s'améliorer de jour en jour.

*C : Et au niveau de votre dentition, est-ce que vous avez des appréhensions, des inquiétudes ?*

P5 : Non parce que pour moi je trouve que je n'ai pas vraiment... Bon... J'ai des soucis mais je n'ai pas énormément de soucis comme d'autres qui ont la maladie, qui ont tout le temps des abcès et tout ça, la dentition est un peu malformée tout ça, c'est plus grave que moi, moi ça va. Même si qu'après, voilà, c'est vrai qu'il y a une fois où j'ai quand même fait un abcès mais ce n'est pas tous les mois ou toutes les deux semaines où je fais un abcès.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter ? Un thème qu'on n'a pas abordé dont vous aimerez parler ?*

P5 : Un thème ?

*C : Quelque chose à rajouter, quelque chose d'important pour vous ?*

P5 : Pas spécialement. Après voilà, pour moi tous les médecins qui nous ont suivies, ils ont été là pour nous. Ils étaient à notre écoute, après voilà, je n'ai pas eu de problème à ce niveau-là.

*C : Vous avez été bien entourée, bien suivie, bien accompagnée...*

P5 : Après c'est vrai qu'il y a des moments où on a quand même un peu flanché parce qu'on disait, par rapport au traitement, par rapport à ma fille, on disait « oui, ils disent ça mais quand on lui donne, elle a toujours mal et puis, la déformation elle est plus importante », on ne comprend pas tout ça. Et voilà, il fallait qu'il y avait un truc régulier et comme j'étais jeune aussi, il y a des moments où c'est compliqué parce que c'est ma fille. Ils nous expliquaient des trucs et puis c'est vrai que ma fille elle s'était fait opérer une fois... La première fois... Et elle a récidivé parce que le traitement n'était pas bien pris. C'est à cause de moi aussi, oui je sais. Du coup, elle s'est fait opérer une deuxième fois.

*C : Elle s'est fait opérer de quoi ?*

P5 : Bah parce qu'elle avait une déformation au niveau des jambes. Elles avaient les jambes rondes. Il y en a qui ont les jambes rondes ou bien les jambes en X. En X, c'est ma sœur qui a les jambes en X. Là ça va mieux mais elle a quand même des petites douleurs au niveau de la cheville. Elle est atteinte de cette maladie. Elle s'est fait opérer aussi en même temps que ma fille et là, elle a juste des douleurs au niveau de la cheville.

*C : Votre sœur et votre fille sont aussi suivies ici ?*

P5 : Oui, tous.

*A : Vous étiez opérées ou pas ?*

P5 : Moi, je me suis fait opérer du genou droit ici mais pour mon genal c'était en Martinique en fait parce que moi aussi j'avais les jambes rondes.

*C : Mais à ce moment, on ne savait pas que vous aviez cette maladie.*

P5 : Oui voilà, ils ont donné une maladie mais ils ne savaient pas précisément, vraiment c'était quoi exactement. Et puis, bon moi je trouve que là c'est bien parce qu'on sait vraiment et puis, maintenant il y a quand même un traitement... Si demain matin, bon je ne parle pas de moi, si demain matin, si quelqu'un veut tomber enceinte et veut avoir un enfant, au moins, il sera suivi et déjà,

l'enfant il sera traité dès le plus jeune âge et je trouve que c'est bien. Parce que ce n'est pas facile d'avoir... Parce que moi j'ai passé quand même une partie d'année avec ma fille, je ne pouvais pas aller travailler, il fallait que je l'amène à l'école et puis, il y a des moments, elle avait des difficultés à marcher, quand sa jambe avait récidivé. Après, j'ai eu quand même de l'aide du côté du conseil général qui mette en place pour les enfants en situation d'handicap, mette en place un véhicule pour venir récupérer l'enfant et le ramener à la maison. Ça c'était tard, parce que je ne savais pas encore, je venais d'arriver ici en France, je n'avais pas encore toutes les informations. Mais sinon, je n'ai pas grand chose à rajouter. Pour le moment, je n'ai pas de soucis, je suis bien entourée et puis mon traitement, ça se passe bien. Il y a des moments où voilà après un traitement, ça peut arriver que des caries reviennent tout ça, on est obligé de retraiter encore mais sinon, c'est comme ça, je n'ai pas de soucis.

## ENTRETIEN N°6

(mère de l'enfant de l'entretien n°9, à mettre en relation)

*C : Votre situation professionnelle ?*

P6 : Je suis assistante d'éducation donc employée.

*C : Alors tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

P6 : Parce que ma fille a commencé un suivi à l'hôpital Bicêtre et on m'a dirigé vers ce service parce qu'il est spécialisé pour le rachitisme.

*C : De base, c'était pour votre fille et puis après...*

P6 : Oui, parce que moi je viens de Douai. Je n'habite pas par ici.

*C : Du coup-là, vous venez de Douai c'est ça ?*

P6 : Oui.

*C : Vous venez comment jusqu'ici ?*

P6 : En voiture, c'est moi qui conduis.

*C : D'accord. Il n'y a pas trop de poids financier par rapport à ça ? Ça ne vous dérange pas trop ?*

P6 : Un petit peu. Ça ne me dérange pas parce que je veux me soigner. Mais si un petit peu quand même, le péage... L'essence... Voilà quoi.

*A : C'est combien de kilomètres d'ici ?*

P6 : 200.

*A : D'accord.*

*C : Oui, quand même. Vous êtes venues souvent ? Vous avez eu beaucoup de rendez-vous ici ?*

P6 : Alors, on a commencé les suivis pour \*\*\*\*\* [sa fille] au mois de février 2020 et on est venue, je ne sais pas, peut-

être 3 fois pour \*\*\*\*\* [sa fille] et moi c'est la deuxième fois que je viens pour moi.

*C : Et avant, au niveau de votre santé bucco-dentaire, vous étiez suivie en libéral, c'est-à-dire en privé ?*

P6 : Oui mais... Ils ne veulent pas entendre, enfin surtout par chez moi je pense qu'ils ne sont pas spécialisés du tout. Et puis, ça manque d'informations encore dans le nord et donc ils ne veulent pas entendre que le rachitisme peut être la cause de bien des problèmes, en fait, bucco-dentaires.

*C : Est-ce que vous vous êtes sentie un petit peu pas vraiment accompagnée, un peu perdue à ce niveau-là ?*

P6 : OUI.

*C : Pour le rachitisme en général, vous êtes aussi suivie à l'hôpital Bicêtre ?*

P6 : Euh... Bah moi je n'ai pas eu de suivi... Quand je suis passée à l'âge adulte, j'ai arrêté les suivis parce qu'il y a eu des complications familiales... Mes parents sont décédés et tout ça donc j'ai donné la priorité à mes enfants. Et là, je recommence tout doucement un suivi pour le rachitisme grâce au suivi de ma fille également. En fait comme j'ai commencé à la faire suivre, le P<sup>r</sup> Linglart m'a proposé un suivi et donc j'ai accepté. Mais sinon, j'étais suivie en pédiatrie à Lille par un endocrino qui est spécialisé dans le rachitisme voilà.

*C : On va maintenant parler des soins que vous avez reçus ici, de quelle manière les soins que vous avez reçus ici ça a pu modifier la perception de votre qualité de vie ?*

P6 : Bah là, j'ai l'impression d'être sur une autre planète. J'arrive ici, on me parle du rachitisme normalement, on me dit qu'il y a des solutions, ils sont au courant de ce que ça peut produire dans ma bouche et tout, je n'ai jamais entendu ça. Je n'ai pas l'impression d'être folle.

*A : Vous êtes bien informée, bien conseillée, bien entourée...*

P6 : Oui, oui, oui. Je me sens vachement à l'écoute et je suis rassurée de voir que je vais réussir à soigner mes dents quoi.

*C : Est-ce qu'il y a une amélioration dans votre estime de vous-même ?*

P6 : Oui, oh ouais quand même.

*C : Au niveau des interactions sociales ?*

P6 : Euh... Je peux parler. Les interactions sociales... En fait, j'ai envie de dire que je peux expliquer plus facilement ce que la maladie elle fait sur mon corps, du coup même moi je suis un peu plus au courant, je ne la vois plus de la même façon.

*C : Une amélioration au niveau de l'élocution ? De la mastication ?*

P6 : Bah là, c'est un peu tôt pour le dire parce que du coup, on est seulement en train de prendre en charge les problèmes, mais pas pour l'instant, on ne peut pas répondre ça.

*C : Est-ce que vous avez des douleurs au niveau de la bouche, des dents ?*

P6 : Je ne suis pas particulièrement embêtée, juste une couronne qui me fait souffrir mais pas de douleurs particulières non.

*C : Alors, est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins ici ?*

P6 : Non.

*C : Après on va parler de votre qualité de vie en général, de tout. Alors du coup, comment la maladie a-t-elle affecté votre qualité de vie en général ? Dans votre quotidien...*

P6 : Euh...

*C : Depuis même l'enfance, pas forcément maintenant.*

P6 : Bah en fait, j'ai été éduquée par une maman qui a le rachitisme et qui a toujours considéré que du coup on devait vivre normalement. Alors, je n'ai jamais donné d'importance à ma maladie avant de... Récemment là, je viens d'accepter qu'elle me fatiguait quoi, et puis qu'elle m'empêchait de courir, je ne cours pas de toute façon mais, je veux dire, j'ai toujours trouvé une cause autre que la maladie aux problèmes du quotidien alors là, j'accepte tout doucement que c'est elle qui m'embête.

*C : Est-ce qu'il y a des conséquences sur vos activités professionnelles ?*

P6 : Bah quand même ouais. Il y a pleins de trucs que je ne peux pas faire. Par exemple là, je suis assistante d'éducation parce que j'aimerais être éducatrice mais j'ai eu des enfants donc j'ai fait passer ma vie de famille avant mais lors du choix professionnel, on est obligé de se dire est-ce que je vais réussir à le vivre. Moi je sais que ma petite sœur, elle est infirmière, elle a le rachitisme, bah elle a quand même du mal à tenir ses postes. Elle le fait parce qu'elle aime beaucoup ça et que ma mère elle était infirmière et qu'elle a travaillé de nuit 24 ans, mais moi j'ai réfléchi... Parce que c'est quand même beaucoup de souffrance. Ma mère à 50 ans, elle prenait des antidouleurs tous les jours enfin voilà.

*C : Du coup, vous avez beaucoup réfléchi, votre choix... Vous avez beaucoup réfléchi par rapport à la maladie ?*

P6 : Oui. Ma fille elle veut être alors coiffeuse, elle a 9 ans donc tout le monde pense à être coiffeuse et j'ai été obligée de lui dire « tu sais les mains, tu vas avoir mal aux mains avec les paires de ciseaux et tout ». Déjà quelqu'un qui n'a pas le rachitisme souffre alors bon...

*C : Est-ce qu'il y a des conséquences sur vos activités extra-professionnelles ?*

P6 : Oh ouais, énormément. J'ai toujours voulu faire de la boxe, je suis une fille. Mais ma mère elle n'a jamais voulu parce qu'avec un rachitisme, on ne fait pas de la boxe. Le seul sport que je pouvais faire... J'aurais aimé courir aussi, bah c'est pareil, je ne peux pas me le permettre. Le seul sport que l'on me conseillait bah c'est la piscine sauf que

je ne suis pas à l'aise dans mon corps donc la piscine ce n'est pas pour moi.

*C : Du coup, vous ne faites pas du tout de sport ?*

P6 : Euh bah... Avant d'être enceinte, j'ai pris une carte à la salle euh pour la salle, un abonnement, ça me fait beaucoup de bien mais j'ai des limites, ça m'énerve en fait. Je suis limitée dans ce que je peux faire.

*C : Est-ce qu'il y a eu des conséquences sur votre estime de vous-même ?*

P6 : Oh ouais... Oui. J'ai toujours euh... Par exemple, là je vais me marier...

*C : D'accord, félicitations !*

P6 : Merci. J'ai toujours l'impression que c'est par pitié. Pourtant il m'aime voilà mais je me dis « je suis tellement bizarre, j'ai pleins de limites, ma maladie elle est chiant, on fait un bébé... », les trois premiers ce n'est pas de ce conjoint-là, « mais on fait un bébé mais pourquoi il fait ça... ». Toute ma vie, je me demande ce qu'ils me trouvent, les gens.

*C : Même quand vous étiez enfant ?*

P6 : Oui.

*C : On va revenir un petit peu sur la santé bucco-dentaire. Est-ce que la maladie elle a eu des conséquences sur votre sourire... Votre apparence...*

P6 : Bah je suis stressée avec ça ouais. Le sourire non... Enfin moi, je ne fais pas partie des plus embêtés de ma famille mais elle a des conséquences parce que je sais que ma mère elle a eu beaucoup de problèmes, mes sœurs ont eu beaucoup de problèmes et donc je stresse à fond avec mes dents... Je les entretiens à fond et pourtant je ne suis pas maître de ce qui se passe dans ma bouche donc là ouais, mais le sourire pour l'instant non.

*C : Votre fille elle est suivie ici ?*

P6 : Elle va commencer un suivi oui.

*C : Ok. Est-ce que vous avez des inquiétudes sur votre avenir par rapport à votre maladie en général et puis après sur...*

P6 : De mal vieillir ouais. Mais en général, c'est de mal vieillir et puis, dans la bouche ouais à fond.

*A : Par rapport, vous avez vu votre mère avec la même maladie, elle était traitée ? Vous voyez des différences par rapport à elle et vous traitez maintenant ?*

P6 : Bah ma mère euh... Alors là, je vais avoir 30 ans. Donc à 30 ans, elle était infirmière, elle avait 4 ou 5 enfants et elle vivait comme moi. Sauf qu'elle est décédée à 55 ans et après, elle était dépressive, mais ça joue aussi, c'est le rachitisme qui fait... Et elle prenait des antidouleurs tous les jours, elle ne marchait plus beaucoup et ouais, elle était embêtée avec ses mains, elle n'arrivait plus à ouvrir quoique ce soit donc là oui... Des différences pour l'instant moi, je me porte bien mais je fais en sorte de bien me porter et j'ai tellement peur que ça chute sans que je ne le vois arriver.

*C : Est-ce qu'il y a des thèmes que l'on n'a pas abordé que vous aimerez aborder ?*

P6 : Bah... Non. Enfin, même si moi j'ai le rachitisme, le fait d'être parent d'un enfant qui a le rachitisme, ce n'est pas évident.

*C : Vous avez un seul enfant ?*

P6 : J'en ai 3 mais il n'y en a qu'une qui a le rachitisme. Il n'y a que ma fille qui est atteinte du rachitisme.

*C : Les deux autres, ce sont des garçons ?*

P6 : Oui. Et on ne sait jamais comment on doit l'éduquer. Enfin, moi je suis toujours sur un... Je ne sais pas si je dois l'écouter et je dois aller dans le sens de la maladie ou si justement, je dois faire en sorte qu'elle dépasse tout ça et puis... Donc voilà, ça c'est le combat des parents d'enfants avec le rachitisme. Parce que ma mère elle nous a éduqué,

je vous l'ai dit, comme si on n'était pas malade. Il faut trouver le juste milieu, ça je trouve, j'aimerais bien partager avec d'autres parents par exemple. Par chez moi, il n'y en a pas beaucoup donc. Mais sinon, c'est tout.

*A : Ça c'est intéressant parce qu'ici dans le service, on peut voir ça.*

P6 : En fait, je ne sais pas comment faire moi, parce que ma mère, elle n'est plus là et je ne veux pas non plus qu'elle s'apitoie sur son sort. Parce que je vais sur des forums, il y a des dames qui ont le rachitisme ou des messieurs, enfin ça je ne sais pas, qui le vivent très mal, qui ne se lèvent pas des fois le matin. Et pour moi, c'est inconcevable, chez moi, on ne vit pas comme ça, on se lève, on fait la journée... Des fois, je suis fatiguée, je ne sais même pas pourquoi et je me dis « oh, peut-être c'est ça ! ». Mais en fait, je ne suis... Enfin, je n'associe rien à ça, tout doucement je le fais. Mais du coup, comment je fais grandir ma fille ? C'est une belle question. Surtout qu'on a toutes des formes différentes. Ma mère avait une forme de rachitisme, ma sœur aussi et ma fille elle est bien plus embêtée que moi à 9 ans.

*C : Au niveau physique ou bien dentaire ?*

P6 : Tout. Dentaire, elle a des abcès, elle a 9 ans. Elle s'est fait retirer une dent parce qu'elle ne voulait pas tomber et là il va falloir en tirer une autre. Je lui fais laver ses dents à fond mais elle a des problèmes. Elle n'a pas de caries, mais elle a des problèmes.

*C : C'est le rachitisme.*

P6 : Bah ouais, c'est compliqué. Et on voit que ses dents, elles se placent mal, tout est mal placé. Et puis, elle est très petite. Plus petite que moi au même âge, elle fait 1 mètre 14 à 9 ans, donc c'est tout petit quand même. Et elle est obligée d'avoir le burosumab parce que le traitement traditionnel, ça ne fonctionne pas. Malgré le burosumab, elle ne grandit pas plus que ça, tous les taux ont du mal à se remettre à niveau, enfin, elle a déjà subi 2/3 interventions. Enfin voilà, c'est compliqué.

*C : Vous avez eu des interventions, vous ?*

P6 : Oui, des ostéotomies.

*C : Quand vous étiez plus jeune ?*

P6 : Entre ma 6<sup>ème</sup> et ma 3<sup>ème</sup>. Six.

*C : Ça ne vous a pas trop embêté à l'école ?*

P6 : Quand même, si.

*C : Avec les absences...*

P6 : Ça m'a fait des absences alors j'ai géré... Le niveau scolaire ça a été mais je me retrouvais en fauteuil roulant régulièrement, j'ai dû changer d'établissement. J'étais dans un établissement catholique dans lequel il n'y avait pas d'ascenseur. Donc du coup, pas d'accessibilité au fauteuil roulant donc j'ai dû changer d'établissement. Et puis, je me suis enfermée dans une coquille. En fait, j'étais hyper sociable et tout, mais très agressive du coup. Et ça, j'aimerais bien le changer chez ma fille, qu'elle accepte qu'on la regarde différemment et que pour autant qu'elle sache en parler sans... Moi, on me disait quelque chose « bim » un coup de béquille hein. J'étais vachement vive et j'aimerais qu'elle soit plus tranquille avec sa maladie.

*A : Oui, c'est difficile à accepter si jeune.*

P6 : Bah oui en fait, on se sentait agresser pour tout. Je me souviens de mon père, il a eu un mal de chien à accepter, il n'est plus là non plus hein, quand on se promenait, le regard des gens sur nous, ça l'agaçait à un point qu'il se fâchait. Alors que moi, j'aimerais bien... Moi, je ne me fâche pas quand on regarde ma fille. Limite, si c'est un enfant, je vais lui expliquer. Je préférerais qu'on le prenne dans ce sens-là et que ma fille, elle aille vers ce chemin-là plutôt que vers l'agressivité. Et puis, ça veut dire clairement, qu'on ne l'accepte pas en fait voilà.

*A : Vous êtes bien informée sur le cours de la maladie, comment ça va se passer tout ça ou vous voudrez plutôt être plus informée que ça ?*

P6 : Bah je pense qu'il y a encore des points que je ne connais pas de la maladie parce qu'on découvre au fur et à mesure que les problèmes se posent, je pense. Là, les dents c'est pareil, je sais que ma famille, mais on n'était pas informé. Euh... Ouais, si on peut m'apprendre pleins de choses sur ma maladie, je prends c'est clair. Je pense que ça manque d'informations et puis, j'ai l'impression de ne pas la connaître suffisamment, oui.

*A : Et ici, quels types de soins vous avez suivis ?*

P6 : Alors là, je suis... Ici en dentaire vous voulez dire ? Bah j'ai une dent qui est morte parce qu'elle avait un abcès donc elle s'est dévitalisée, non il faut la dévitaliser, j'ai du mal à comprendre...

*C : La dent s'est nécrosée du coup il faut la dévitaliser.*

P6 : Voilà. Mais aucune douleur, vraiment je n'étais pas au courant. Et puis, ils m'ont fait un petit détartrage parce que les gencives commençaient à être un petit peu rouge, mais rien d'important, voilà. Pour l'instant, ça va mais ce n'est pas faute de travailler.

*C : Je pense que c'est tout.*

P6 : J'ai fait un témoignage aussi pour access. Vous voyez ce que c'est access ?

*C : Non, du tout.*

P6 : C'est une plateforme qui est en charge de faire le lien entre les patients qui ont le burosumab, le Crysvita®, le nouveau traitement.

*C : Vous prenez le burosumab ?*

P6 : Bah c'est ma fille, pas moi. Le P<sup>r</sup> Linglart, elle m'avait dit peut-être... Comme là ils sont en essai sur les adultes, ils verraient s'ils peuvent me le proposer mais pour l'instant, ils ne l'ont pas fait. Et ils sont venus à la maison, pour qu'on fasse un témoignage avec ma fille, de l'accessibilité enfin le nouveau traitement tout ça quoi. Donc ça me fait toujours plaisir... Ouais, il y a une vidéo.

*C : C'est accessible à tout le monde ?*

P6 : Oui bah je pense. Je ne sais pas où ils la partagent access, c'est pour informer les praticiens et compagnie. Il y a ma fille et d'autres petites filles qui passent. Une adolescente j'ai vu, elle était très grande, ça m'a impressionné.

## ENTRETIEN N°7

*C : T'es à l'école ?*

P7 : Oui.

*C : À la fac ?*

P7 : Non, je suis en première parce que j'ai 2 ans de retard. Parce que de base, je ne suis pas française, il fallait que j'apprenne la langue et puis, après mes opérations, j'ai pris du retard.

*C : Tu viens de quel pays ?*

P7 : Du Maroc.

*C : Ok. T'es venue en quelle année ? Ça n'a rien à voir. C'est juste pour savoir.*

P7 : En quelle année, je suis venue... ?

*C : Ici.*

P7 : Oui. En 2012.

*C : C'était il y a 8 ans donc. T'as dû apprendre le français c'est ça ?*

P7 : Oui.

*C : Tu ne savais pas du tout...*

P7 : Non.

*C : Ce n'était pas trop compliqué ?*

P7 : Un peu quand même.

*C : Et t'es venue ici pour la famille ? Ou par rapport... Pour quelque chose en particulier ?*

P7 : Par rapport à des raisons de santé parce que la médecine là-bas ce n'est pas comme ici. La première raison, c'est pour la santé.

*C : Tu avais déjà de la famille ici ou...*

P7 : C'est un petit peu compliqué parce que je suis en famille d'accueil aujourd'hui, je ne peux pas trop en parler.

*C : Mais t'es vraiment venue ici par rapport à la santé enfin par rapport à ta maladie ?*

P7 : Oui.

*C : D'accord. Comment tu as connu le service ici ?*

P7 : Euh... Quand je suis passée à l'âge adulte, j'ai changé d'hôpital, je suis suivie à l'hôpital Cochin.

*C : D'accord. Avant, tu étais suivie où ?*

P7 : À Necker et à la fondation des yeux ?

*C : De Rothschild ?*

P7 : Oui, de Rothschild.

*C : Parce que t'étais mineure encore c'est ça ?*

P7 : Oui et après quand je suis passée à l'âge adulte, je suis allée à Cochin chez les adultes et le médecin qui m'a suivi, je lui parlais de mes dents parce que j'ai eu une infection dentaire et j'ai eu beaucoup de douleurs. Je lui ai demandé et elle m'a dit « il fallait que tu suives un dentiste par rapport à ma maladie, un spécialiste. » Du coup, c'est elle qui m'a redirigé ici et j'ai été prise en charge voilà.

*C : C'est à quel âge qu'on a diagnostiqué ta maladie ?*

P7 : Bah c'est une maladie depuis ma naissance mais c'est quand je suis arrivée en France que ça a vraiment été diagnostiquée.

*C : Quand t'étais au Maroc, tu n'as pas trop été...*

P7 : J'avais des suivis mais je n'avais rien, je n'avais ni médicaments, rien. Ils n'avaient pas de solution.

*C : Et t'as été suivie pour les dents aussi ?*

P7 : Non.

*C : Pas du tout ? T'as vraiment commencé ici ?*

P7 : Oui.

*C : Et avant d'arriver ici, t'as été suivie par un dentiste avant ou pas du tout ? Même en cabinet privé...*

P7 : Hm... C'était un dentiste banal enfin... Normal. Ce n'était pas un professionnel ou quoique soit. J'ai été le voir quand j'ai eu mon infection.

*C : Du coup, il n'y a pas eu de soins ?*

P7 : Si quand même parce que cette infection elle a provoqué un gonflement complètement, ça a beaucoup engendré, enfin ma bouche était gonflée. En fait, au début, on ne comprenait pas ce que j'avais. Même moi, je ne comprenais pas. Je ne savais pas que c'était par rapport à ma maladie. Parce qu'en fait, c'est un peu compliqué. J'ai un traitement que je suis.

*C : Ok.*

P7 : Euh un sirop qui est le Phosphoneuros® et des comprimés calcitriol. Et ce médicament, il me permet de protéger mes dents. Parce que je n'ai pas de calcium, ni rien, du coup ça m'aide sauf que le médicament j'ai du mal un peu à suivre. Je ne le prends pas correctement.

*C : Parce qu'il y en a beaucoup ? Tous les jours ?*

P7 : C'est 4 fois par jour. Et du coup, c'est compliqué et c'est un sirop, ce n'est pas facile. Et du coup, mes dents elles se sont fragilisées et du coup mon infection, elle est venue de ça parce que je ne prenais pas mes médicaments correctement.

*C : Alors, on va juste revenir un petit peu en arrière. Tu habites loin d'ici ?*

P7 : J'habite dans le 95, dans la banlieue parisienne.

*C : Dans quelle ville à peu près ?*

P7 : Montmagny, c'est à côté de Sarcelles, Saint-Denis, c'est vers là-bas.

*C : Tu viens comment ici ?*

P7 : Transport.

*C : Ce n'est pas trop loin ?*

P7 : Ça va.

*C : T'es déjà venue beaucoup de fois ici ?*

P7 : C'est ma troisième venue, c'est la troisième fois.

*C : Alors, du coup, maintenant on va parler vraiment des dents. D'abord, on parlera des dents et puis de la vie en général. Comment tu penses que la maladie elle a affecté ta qualité de vie bucco-dentaire ? C'est-à-dire est-ce qu'il y a des conséquences quand tu parles, quand tu manges, ton sourire, des douleurs.*

P7 : Euh... Bah avant quand j'étais plus jeune, un peu plus jeune, je n'ai pas eu, je ne faisais pas attention, enfin parce que je n'ai rien eu de grave,

*C : Et même quand t'étais enfant, tu n'as pas eu des problèmes de dents avant ?*

P7 : Non, non franchement non. C'est quelques années, il y a eu à peu près deux ans où c'est vraiment, j'ai commencé à avoir des douleurs de dents. J'ai eu l'infection et de temps en temps, je ne sais pas, j'ai des douleurs des dents mais après ça passe. Mais du coup, je prends des médicaments pour calmer cette douleur et par la suite, ça va.

*C : Quand tu manges ça va ? Quand tu parles ça va ? Il n'y a pas de problèmes au niveau du sourire, de l'apparence ? Tout va bien ?*

P7 : Oui, tout va bien.

*C : Alors, ici, t'as eu quels types de soins ?*

P7 : J'ai eu un dépistage et on m'a rempli des trous de dents pour que ça soit protégés... Pour que j'ai une protection.

*C : Est-ce que tu penses que tout ce que t'as fait ici, tous les soins que tu as eu ça a un peu amélioré au milieu des douleurs ?*

P7 : Oui, je suis satisfaite tout va bien.

*C : Est-ce qu'ici tu te sens vraiment informée de la maladie, des conséquences, de tout ce qui peut avoir sur les dents ? Est-ce que tu te sens bien accompagnée, bien au centre de ton traitement ?*

P7 : Oui. Non, franchement c'est mieux que mon ancien dentiste quand même. Je vois qu'il y a une importance parce qu'il y a un, quand même, un suivi donc ça me rassure.

*C : Ok. T'es bien informée, on te parle bien de la maladie ?*

P7 : Oui. On m'a conseillé juste de continuer de prendre les médicaments parce que c'est ce qui peut m'aider pour mes dents.

*C : Maintenant, on va parler de la vie générale, pas seulement des dents, vraiment de la vie. Est-ce que tu penses que la maladie elle a affecté ta vie en général ?*

P7 : Bah oui, énormément. Bah c'est quelque chose qui se voit très physiquement, qui attire le regard, du coup, socialement, ce n'est pas le plus facile. C'est dur de supporter le regard des gens. Mais ça va un peu, j'ai un peu pris confiance après mes opérations.

*C : Tu as été opérée combien de fois ?*

P7 : J'ai eu deux opérations à une semaine d'intervalle. Ce sont des opérations qui ont duré 8 heures.

*C : Au niveau des genoux ?*

P7 : On m'a cassé le fémur, le tibia et le péroné. Et après, j'ai été dans un centre de rééducation durant 8 mois.

*C : Ce n'était pas trop compliqué pour l'école du coup ?*

P7 : Si, j'ai raté. J'ai dû refaire l'année, j'ai dû refaire mon année scolaire parce que j'avais un suivi dans le centre de rééducation mais ce n'était pas ça du coup, j'ai refait l'année, du coup ça m'a donné un an de retard et voilà c'est un peu dur. Au début, j'avais du mal à accepter tout ça mais là, ça va. Même si ma jambe droite, ça me dérange un peu parce qu'elle est moins réussie que ma jambe gauche, mais ça va avec le temps j'accepte.

*C : C'est vraiment au début avec le regard des gens... et au lycée, ça va ?*

P7 : Euh... Ça me pose un problème dans la saison d'hiver, ça me pose un problème.

*C : Parce que ça tire ?*

P7 : Ça fait mal ouais. Je ne sais pas, je pense que c'est à cause du matériel que j'ai. Même quand je force trop, mes jambes elles me font très mal, j'ai même eu une tendinite. Quand je force beaucoup en hiver, chaque fois, il m'arrive un petit souci. J'ai eu une tendinite et en ce moment, j'ai mal au genou. C'est des petits problèmes qui surgissent comme ça donc ce n'est pas parfait, c'est compliqué.

*C : Et en été, ça va mieux qu'en hiver ?*

P7 : Oui.

*C : Alors, est-ce que... Quelles conséquences, s'il y en a eu, la maladie elle a eu sur ton autonomie, tes capacités physiques ?*

P7 : Bah franchement, je suis autonome, ça va je me débrouille. Non... C'est... Il faut prendre confiance et tu peux réussir.

*C : Au niveau du sport... De la marche...*

P7 : Je ne suis pas très sportive, mais je marche. Mais le sport non... Et puis même, j'ai peur. J'ai peur de faire un truc et de me casser quelque chose. Avant, je pratiquais un peu l'équitation, mais depuis j'ai arrêté, j'ai peur. Parce que j'ai fait une chute, j'ai été ramenée à l'hôpital etc. et ça m'a fait peur et du coup, je ne fais plus vraiment de sport.

*C : C'est vraiment par peur de te casser quelque chose, de te blesser ?*

P7 : Oui.

*C : Alors, au lycée, ça va les autres, le regard, ils ne sont pas trop...*

P7 : Hm... Il y a des petits regards.

*C : Au lycée c'est dur, ils sont durs maintenant... Avant c'était dur déjà mais maintenant quand je vois sur les réseaux sociaux, ils sont trop durs...*

P7 : Oui... C'est la génération quoi. Si aujourd'hui, tu n'es pas comme les autres, c'est compliqué, mais ça va.

*C : Même quand on est comme les autres des fois...*

P7 : Oui, c'est ça. Bah c'est compliqué, mais ça va. Maintenant, je ne fais plus attention aux regards, je fais un travail mental sur moi et tout.

*C : T'as bien réussi à t'intégrer...*

P7 : Oui, non je n'ai pas de soucis avec mes camarades et tout.

*C : Alors, est-ce que pour toi, à part par rapport aux regards, vraiment pour toi, est-ce que ça a eu des conséquences sur ton estime de toi-même, ton apparence ?*

P7 : Au début. Mais avec le temps, c'est comme ça t'apprends, tu t'habitues, tu fais un travail. Mais au début, oui c'est dur. Ça m'arrive des fois de me voir, comme les

gens ils ont un coup de blues, tu te regardes et tout, c'est un peu dur.

*C : Et tu penses quoi par exemple ?*

P7 : Bah par exemple, comme ma jambe droite, elle n'est pas réussie, des fois, je ne sais pas dans ma tête, ça m'arrive de regretter, genre j'aurais voulu que ça soit parfait et qu'elle ne soit pas ratée parce qu'il y a un degré de différence. Mais bon, après je me dis que c'est comme ça, ce n'est pas...

*C : Tu n'as pas fait d'orthodontie ?*

P7 : De quoi ?

*C : D'orthodontie, réaligner les dents.*

P7 : Non.

*C : Est-ce qu'il y a des choses que l'on n'a pas dit que tu aimerais aborder, des choses...*

P7 : Hm... Non.

*C : On a tout dit pour toi à peu près ou il y a un thème que j'ai oublié et que...*

P7 : Hm... Pour ma part c'est bon, après je ne sais pas si toi, ça va je t'ai aidé.

*C : Ah oui et est-ce que tu as des inquiétudes par rapport à l'avenir, par rapport à ta maladie ?*

P7 : Oui, un peu.

*C : Lesquels par exemple ?*

P7 : Déjà j'ai peur qu'elle me pose des problèmes dans ma carrière de plus tard.

*C : Tu veux faire quoi ?*

P7 : Je ne sais pas encore. Mais peut-être, je vais faire du droit, c'est ce que je souhaiterais. Et j'ai peur que ça pose un problème dans mon cadre de plus tard. Ou avec l'âge...

*C : Un problème dans quel sens ?*

P7 : Bah qu'on ne m'accepte pas, je ne sais pas. Ou que l'on ne m'accepte pas et que je ne supporte pas enfin je ne sais pas. J'ai peur qu'au fur et à mesure des années que ça s'empire, parce que là, je suis jeune, je suis un peu énergique et tout et j'ai peur que ça ait des conséquences plus tard.

*C : Parce que t'as peur que ça soit trop fatigant, par rapport au travail que tu veux faire, et qu'on ne t'accepte pas ? Après accepter c'est plus physique, ils n'ont pas le droit normalement.*

P7 : Oui voilà.

*C : T'as des inquiétudes par rapport à ton apparence, les relations sociales dans l'avenir ?*

P7 : Les relations sociales, je ne m'inquiète pas. C'est juste une question, j'ai peur que ma santé s'empire. Enfin, que j'ai une chute, enfin une chute de santé je parle, je ne parle pas d'une chute tomber.

*C : Que petit à petit ça se dégrade...*

P7 : Oui.

*C : Et au niveau des dents, tu n'es pas trop inquiète ça va ?*

P7 : Hm... Non pour l'instant ça va. Je vais commencer à prendre mes médicaments sérieusement parce que ça m'a mis un peu un... Ça m'a fait un peu peur.

*C : T'es plus inquiète, en fait, sur ta vie en général que sur les dents ? Les dents c'est vraiment sur un plan secondaire ?*

P7 : Oui.

[...]

*C : Et du coup t'as beaucoup de rendez-vous ici et à Cochin ?*

P7 : Avant mes opérations, oui j'en avais pas mal mais depuis mes opérations non... Le temps ils commencent à... Je vois mes médecins des fois après un an, des fois après deux ans.

## ENTRETIEN N°8

*C : Votre situation professionnelle ?*

P8 : Maintenant je suis en invalidité.

*C : De quelle catégorie ?*

P8 : Je n'ai pas de catégorie parce que c'était dans la fonction publique et il n'y a pas de catégorie.

*C : Du coup, avant vous travailliez dans la fonction publique ?*

P8 : Oui.

*C : D'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici, à Bretonneau ?*

P8 : Euh... Quand mon fils... Quand on a diagnostiqué mon fils et qu'il a été suivi par les médecins spécialisés dans d'autres services, on m'a orienté sur Bretonneau pour ses dents justement, il avait des problèmes. Et après, moi j'ai été... J'ai suivi après quoi.

*C : D'accord. Mais vous avant, vous étiez suivis par un dentiste ailleurs ?*

P8 : Par un dentiste voilà libéral, sans plus.

*C : Ça se passait bien en libéral ?*

P8 : Bah disons qu'ils étaient toujours étonnés, ils me disaient toujours qu'ils n'avaient jamais vu un cas comme moi donc ils ne connaissaient pas la maladie et donc j'avais souvent des infections et puis ça durait.

*C : Vous avez vraiment vu une réelle différence entre le libéral et le service à Bretonneau ?*

P8 : Euh oui, c'est quand même plus... Plus spécialisé !!! Ils connaissent plus la maladie quoi.

*C : Ils vous ont bien informé ? Conseillé ?*

P8 : Oui.

*C : D'accord. Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

P8 : Argenteuil, dans le Val d'Oise.

*C : Vous faites comment pour venir aux rendez-vous ?*

P8 : En voiture.

*C : Vous êtes déjà venue beaucoup de fois ici ?*

P8 : Oh oui ! Mon fils il a 19 ans, donc il a dû commencer il y a... Il avait 4 ans donc ça fait bien 15 ans que je viens. À l'ouverture d'ici parce qu'avant c'était Jean Deliberos, avant qu'ils ne s'installent ici, ils étaient ailleurs. Donc j'ai connu l'autre service aussi, donc ça fait très longtemps.

*C : Maintenant, on va vraiment parler au niveau bucco-dentaire. Comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie bucco-dentaire ?*

P8 : Bah euh... Au départ, moi je ne savais pas trop que c'était lié à la maladie, mais sinon j'avais souvent des abcès et les dentistes donc ils soignaient comme ça, sans savoir vraiment après j'ai eu des couronnes qui se sont infectées eux-mêmes donc il a fallu les enlever et mettre des bridges, qui se sont infectés eux aussi donc après on a enlevé tout et j'ai des appareils. Et là, je suis rentrée dans l'étude pour voir avec les implants.

*C : Du coup, vous allez commencer les implants...*

P8 : J'ai commencé... Ils ont commencé à les mettre en septembre enfin à faire le début, à faire la première partie en septembre.

*C : Du coup, on vous a déjà mis que l'implant...*

P8 : Oui, voilà.

*C : Est-ce que ça a eu des conséquences sur votre élocution ?*

P8 : Non.

C : Votre mastication ?

P8 : Non, pas vraiment.

C : Des conséquences sur votre estime de vous-même, le sourire, l'apparence ?

P8 : Non.

C : Est-ce que vous avez eu des douleurs ?

P8 : Des douleurs oui. Des douleurs dentaires, je les connais quoi.

C : De quelle manière les soins que vous avez reçus aussi, ça a pu modifier la perception de votre qualité de vie bucco-dentaire ?

P8 : Euh...

A : Ça a amélioré... ? Ça n'a pas changé... ? Qu'est-ce que vous pensez ?

P8 : Euh... Je pense qu'ils sont déjà plus... Ils donnent déjà plus de conseils aussi. Donc, pour l'entretien si on peut dire, donc je pense que c'est déjà un plus aussi pour... Et puis, il y a un suivi plus régulier, les rendez-vous sont déjà pris à l'avance. Il y a, ouais un suivi régulier donc j'ai moins de problèmes parce que les problèmes... Parce que les problèmes sont vus avant, en amont. Et puis s'il y a une urgence, on peut venir aussitôt, donc c'est pris dès le départ quoi. Ça je le vois plus par rapport à mon fils quoi, enfin qui avait souvent mal, des abcès ou des choses comme ça, on venait aussitôt quoi. Ils n'attendaient pas, ou même avec le... Et comme il y avait un suivi régulier, ils voyaient tout de suite s'il y allait avoir un abcès ou pas quoi, enfin s'il y avait une nécrose qui avait commencé. Parce que souvent l'abcès c'était un peu trop tard quoi.

A : En réalité, ça veut dire que vous avez plus d'informations sur la maladie et vous pouvez agir rapidement, c'est ce qu'il n'y avait pas avant ?

P8 : Oui, voilà.

C : Ok. Est-ce que du coup, l'appareil que vous avez eu, ça a amélioré par rapport à la mastication, à l'élocution ou il n'y a pas eu tellement de différences ?

P8 : Je n'ai pas eu vraiment de problèmes au niveau de la mastication et de l'élocution.

C : Ok. Est-ce que vous avez déjà renoncé à certains soins ici ?

P8 : Euh... Au départ, j'avais renoncé au niveau des implants, questions financières parce que c'était... Là je suis... Parce que j'avais eu des couronnes qui ont été enlevées, après les bridges tout ça, ça revient aussi à un coût. Donc je me suis dit, si je fais des implants et que je refais une infection... Ça ne vaut pas le coût quoi... Et là, comme c'est dans le cadre de la prise en charge, enfin c'est pris en charge sur l'étude, je me dis qu'après de toute façon, au pire ou ça marche tant mieux pour moi, et si ça ne marche pas je reviens avec mes appareils, mais au moins, je n'aurais pas dépensé... Je crois qu'au niveau dentaire, je crois que j'ai dépensé des... je ne sais pas... Je ne compte même pas depuis que je suis jeune. J'avais même eu chez un libéral une greffe osseuse, enfin j'ai eu pas mal de choses quoi.

C : Maintenant, on va vraiment parler de la qualité de vie en général. Comment la maladie a-t-elle affecté votre qualité de vie en général ?

P8 : Alors... Moi je n'ai pas... Plus en vieillissant... Après la découverte... Parce qu'avant je ne me considérais pas malade quoi, enfin...

C : On vous a diagnostiqué très tôt ou... ?

P8 : À l'âge de 2 ans parce que j'avais les jambes arquées et donc c'était des voisins de mes parents qui les ont, qui ont conseillé de venir sur Paris, parce que nous on était en province. C'est là que j'ai été diagnostiquée, donc avec le traitement habituel phosphore et tout mais... Moi je n'avais pas vu d'impact, je faisais tout, enfin je faisais comme tout le monde. J'ai fait du sport, j'ai fait du ski, j'ai fait

beaucoup. Je ne me voyais pas malade, à part les jambes arquées, je ne me voyais pas du tout malade quoi...

*C : D'accord. Puis, après avec le temps...*

P8 : Après j'ai eu... Après c'est plus les douleurs qui se sont installées, mais c'est pareil, je m'y suis habituée quoi enfin... J'ai toujours vécu avec des douleurs donc j'ai fait avec quoi. Parce que les premières douleurs, surtout au niveau de la hanche droite donc il y avait un radiologue vers mes 23 ans, il avait marqué arthrose et il y en a un autre qui a dit « non ce n'est pas possible à cet âge-là » mais en fin de compte il y avait déjà de l'arthrose à cet âge-là. Et puis, après quand j'ai travaillé, j'ai travaillé en PMI<sup>7</sup> donc avec un médecin qui m'a conseillé d'aller en rhumato à Cochon. Euh non, pas Cochon, euh... Lariboisière. À Lariboisière donc j'ai été, puis là, j'ai repris le traitement parce que j'ai arrêté le traitement longtemps moi aussi, je ne prenais plus rien... À l'adolescence j'en avais marre, parce qu'en fin de compte le phosphore et bah qu'est-ce que ça me faisait, ça me faisait vomir le matin et tout. Et puis, je ne me voyais pas malade donc je ne voyais pas pourquoi je prenais un traitement. Pareil quand j'allais en colonie, donc le phosphore, ce n'était pas bon, donc on nous le mettait, on nous le faisait mettre dans un biberon pour avoir la dilution. Donc ce que je faisais, c'est que je le distribuais à tout le monde, que tout le monde goutte quoi. Mais donc, je n'avais pas vraiment vu de... La maladie moi, pour moi, je n'étais pas malade quoi, enfin quoi. Et c'est plutôt après en vieillissant maintenant que je me dis que j'aurais peut-être dû faire attention et là, je fais attention pour mon fils quoi.

*C : D'accord. Alors est-ce que... Quelles conséquences, s'il y en a eu, dans le passé ou même maintenant, la maladie a eu sur votre autonomie ou vos capacités physiques ?*

P8 : Non... J'ai toujours tout fait toute seule. Ou alors, maintenant, j'ai une prothèse de hanche, depuis 2015. Et là, c'est vrai que ça commence à diminuer, il y a des choses qui deviennent de plus en plus dures mais c'est peut-être dû à l'arthrose qui s'est installée, donc pareil, il y a

certaines choses que je ne peux plus vraiment faire au niveau ménage ou... Il y a des mouvements mais j'arrivais à compenser autrement quoi. Donc pour l'instant, je reste autonome dans la mesure où je peux contourner les choses. Je me suis adaptée quoi.

*C : Est-ce qu'il y a eu des conséquences sur vos relations sociales ?*

P8 : Non.

*C : Sur l'activité professionnelle ?*

P8 : Bah là du coup, j'ai été arrêtée après ma prothèse de hanche et... Ils m'ont mise en invalidité et donc là, je m'aperçois que je ne pourrais plus trop travailler vraiment à un poste toute la journée, ça devient difficile.

*C : Avant la prothèse de hanche, au travail, ça allait ? Il n'y avait pas de...*

P8 : Ça allait toujours. Je n'ai jamais vraiment été arrêtée, même quand j'avais... C'est... Moi, c'est un peu ça quoi, je suis quand même assez dure au mal, si on peut le dire et donc il y a des fois, même si j'avais du mal à avancer, mal partout, j'allais quand même... Je me levais et j'y allais quoi. Même pour mes enfants, j'ai toujours été comme ça donc je ne me suis jamais écoutée, je pense. Et du coup, c'est un peu plus compliqué en vieillissant je pense.

*C : Est-ce qu'il y a eu des conséquences sur votre estime de vous-même ?*

P8 : Euh...

*C : Que ça soit avant ou maintenant.*

P8 : Il y a eu une période... Au moment où je cherchais du travail et tout et qu'à chaque fois, j'avais l'impression qu'on ne voulait pas... J'étais secrétaire médicale et je cherchais un poste de secrétaire médicale et j'avais l'impression de par ma taille, on ne me prenait pas quoi. Sinon, non.

---

<sup>7</sup> Protection Maternelle et Infantile

*C : Alors, est-ce que vous avez... On va parler un peu plus de l'avenir maintenant. Est-ce que vous avez des inquiétudes sur votre avenir par rapport à votre santé, votre santé bucco-dentaire ?*

P8 : Santé bucco-dentaire pas trop. Je pense que...

*C : Vous êtes bien suivies ici, vous êtes bien ?*

P8 : Oui !!! Et puis bon, je me dis que si jamais il faut arriver aux appareils bah je passerais aux appareils quoi. Enfin je veux dire que ça ne pose pas trop de problèmes. Par contre, après c'est plus au niveau... Autonomie... Au niveau... Faire les mouvements, le ménage ou même euh... le ménage encore, on peut trouver quelqu'un... Plus moi-même, ma propre autonomie parce que je sens qu'il y a des choses que j'arrive de moins en moins à faire quoi. Donc là, je compense en faisant, en prenant des choses simples qui me permettent de faire des... Comme là, par exemple, mettre des chaussettes, ça devient de plus en plus difficile quoi. Donc bon, je me tourne dans tous les sens mais du coup, des fois je mets des chaussures sans chaussettes voilà, ça me simplifie les choses quoi. Et là, c'est au niveau des mains, je sens que ça se raidie davantage. Donc là, c'est peut-être un peu plus de ce côté-là, je me dis bon, il faut que je fasse attention. Du coup, j'essaie de faire plus attention, de plus m'écouter.

*C : Vous êtes suivie dans quel hôpital maintenant ?*

P8 : Maintenant à Cochin.

C : Ok. Alors, est-ce que vous avez un thème ou quelque chose à rajouter qu'on n'a pas abordé ?

*P8 : Non, je ne pense pas.*

## ENTRETIEN N°9

(enfant du patient de l'entretien n°6, à mettre en relation)

C : Tu vas à l'école ?

P9 : Oui.

C : T'es en quelle classe ?

P9 : CM1.

C : C'est bien la CM1 ?

P9 : Oui.

C : C'est la toute première fois que vous venez pour elle c'est ça ?

Parent-P9 : Oui.

C : D'accord. Alors, c'est la toute première fois que tu viens toi. Est-ce que c'était long ce matin le trajet ?

P9 : Oui.

C : T'es allée en voiture ?

P9 : Euh... Oui.

C : T'as dormi dans la voiture ?

P9 : Non.

C : Alors, est-ce que t'as des bobos dans la bouche ? Ou t'as eu des bobos dans la bouche ?

P9 : Euh... Oui, j'ai eu un abcès.

C : Ça te faisait très mal ?

P9 : Bah ça allait mais ça faisait quand même un petit peu mal.

C : T'arrivais à manger quand même ?

P9 : Oui.

C : T'arrivais à dormir ?

P9 : Oui.

C : T'arrivais à bien parler ?

P9 : Oui.

C : T'as pris des médicaments pour l'abcès ?

P9 : Euh... Ça... Non.

Parent-P9 : Pas d'antidouleurs non.

C : Et on t'a soigné l'abcès ?

P9 : Oui.

C : On te l'a soigné ici ou on te l'a soigné ailleurs ?

P9 : On me l'a soigné ailleurs.

C : On t'a fait quoi, tu te souviens ?

P9 : Oui, on m'a arraché la dent en dessous où il y avait l'abcès au-dessus.

C : Ok. Là du coup, t'as un trou ?

P9 : Oui. Euh... Non, parce qu'elle a poussé.

C : Ça faisait longtemps ?

P9 : Quand même un petit peu beaucoup.

C : Du coup, avant elle était suivie par un autre dentiste ou c'était juste une urgence ?

Parent-P9 : Euh... Bah c'est un dentiste sur Lille spécialisé aussi, mais comme on est suivi sur Paris, on... Enfin ici, vous êtes plus spécialiste que chez moi.

C : Alors, ma grande, est-ce que à l'école, ça va ?

P9 : Oui.

*C : T'aimes bien l'école ?*

P9 : Hm... Oui mais après des fois, ça dépend quelle matière.

*C : C'est quoi les matières que tu n'aimes pas ?*

P9 : Hm... Mathématiques ce n'est pas trop mon truc...

*C : Parce que c'est dur ?*

P9 : Oui. Histoire-géographie... Euh... Bah après je crois que c'est tout.

*C : C'est déjà pas mal. Alors est-ce qu'à l'école t'as pleins de copains ?*

P9 : Oui.

*C : Ils sont gentils avec toi ?*

P9 : Oui.

*C : Tu fais du sport ?*

P9 : Euh bah j'en fais mais pas vraiment parce que je n'ai pas vraiment le droit avec mes jambes.

*C : Et tu fais quoi comme sport quand tu en fais ?*

P9 : Euh... La piscine.

Parent-P9 : Qu'est-ce que t'aimerais faire en fait...

P9 : La gym euh... Du foot aussi parce que j'en fais un petit peu à l'école mais il ne faut pas que je m'épuise.

*C : C'est le docteur qui t'a dit ou c'est maman ?*

P9 : C'est le docteur.

*C : Il t'a dit que tu n'avais pas le droit de faire beaucoup de sport pour pas que ça te fatigue trop les jambes ?*

P9 : Oui.

Parent-P9 : T'as essayé quoi l'année dernière aussi ?

P9 : Euh... L'année dernière... J'ai essayé la gym...

Parent-P9 : Non, à la MJC. C'était de la danse contemporaine.

P9 : Oui, c'était de la danse contemporaine mais j'ai eu mal du coup bah j'ai arrêté.

*C : T'en as fait pendant combien de temps ?*

P9 : Euh... Ça je ne sais pas.

Parent-P9 : Quelques mois, pas longtemps.

*C : Ok et t'aimais bien ?*

P9 : Oui.

*C : Et toi ce que tu voudrais vraiment faire c'est de la gym ?*

P9 : Oui.

*C : Et t'aimes bien la piscine ?*

P9 : Oui.

*C : Tu n'as eu qu'un seul abcès ? Tu n'as pas eu d'autres bobos dans la bouche ?*

P9 : Oui.

*C : Tu n'as pas eu d'autres bobos dans la bouche ?*

P9 : Euh... Non.

*C : Tu te brosses bien les dents ?*

P9 : Oui mais c'est plutôt des fois maman qui me dit de me brosser les dents.

C : *Parce que t'oublies ?*

P9 : Oui.

C : *Tu préfères jouer ou aller dormir ?*

P9 : Oui bah dormir euh... Je préfère quand même jouer que dormir.

C : *Tu manges beaucoup de bonbons ?*

P9 : Oui et maman elle doit m'arrêter si j'en mange trop.

C : *Bah oui sinon ça peut faire des bobos aux dents. Ok. On t'a fait quoi aujourd'hui ? Ils t'ont fait quoi aujourd'hui, tout à l'heure ?*

P9 : On m'a mis de la pâte dans les dents et on m'a arraché une dent parce qu'il y avait une autre qui poussait mais bah du coup il fallait l'enlever.

C : *Elle bougeait la dent ou pas encore ?*

P9 : Euh... Elle bougeait.

C : *Il n'y avait pas de bobos sur la dent ?*

P9 : Non.

C : *Ça a été ?*

P9 : Bah j'ai juste pleuré par peur mais ça ne m'a pas fait mal parce qu'ils m'ont endormi.

C : *C'était mieux que la dernière fois, ça faisait moins mal ?*

P9 : Oui !

C : *T'as déjà eu des opérations ?*

P9 : Oui.

C : *T'en as eu combien, tu te souviens ?*

P9 : Trois.

C : *Ça a été après les opérations ?*

P9 : Euh... Oui. Bah oui mais ça... C'était dur parce qu'à la troisième opération et bah j'ai eu... Je n'arrivais pas à marcher. J'avais peur du coup bah c'était dur.

C : *T'as fait du kiné ?*

P9 : Non.

C : *Ok. T'as dû rater l'école pour les opérations ? Ou c'était pendant les vacances ?*

P9 : Euh bah... J'ai raté l'école des fois.

C : *Et ça a été après quand t'es retournée à l'école ?*

P9 : Oui.

C : *Ce n'était pas trop dur à rattraper les cours ?*

P9 : Euh... Non, ça va.

C : *Tu prends beaucoup de médicaments ?*

P9 : Bah avant j'en prenais beaucoup mais maintenant je fais des piqûres donc euh...

C : *1 fois par mois ?*

P9 : Non, tous les 15 jours.

C : *Tu fais à l'hôpital la piqûre ?*

P9 : Euh non c'est une infirmière qui vient.

C : *Et ça ne te fait pas trop peur ?*

P9 : Bah j'ai l'habitude mais je n'ai pas envie parce que ça me fait... C'est quand on injecte le produit que ça me fait...

Ça pique donc du coup, je préfère ne pas les faire mais après d'un autre côté, je veux grandir donc du coup bah j'hésite mais je suis obligée de les faire donc euh...

*C : Et qu'est-ce qu'on t'a raconté sur la maladie ?*

P9 : Euh... Bah déjà que j'aurais fait des opérations, que je serais petite, euh... Après moi je ne sais plus.

Parent-P9 : Qu'est-ce que c'est ta maladie ?

P9 : C'est le rachitisme. Et...

Parent-P9 : On en a parlé cette semaine, tu te souviens ?  
Qu'est-ce que ça fait dans ton corps en fait ?

P9 : Bah ça me fait mal parce que si je marche trop ou je cours trop bah je commence à avoir des douleurs et sinon bah rien de plus.

*C : Est-ce que t'as peur pour plus tard ou tout va bien ?*

P9 : Bah je n'ai pas peur parce que maintenant vu que je sais, je fais des piqûres et qu'ils me permettraient de grandir bah je n'ai pas très peur.

*C : Et t'as peur pour tes dents ou pas du tout ?*

P9 : Non.

*C : On t'a raconté quoi sur les dents et la maladie ?*

P9 : Que je pourrais avoir des abcès et que... Que c'est... Bah il pourrait, ça pourrait mettre des problèmes à mes dents.

*C : C'est vrai qu'il faut que tu brosses bien tes dents, comme ça t'auras des jolies dents.*

P9 : Oui.

## ENTRETIEN N°10

*C : T'es à l'école ?*

P10 : Euh non, j'ai terminé l'école.

*C : Tu travailles ?*

P10 : Euh je cherche un travail.

*C : Ok. Alors pour commencer, on aimerait savoir comment t'as connu le service ici ?*

P10 : Euh bah via mon médecin traitant directement, je crois.

*C : C'est un médecin de ville ?*

P10 : Euh ouais, c'est au Kremlin Bicêtre.

*C : Ok donc t'es suivi au Kremlin et ils t'ont dit de venir ici ?*

P10 : Voilà, c'est ça.

*C : C'est toi qui as demandé ou c'est parce que t'avais des problèmes au niveau des dents ou...*

P10 : Non, c'est mon médecin qui fait toutes les démarches.

*C : Est-ce que tu habites loin d'ici ?*

P10 : Euh non parce qu'en fait, j'ai mon père qui habite à côté d'ici et je le vois régulièrement, c'est pour ça que j'en profite pour faire les rendez-vous là. Mais sinon, je vis chez ma mère dans le 92.

*C : Ok. Tu viens ici en transport ?*

P10 : Ouais.

*C : Alors t'es déjà venu beaucoup de fois ici ?*

P10 : Oui pas mal maintenant, ouais.

*C : Ok. T'as eu beaucoup de soins ?*

P10 : Ouais.

*C : T'as eu quels types de soins à peu près ?*

P10 : Euh bah détartrage classique. On m'a fait les fistules, on m'a opéré deux fois des deux dents, voilà... Bah je crois que c'était tout, c'était ça les principaux.

*C : Ok. Pas de couronne, rien du tout ?*

P10 : Non, peut-être si je crois euh... Non, non, non.

*C : Comment tu penses que la maladie elle a affecté ta qualité de vie bucco-dentaire, c'est-à-dire comment tu manges, quand tu parles, ou s'il n'y a rien eu en particulier...*

P10 : Euh franchement... Non, je... Pas en tout cas au niveau des dents.

*C : T'as eu du mal à manger quand t'avais mal ?*

P10 : Non, du tout du tout.

*C : Au niveau des douleurs ?*

P10 : Euh ouais... Mais pas du tout par rapport à la bouche, moi c'est vraiment les jambes.

*C : D'abord on va parler de la bouche et après on verra pour le général.*

P10 : Ok, ok.

*C : Au niveau du sourire, tout va bien ?*

P10 : Euh oui.

*C : Euh... Et après les soins que t'as eu ici au niveau des dents enfin quand t'as eu des caries ou quoique ce soit, tu te sentais mieux ? Il n'y a pas eu de différence ?*

P10 : Euh non, les soins, ici, ils ont toujours été bien faits.

*A : T'es depuis combien d'années ici ?*

P10 : Euh là à Bretonneau, là ça... Peut-être ça doit faire 3-4 ans quelque chose comme ça.

*A : D'accord.*

*C : Et avant, t'étais suivi par un autre dentiste ou...*

P10 : Ouais avant oui parce qu'avant j'avais des bagues en fait. Donc c'était mon orthodontiste de l'époque.

*C : Mais jamais par un dentiste ?*

P10 : Mais jamais spécialisé.

*C : D'accord. Est-ce qu'ici tu te sens bien informé ? On t'explique bien la maladie, les causes par rapport aux dents ?*

P10 : Oui, oui, très bien. La maladie en elle-même non parce qu'il n'y a pas beaucoup d'informations, même sur internet, il n'y a rien du tout, sinon tout est en anglais mais... Non. Sinon, ici, ça c'est toujours très bien passé, les soins tout ça...

*C : On t'explique bien etc.*

P10 : Ouais par contre ouais.

*C : Ok. Est-ce que tu as renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P10 : Non, jamais.

*C : Maintenant, on va parler vraiment de la vie en général. Comment la maladie elle a affecté ta qualité de vie en général, si c'est le cas ?*

P10 : Euh bah ouais, par rapport à mes jambes du coup parce que j'ai des douleurs. Et puis physiquement, c'est un handicap aussi parce que ça se voit. Je ne sais pas si les autres le voient mais moi je le ressens en tout cas. Euh...

Pleins de petits détails comme ça, c'est plus dans les détails de la vie de tous les jours en fait.

*C : T'as été opéré ou pas du tout ?*

P10 : Non, je n'ai pas été opéré parce que ce n'était pas... On a jugé que c'était trop « dangereux » parce que comme les os ils ne sont pas assez solides ce n'est pas une bonne idée d'aller toucher.

*C : Tu prends un traitement ?*

P10 : Ouais, je prends du Phosphoneuros<sup>®</sup> et du Un-alpha<sup>®</sup>.

*C : C'est en comprimé ?*

P10 : Euh le Phosphoneuros<sup>®</sup> c'est en gouttes, je prends 4 fois par jour...

*C : Ce n'est pas trop contraignant ?*

P10 : Oh si, si, si extrêmement. Je prends depuis 2004 maintenant que j'ai commencé, donc ça fait depuis pas mal d'années. Et le Un-alpha<sup>®</sup>, c'est tous les matins, ça va.

*C : Ok. Donc maintenant, plus précisément, quelles conséquences il y a eu sur ton autonomie, tes capacités physiques ?*

P10 : Bah je ne peux pas faire de sport à cause de ça parce que je ne peux pas courir parce que sinon mes rotules elles se luxent donc... Du fait que mes genoux ne soient pas droits. Du coup, ça c'est très handicapant, même quand je suis avec des amis tout ça... Bah je ne peux pas courir en fait, tout ce qui concerne la course et bah c'est mort voilà.

*C : Ok. Et t'aimerais faire du sport ?*

P10 : Ouais, ouais beaucoup.

*C : T'aimerais faire quoi comme sport ?*

P10 : Franchement, je n'aurais pas eu de problèmes de jambes, j'aurais fait du foot depuis petit sauf que j'en n'ai jamais fait bah je ne peux pas.

*C : Ok. Est-ce que ça a eu des conséquences sur tes relations sociales ?*

P10 : Hm... Oui, bah il y a toujours des moqueries, des trucs comme ça à l'école, mais bon ça, j'ai toujours réussi à passer par-dessus.

*C : Il y en a eu beaucoup ?*

P10 : Ouais, pas mal. Mais je pense comme tout le monde, à l'école tout le monde charrie tout le monde, donc c'est un peu...

*C : Depuis l'enfance ou plus vers le lycée ?*

P10 : Non, plus quand même collège et lycée. C'était dur collège et lycée après ça c'est...

*C : Pas eu de mal quand même à s'intégrer ou quoique ce soit ?*

P10 : Non du tout.

*C : Du coup, l'intégration à l'école ça a été ?*

P10 : Euh oui... Hormis les petites moqueries. Mais sinon, non j'ai toujours eu des amis, des copines et tout ça.

*C : Sur ton estime de toi-même ?*

P10 : Euh... Ouais forcément, ça impacte mais pareil, c'est un truc qui se travaille. Je pense qu'on a tous des défauts donc faut apprendre à faire avec.

*C : Tu pensais quoi par exemple ?*

P10 : Bah je me dis physiquement et puis même dans la vie de tous les jours parce que le fait que je ne peux pas courir bah ça implique... Et puis, ça implique pleins de trucs autour, le fait de mentir à mes amis parce que pas

forcément envie de leur expliquer le détail de la maladie et tout c'est compliqué donc voilà, c'est toujours...

*C : Du coup, tu ne leur disais pas que t'avais la maladie parce que...*

P10 : Que les amis proches mais pas...

*C : ... Parce que tu n'avais pas envie d'expliquer ou c'est parce que tu n'avais pas envie de le dire ?*

P10 : Euh pas envie d'expliquer parce que vraiment trop compliqué. Mon entourage savait que j'avais un problème de jambes mais ça n'allait pas plus loin.

*C : D'accord. Est-ce qu'au niveau de l'école, mais vraiment scolaire, ça a affecté...*

P10 : Euh non... Je n'étais pas très bon à l'école mais rien à voir avec la maladie. C'est parce que je n'aimais pas ça tout simplement.

*C : Ok. Du coup tu ne veux plus continuer l'école ?*

P10 : Non, j'ai été jusqu'au bac, je l'ai eu donc voilà. Et après le bac, j'ai arrêté.

*C : Tu sais dans quoi tu veux chercher ou pas ?*

P10 : Bah j'ai fait des formations en informatique là donc je vais me lancer là-dedans. Je cherche du boulot.

*C : Ok. Et est-ce que tu penses que ta maladie elle a eu des conséquences sur ton choix pour ton travail ?*

P10 : Non.

*C : Je veux dire, tu n'as pas réfléchi par rapport à ta maladie ?*

P10 : Non pas du tout. J'essaie vraiment de faire ma vie sans prendre ça en compte parce que sinon, on se met des barrières.

*C : Maintenant, par rapport à l'avenir, est-ce que tu as des inquiétudes sur ton avenir par rapport à ta santé ?*

P10 : Euh ouais, ouais, ouais, c'est que j'ai l'impression d'avoir les mêmes douleurs que mes grands-parents alors que j'ai 19 ans et je me dis quand j'aurais 60 ans qu'est-ce que ça va être quoi. Ça c'est un peu ma grosse inquiétude.

*C : Dans ton entourage, y a des personnes qui ont le rachitisme ?*

P10 : Non, du tout. Moi je ne connais personne qui a cette maladie en tout cas.

*C : D'accord, c'est vraiment des inquiétudes physiquement, dans le professionnel, dans le social ?*

P10 : Non, l'intellectuel, j'essaie toujours de garder ça à part, ça n'a pas de rapport avec... Dieu merci, c'est une maladie physique et pas mentale donc.

*C : Est-ce que t'as des inquiétudes par rapport à ta santé bucco-dentaire, dans l'avenir ?*

P10 : Non, franchement les dents ce n'est pas le principal. Parce que je n'ai jamais eu vraiment trop de problèmes ou à chaque fois que j'en ai, ça a toujours été traité très rapidement ici.

*C : Bah voilà. Est-ce que tu as quelque chose à rajouter, un thème dont on n'a pas parlé, quelque chose que t'aimerais dire par rapport à ça ?*

P10 : Bah non...Bah après, je ne sais pas quelle est votre place vous là-dedans mais ça serait bien peut-être de faire des espèces de forums des trucs comme ça sur internet pour réunir les gens qui ont ce problème-là par exemple... Pour essayer de communiquer ou enfin moi, je trouve ça bien ce que vous faites, même d'interviewer, c'est sympa.

## ENTRETIEN N°11

*C : Et votre situation professionnelle ?*

P11 : Euh... Je suis fonctionnaire... Je suis militaire.

*C : Ok. Tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service à Bretonneau ?*

P11 : C'est le D<sup>r</sup> Kaminecky qui me suit, qui m'a orienté vers le D<sup>r</sup> Biosse-Duplan.

*C : Il vous a orienté à votre demande ou c'est...*

P11 : Hm... Non en fait, il m'a orienté vers différents services suite à ma maladie parce que j'ai... En arrivant en région parisienne, je voulais un nouveau suivi. Parce qu'avant j'étais suivie à Brest et donc je voulais être suivie en région parisienne et donc le D<sup>r</sup> Kaminecky, après, m'a orienté vers différents services liés à ma maladie.

*C : D'accord. Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

P11 : Euh... Oui, 50 minutes – 1 heure.

*C : Vous venez comment ?*

P11 : En voiture.

*C : Ça ne vous dérange pas trop à chaque fois ?*

P11 : Hm... Non, parce que euh... Je suis contente d'être suivie par un dentiste qui connaît un petit peu la pathologie et il fait super attention, il ne fait pas mal comparé à d'autres dentistes, non, non... Je préfère mettre 1 heure pour venir ici et avoir un bon dentiste.

*C : Vous étiez suivie en libéral avant donc ?*

P11 : Oui.

*C : Par un dentiste qui n'était pas spécialisé ?*

P11 : Non, du tout.

*C : Ça s'est bien passé ?*

P11 : Non, parce qu'il ne comprenait pas pourquoi les gencives se rétractent, pourquoi enfin voilà, il y a pleins de choses... Pourquoi mes dents meurent assez souvent, et bon voilà... On est obligé de réexpliquer à chaque fois et puis, bah peut-être que dans le suivi, il n'en tient pas forcément compte parce que c'est l'inconnu, c'est vraiment un inconnu pour lui, ils ne trouvent pas le lien en fait, ils ne comprennent pas le lien avec la maladie. Forcément, on ne peut pas leur en vouloir mais voilà, c'est juste ça en fait.

*C : Alors, de quelle manière les soins que vous avez reçu ici ça a pu améliorer votre qualité de vie bucco-dentaire ? Dans la mastication, dans l'élocution...*

P11 : Non, juste euh... Je vous dis le fait d'avoir moins mal. Il est plus délicat, je trouve, que d'autres dentistes, mais après non, enfin je... Quand il fallait me dévitaliser une dent, effectivement, les autres faisaient assez mal, ils ne faisaient pas très attention puis ils avaient tendance à vous dire que j'ai... Que c'était ma faute parce que j'étais douillette. Bon voilà, je ne suis pas quelqu'un de très douillette. Mes dents c'est une partie, du coup, effectivement, qui sont assez sensibles dans mon cas et il faut y aller doucement.

*A : Depuis combien de temps vous venez ici ?*

P11 : Ça fait euh... Si je ne me trompe pas... Ça fait combien de temps que je suis revenue en région parisienne... 3 ans, 2 ans et demi, 3 ans à peu près.

*A : D'accord.*

*C : Comment la maladie, même quand vous étiez enfant, elle a affecté votre qualité de vie bucco-dentaire par rapport aux douleurs ? Si vous aviez du mal à manger, à parler... Sur votre apparence, le sourire...*

P11 : Euh... J'ai eu beaucoup de problèmes dentaires, mais je ne sais pas s'ils sont forcément liés à ma maladie mais j'ai eu... Bah j'ai une petite bouche et du coup, toutes les dents ne passaient pas donc on m'a arraché pas mal, pas

mal de dents, on m'a coupé la langue, on m'a cassé le menton parce que j'avais une béance donc il a fallu redresser tout ça, remonter le menton donc j'ai eu une sacrée intervention, mais je ne sais pas si c'est lié à la maladie ou pas... J'ai eu beaucoup de séances d'orthodontie, j'ai eu des... Un appareil dentaire pendant longtemps, toute mon enfance, enfin une bonne partie en tout cas. Mais je ne sais pas s'il y a un lien ou pas, ça je ne suis pas capable de le dire.

*C : Vous n'avez pas eu des abcès quand vous étiez enfant ?*

P11 : Non.

*C : Au niveau des douleurs ?*

P11 : Euh... Non, ça allait, je n'ai pas de souvenirs.

*C : Est-ce que, dans le service, vous avez l'impression d'être bien informée, d'être acteur de votre prise en charge ?*

P11 : Oui, oui !!

*C : Est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P11 : Non.

*C : Après, comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie en général ? Dans votre vie au quotidien, pas forcément qu'au niveau des dents.*

P11 : Bah ça a été difficile.

*C : D'accord. Par rapport à quoi ?*

P11 : Bah... Le fait que j'avais mal aux jambes, le fait que j'étais tout le temps fatiguée. Euh... Voilà et puis bah le sport à l'école, c'était un peu compliqué pour moi quoi et... Non, non ça a été compliqué, c'est une période compliquée d'être tout le temps fatiguée et puis forcément les autres, ils ne comprennent pas, les moqueries, les machins. Non, ça a été compliqué voilà... La scolarité et puis, il y a un moment donné prendre tout son traitement, tout le temps

devant les autres, j'étais obligée de me cacher pour pas qu'on me pose des questions. Non, je l'ai mal vécu, je l'ai vraiment très mal vécu.

*C : Donc, là ça va mieux ?*

P11 : Oh oui !!! C'était vraiment l'enfance.

*C : On vous a diagnostiqué à quel âge ?*

P11 : Dès la naissance.

*C : D'accord. Plus précisément, quelles conséquences elle a eu sur votre autonomie et vos capacités physiques ?*

P11 : Euh bah... Avant ou maintenant ?

*C : Les deux.*

P11 : Bah avant. Du coup, je ne faisais plus du tout de sport. J'étais très vite fatiguée. Je faisais du sport à l'extérieur mais je pouvais aller à ma cadence quoi en fin de compte. Je faisais de la danse mais ce que j'aimais c'est que si j'étais fatiguée, j'expliquais à la professeuse, au professeur qui était au courant et j'avais le droit d'aller me reposer mais à l'école, bah monit' de sport bah... Il ne comprenait pas forcément et puis, c'est quelque chose qui n'est pas visible. Tout d'un coup, je vais avoir mal aux jambes et voilà, il pensait que c'était de la comédie tout ça et donc c'est pour ça, à un moment donné quand j'en avais un petit peu marre de m'expliquer, je me mettais inapte. J'allais voir mon médecin, j'avais aucune difficulté à être inapte et du coup, je ne faisais plus du tout de sport, j'ai abandonné, ce qui m'a un petit peu dégoûté du sport et puis après, mais par contre, j'en faisais en dehors de la scolarité en fait. Je faisais vraiment que de la danse et j'allais à mon rythme.

*C : Et maintenant ?*

P11 : L'armée m'a beaucoup changé parce qu'on est obligé de faire du sport donc pour le recrutement, ça a été très, très dur quand on m'a annoncé qu'il fallait faire de la course parce que la course bah du coup, je ne courrais pas du tout, j'étais incapable de faire 50 mètres donc bah ça

allait mieux après, en fait, après en tant qu'adulte, c'est... J'avais déjà moins mal, après ma croissance en fait, j'avais moins mal aux jambes, il a fallu que je me remuscule, il a fallu que je me ré-entraîne à courir 50 mètres...100 mètres... Et ainsi de suite et à force de m'entraîner et puis, la volonté, j'ai réussi à rentrer dans l'armée et puis maintenant, je ne peux plus m'arrêter de faire du sport, c'est devenu... Voilà, ça m'a redonné goût à refaire du sport.

*C : D'accord. Quelles conséquences a-t-elle eu, s'il y en a eu, sur vos relations sociales ? Avant et maintenant.*

P11 : Bah avant, j'étais assez renfermée. Maintenant, je le suis moins, j'assume beaucoup plus qu'avant.

*C : Sur votre activité professionnelle ? Est-ce que vous avez tenu compte de la maladie quand vous avez choisi d'aller à l'armée, par exemple ?*

P11 : Non, ils ne sont pas au courant, je ne leur ai rien dit.

*C : D'accord, sur votre estime de vous-même ? Maintenant ou avant.*

P11 : Comment ça ?

*C : Votre confiance en vous-même...*

*A : Par rapport à la maladie toujours...*

P11 : Bah pareil, je n'avais pas confiance en moi étant plus jeune. Bon maintenant, ça a un peu changé mais voilà, je... Ça a un peu changé.

*C : Quand vous avez dit qu'il y avait des moqueries, c'était vraiment à l'école ?*

P11 : Ouais.

*C : Par rapport à la maladie ou le fait que vous ne faisiez pas de sport ou...*

P11 : Non, c'est bah... Parce que du coup, je ne marchais pas... J'ai une petite béance au niveau des jambes et j'ai les

pieds qui rentrent un petit peu, donc je marchais un peu comme un canard donc euh... Bah ça se voyait par contre, comme j'étais fatiguée, je ne me tenais pas forcément droite et bon... C'est un tout, comme j'étais assez fatiguée, du coup, je ne marchais pas bien et je ne me tenais pas droite donc euh... Ça... C'est ça qui a engendré les moqueries quoi. Et à force d'y penser, je n'y pense plus maintenant, mais je force toujours mes pieds à aller vers l'extérieur, c'est ancré en moi en fait, dès que je marche... Mais avant, il fallait que je me retourne pour voir s'il n'y avait personne derrière, pour que personne ne voit comment je marche, alors que j'ai vu des enfants qui sont pires que moi mais... Qui ont vraiment les pieds rentrés à l'intérieur, moi c'est très léger mais j'ai focalisé là-dessus et j'étais tellement mal dès qu'il y avait quelqu'un derrière moi, j'avais peur qu'il ne voie que ça en fait, c'est bon... Maintenant, je m'en fous, mais c'est ancré en moi, je pense toujours à mettre mes pieds vers l'extérieur. Même si c'est vraiment léger hein, vraiment ce n'est pas grand-chose mais parce que j'ai une petite béance comparée à des enfants que j'ai pu voir qui ont une béance très, très marquée et moi, j'en ai une toute petite. D'ailleurs, c'est pour ça qu'ils n'ont pas voulu m'opérer.

*C : Vous n'avez jamais été opérée ?*

P11 : Non, j'avais posé la question. Enfin moi, j'avais posé la question parce que je voulais avoir des jambes droites et on m'avait dit que c'était trop léger pour faire une opération. C'est une opération qui est assez lourde euh... Donc on m'avait dit que ça ne valait pas le coup quoi et effectivement, au début, je ne comprenais pas trop, mais maintenant en tant qu'adulte, je comprends parfaitement, c'est... C'est trop léger pour une opération de cette ampleur.

*C : D'accord. Alors maintenant, par rapport à l'avenir, est-ce que vous avez des inquiétudes sur votre avenir, par rapport... En rapport avec votre santé, votre santé bucco-dentaire, par rapport à la maladie ?*

P11 : Bah bucco-dentaire, ce qui m'inquiète, c'est que je perde toutes mes dents, elles meurent au fur et à mesure bon... Je ne sais pas trop qu'est-ce que... Si je vais en avoir quelques-unes de vivantes d'ici 20 ans 30 ans, mais bon

non, à part ça, après maintenant, on fait des choses superbes, on les dévitalise et on les...

*C : Là, vous êtes bien suivie...*

P11 : C'est ça. Et puis, après pour la maladie, bah euh... Je ne sais pas... Je n'ai pas assez de recul pour dire ce que ça peut engendrer mais je ne pense pas que euh... Je ne pense pas... Je ne sais pas en fait, j'ai... Je ne sais pas trop ce que ça peut donner dans l'avenir.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter ou un thème que l'on n'a pas abordé dont vous aimerez parler ou pas du tout ?*

P11 : Non euh... Mon inquiétude c'est pour mes... C'est pour mes enfants, j'ai peur de leur transmettre. Mon fils, je viens d'avoir un bébé, donc par chance, il ne l'a pas eu.

*C : Un garçon ?*

P11 : Oui, j'aimerais bien en avoir un deuxième et c'est ma crainte en fait, de leur transmettre ma maladie, mais ce que j'ai cru... Ce que l'on m'a expliqué c'est que c'était... Ça avait évolué par rapport à mon époque. Ce n'était plus les prises de sang dans la jugulaire, mais maintenant, c'est au niveau du doigt, il y a beaucoup... Il y a des améliorations et ça, c'est bien, c'est bien, c'est bien, ce n'est plus comme avant où il fallait faire une prise de sang toutes les deux semaines, maintenant c'est une fois par mois. C'est mieux en fait, c'est moins lourd pour les enfants.

*C : Et peut-être il y a un meilleur suivi...*

P11 : Et peut-être mieux suivie et mieux connue aussi. Parce que ma mère, elle a été... Bah c'était inconnu à son époque et bah du coup, ils ne l'ont pas vu dès la naissance en fait. Ils l'ont pris en charge très, très tard donc elle a énormément de problèmes aux jambes, elle a les genoux qui sont énormes, sa croissance s'est mal passée, ses dents sont dans un état... Bon maintenant, elle est suivie, mais elle n'a pas été suivie pendant sa croissance. Tandis que moi, la chance que j'ai eu comparée à elle, c'est que moi, vu qu'ils connaissaient la maladie de ma mère, bah dès la

naissance, ils ont regardé si bah... J'avais cette maladie-là. Elle s'est déclarée trois jours après la naissance donc j'ai été suivie dès le début donc j'ai eu de la chance comparée à elle.

*C : Je pense que le plus important c'est vraiment un suivi dès le début, spécialisé...*

P11 : C'est ça, c'est important la croissance et cette phase-là, elle est hyper importante, après qu'on ne prenne plus le traitement en tant qu'adulte, c'est moins grave mais en tant qu'enfant jusqu'à la croissance-fin de croissance, c'est hyper important d'être très, très bien suivi, pour tout hein.

## ENTRETIEN N°12

*C : Tu vas à l'école ?*

P12 : Oui.

*C : T'es en quelle classe ?*

P12 : En CM1.

*C : Je vais vous poser des questions à vous, puis à elle, mais vous pouvez répondre toutes les deux.*

Parent-P12 : Oui, d'accord.

*C : D'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici ?*

Parent-P12 : Par le D<sup>r</sup> Chaussain.

*C : Vous étiez suivies par elle ?*

Parent-P12 : En fait, on était suivie à l'hôpital Bicêtre, par les autres médecins par rapport à sa maladie. Donc elle, elle faisait les consultations une fois tous les ans.

*C : Là-bas ou ici ?*

Parent-P12 : Non, à Bicêtre donc c'est là qu'elle consulte les enfants qui sont malades d'un rachitisme. Donc, elle a consulté d'abord ma grande, j'ai une grande de 18 ans. Et puis, c'est après en fait qu'elle m'a conseillé de venir ici vu qu'ils ont des dents fragiles et elle, elle connaît mieux que d'autres. Pas mieux mais elle connaît au niveau de la maladie vu qu'ils ont des dents fragiles, donc on a préféré la suivre par D<sup>r</sup> Chaussain.

*C : Ils vous ont dit de venir ici parce que bah, justement, elle avait les dents fragiles, elle avait des problèmes aux dents ou elle n'avait rien de particulier ?*

Parent-P12 : Bah elle avait des problèmes. Si, si, elles avaient des problèmes en fait au niveau des dents. Ça ne pousse pas comme les autres, déjà elles poussent de travers

et puis, pour perdre leurs dents, elles ont eu du mal à les perdre quoi.

*C : D'accord. Est-ce que vous habitez loin d'ici ?*

Parent-P12 : Oui, sur euh... Pas loin mais sur Fontenay, 78.

*C : Vous venez comment ?*

Parent-P12 : En taxi.

*C : En taxi conventionné ?*

Parent-P12 : Oui.

*C : Vous êtes venues déjà beaucoup de fois ici ?*

Parent-P12 : Euh... Pas pour la petite, là ça commence, mais pour la grande, oui.

*C : Alors, ma grande, là on va parler qu'au niveau de tes dents, d'accord ? Est-ce que tes dents elles t'ont fait bobos ? Est-ce que t'as eu des abcès ?*

P12 : Non.

*C : Pas de douleur au niveau de tes dents ? T'arrives bien à manger, à parler ?*

P12 : Oui.

*C : Est-ce que les soins que t'as eus ici, ça va bien au niveau des dents ?*

Parent-P12 : Bah là, elle commence.

*A : C'est son premier rendez-vous ?*

Parent-P12 : Non, il en avait déjà un rendez-vous l'année dernière, mais ils avaient vu que c'était... Tout était normal donc ils attendaient qu'elle perde d'abord ses dents et après commencer un traitement avec elle. Vu qu'elle avait du mal à perdre ses deux d'en haut, ça ne bougeait pas, donc c'est pour ça qu'on a consulté.

*C : Et là, on t'a enlevé les deux dents ?*

Parent-P12 : Oui, ils lui en ont enlevé une là.

*C : Ça s'est bien passé ? C'est la première ?*

P12 : Non, on m'en avait déjà enlevé deux.

*C : Avant, elle était suivie par un dentiste normal ou...*

Parent-P12 : Non, c'est toujours ici, c'est D<sup>r</sup> Chaussain en fait qui la voit à l'hôpital.

*C : Est-ce que vous êtes bien informée par rapport aux soins qu'elles vont avoir, par rapport à la maladie, les conséquences de la maladie sur les dents...*

Parent-P12 : Oui, parce qu'en fait, on a une fois, bon maintenant je n'y vais plus parce que c'est bon je connais tout, mais on a une fois dans l'année, en fait, à Bicêtre, une réunion que tous les médecins ils sont là, d'ailleurs parmi eux, il y a D<sup>r</sup> Chaussain qui explique bien qu'au niveau de cette maladie-là, il y a... Les dents, en fait, elles font parties des zones très fragiles.

*C : D'accord. Elle n'a jamais eu d'abcès ?*

Parent-P12 : Non, pas pour l'instant en tout cas, aphte oui, mais pas d'abcès.

*C : Alors ma grande, maintenant on ne va plus parler des dents, on va vraiment parler de ton corps en général, d'accord ? Les docteurs ils t'ont raconté quoi sur la maladie ?*

P12 : Je ne sais pas, c'est plutôt maman.

Parent-P12 : Bah c'est une maladie... Elle voit son papa en fait, son papa on voit vraiment les effets de la maladie donc elle voit les jambes, on voit tout. D'ailleurs sa grande sœur aussi, enfin maintenant avec l'opération, on ne voit pratiquement plus rien.

*C : Elle s'est fait opérer aussi ?*

Parent-P12 : Non parce qu'elle avait commencé le traitement très tôt, elle avait commencé à 3 mois. Mais sa grande sœur non, elle avait commencé à 1 an et demi et puis, le traitement, ce n'était pas vraiment ça, les médecins ne connaissaient pas très bien la dose en fait et du coup, elle avait quand même les jambes un petit peu arquées, pas comme son papa mais c'est gênant pour elle, elle avait beaucoup de douleurs au niveau des genoux et tout.

*C : Pour la grande hein ?*

Parent-P12 : Pour la grande, pour la petite non, vu qu'elle a commencé très tôt.

*C : Ma grande, est-ce que ça va bien à l'école ?*

P12 : Oui.

*C : Ça se passe bien ? T'as pleins de copains ?*

P12 : Oui.

*C : Ils sont gentils avec toi ?*

P12 : Oui.

*C : Est-ce que tu fais du sport ?*

Parent-P12 : Pour l'instant non, elle avait commencé la piscine. L'année dernière, elle avait commencé la gym mais avec le confinement, ça s'est arrêté. Et cette année, on n'a pas voulu prendre le risque de les inscrire alors que...

*C : Par rapport au coronavirus ?*

Parent-P12 : Oui, voilà.

*C : Elle a commencé la gym ? Ça se passait bien ? Tu n'avais pas trop mal aux jambes ?*

Parent-P12 : Oui, tout allait bien. En fait, depuis qu'elle a commencé le nouveau traitement.

*C : Elle prend le burosumab ?*

Parent-P12 : Franchement, ouais, elle n'a plus mal aux jambes, même au niveau du sport de l'école, elle peut y aller, ça ne lui fait pas mal. Alors que quand elle prenait le Phosphoneuros®, elle avait vraiment... même quand elle faisait du sport un petit peu à l'école, bah j'étais obligée de la porter de l'école à la maison parce qu'elle avait des douleurs au niveau des jambes. Elle me réveillait des fois la nuit, il fallait la masser et tout donc, mais depuis qu'il y a le nouveau traitement, je n'ai pas de soucis en fait.

*C : Elle arrive à courir, tout va bien, elle ne plaint pas au niveau des jambes ?*

Parent-P12 : Tout va bien.

*C : T'as tout pleins de copains à l'école ?*

P12 : Oui.

*C : Ils sont gentils hein ? Par rapport à la maladie, tu leur dis ou pas du tout ?*

P12 : Non.

Parent-P12 : Bah elle, je pense qu'ils ne voient pas. Mais, c'est vrai que ma fille, bon c'est après qu'elle nous a raconté que, ma grande oui, elle avait vraiment des problèmes avec les copines, méchantes « t'as les jambes arquées », « t'es petite de taille », mais c'est qu'avec \*\*\*\*\* [sa fille – sujet de l'entretien], on ne voit pas en fait. Sa taille elle est normale comme d'autres enfants, elle n'a pas les jambes arquées, ni rien quoi.

*C : C'était plus la grande où il y avait des moqueries à l'école, les regards...*

Parent-P12 : Oui, même méchant quoi, c'est des... Avec les copines.

*C : Même les copines-copines ?*

Parent-P12 : Oui, les copines filles. C'est en grandissant qu'elle nous le racontait, elle me disait « oui tu sais maman... », heureusement qu'elle avait un peu de

caractère, mais sinon, si ça avait été une enfant qui était réservée ou renfermée, elle aurait peut-être eu plus de mal à la situation. Mais bon, c'est comme ça.

*C : Est-ce que par rapport à la maladie, vous avez des inquiétudes pour elle, par rapport à sa santé ? Sa santé orale ?*

Parent-P12 : Euh... Pour plus tard, oui. Je me dis bon, quand est-ce qu'on va arrêter le médicament, est-ce que si elles arrêtent le médicament, est-ce qu'elles vont être dans le même cas que leur papa ? Parce que leur papa, bon, il avait commencé le nouveau traitement et ça l'a mis plutôt en difficile en fait. Il a plus de douleurs, il a plus de difficultés et c'est vrai que c'est plus pour plus tard. Plus, plus tard, maintenant ça va bien...

*C : Par rapport aux douleurs ? Aux médicaments ?*

Parent-P12 : Voilà, ouais.

*C : Pour les deux ?*

Parent-P12 : Pour les deux.

*C : Et par rapport aux dents, pas trop d'inquiétudes ?*

Parent-P12 : Ça aussi oui. Bah si, je me dis est-ce qu'elles ne vont pas avoir des problèmes plus tard parce que vu qu'elles ont les dents fragiles. C'est vrai que je fais beaucoup attention, attention à qu'elles ne prennent pas un coup euh... Voilà quoi. Déjà que nous, on est en bonne santé, on a des dents quand même pas... Voilà, on a des problèmes. En gros, en plus elles qui ont les dents fragiles, on a peur quoi, mais bon on n'a pas le choix, c'est comme ça.

*C : Après vous êtes bien suivies ici ?*

Parent-P12 : Voilà, c'est pour ça que j'ai en fait... Je préfère qu'elles soient suivies ici en fait. Même quand je viens ici, je leur demande que ça soit un dentiste qui, enfin pas un, en fait, un stagiaire qui ne connaît pas, j'ai peur en fait... Une fois qu'ils font une bêtise, c'est irrattrapable quoi. Je sais que D<sup>r</sup> Chaussain est toujours derrière voilà.

### ENTRETIEN N°13

*C : T'es à l'école ?*

P13 : Euh oui, je suis en fac de droit.

*C : Première année ?*

P13 : Oui, c'est ça.

*C : Ça se passe bien ?*

P13 : Euh ça va... Un peu compliqué mais ça va.

*C : Avec le coronavirus ?*

P13 : C'est ça.

*C : D'abord, on aimerait savoir comment t'as trouvé le service ici ?*

P13 : Euh oui... Je crois que je suis arrivée quand j'avais... J'étais au milieu collège il me semble et franchement, depuis que je suis ici tout se passe bien quoi.

*C : Et c'est qui qui t'as dirigé vers ici ?*

P13 : Euh bah c'est D<sup>r</sup> Chaussain. Je connais D<sup>r</sup> Chaussain par ma maladie et après, elle a préféré me suivre ici.

*C : Ok. Elle te suivait à Bicêtre avant ?*

P13 : Euh oui.

*C : Est-ce que tu habites loin d'ici ?*

P13 : J'habite dans le 78.

*C : Ok. Tu fais comment pour venir ici ?*

P13 : Je prends le taxi.

*C : Ça ne te dérange pas ? Le temps de trajet ?*

P13 : Euh non, ça va.

*C : T'es déjà venue beaucoup de fois ici ?*

P13 : Oui, je viens souvent.

*C : T'as eu pas mal de soins ?*

P13 : Euh bah en fait, j'ai eu un appareil dentaire et c'est tout.

*C : Tu n'as pas eu d'abcès de caries ou quoique ce soit ?*

P13 : Non.

*C : Alors, maintenant, on va vraiment parler par rapport à tes dents. Est-ce que la maladie elle a eu des conséquences sur ta bouche ?*

P13 : Non, pas spécialement.

*C : Tu n'as pas eu de douleurs ? Tu n'as pas eu de mal à manger, parler ?*

P13 : Non.

*C : Au niveau du sourire, ça va ?*

P13 : Oui.

*C : Tous les soins qui se sont passés ici, ça s'est bien passé ?*

P13 : Oui.

*C : Est-ce que dans ce service ici, t'as vraiment l'impression d'être bien informée de tout ce que l'on fait ? Des effets de la maladie sur tes dents ?*

P13 : Oui, franchement c'est super.

*C : Maintenant, on va parler de tout ton corps en général, de ta vie en général. Alors, comment tu penses que la maladie elle a affecté ta qualité de vie en général ?*

P13 : Euh... C'est-à-dire ?

*C : Si par exemple, ça a eu des conséquences sur ton autonomie ou tes capacités physiques ?*

P13 : Ça n'a pas affecté ma vie spécialement, mais c'est vrai que par rapport au sport bah il y a eu un certain moment dans ma vie où je ne pouvais pas faire de sport parce que dès que je faisais la moindre activité sportive, j'avais mal aux jambes surtout, mais après je suis très autonome, j'ai besoin de personne.

*C : T'as été opérée ta mère elle m'a dit...*

P13 : C'est ça.

*C : ... Et après l'opération ça allait mieux au niveau du sport ou c'est par rapport au traitement ?*

P13 : Bah là, je dois attendre que je guérisse correctement et après normalement, je pourrais reprendre les activités sportives.

*C : T'as été opérée récemment ?*

P13 : Oui, j'étais opérée le 27 novembre 2019.

*C : Ah ok. Et avant ça, tu n'arrivais pas trop à faire de sport ?*

P13 : J'en faisais mais sur longue durée, je ne pouvais pas, c'était beaucoup trop pour moi.

*C : Et le sport à l'école, ça allait ou tu n'en faisais pas ?*

P13 : Je n'en faisais pas.

*C : Tu faisais du sport à l'extérieur ?*

P13 : Non, très peu aussi.

*A : Qu'est-ce que tu faisais comme sport ?*

P13 : Euh j'ai fait du taekwondo pendant 2 ans et après, c'est là que ça a commencé à venir les douleurs du coup, bah j'en faisais beaucoup moins.

*C : Au début, tu n'avais pas mal ?*

P13 : Non, au début je n'avais pas mal.

*C : Ça a commencé vers quel âge ?*

P13 : Euh... Je crois que ça a commencé vers la 5<sup>ème</sup>-4<sup>ème</sup>, je ne suis pas très sûre.

*C : Tu prends quoi comme traitement ?*

P13 : À l'heure actuelle ?

*C : Ouais.*

P13 : Le burosumab.

*C : Et ça va mieux ?*

P13 : Ça va beaucoup mieux.

*C : Avant t'étais comme ta sœur avec le Phosphoneuros® ?*

P13 : Oui.

*C : Et c'était un petit peu plus douloureux au niveau des jambes ?*

P13 : C'était douloureux parce qu'en grandissant, j'avais de moins en moins envie de le prendre. Ce n'était pas un médicament très bon et ça me faisait mal à la tête et mal au ventre. Du coup, bah je le délaissais beaucoup et bah ça a suivi de douleur et du coup voilà...

*C : Maintenant, ça va mieux avec le burosumab ?*

P13 : Oui, ça va beaucoup mieux.

*C : Tu as une injection tous les 15 jours ?*

P13 : C'est ça.

*C : Alors, est-ce que la maladie ça a eu des conséquences sur tes relations sociales ?*

P13 : Euh... Bah oui et non.

*C : C'est-à-dire ?*

P13 : Bah quand j'étais au collège, les gens ne comprenaient pas forcément. Du coup... Surtout que ça se voyait parce que j'avais les jambes arquées, à la différence de ma sœur ça ne se voit pas vraiment mais moi, ça se voyait vraiment et bah... J'avais des moqueries, des petites conneries comme ça, mais ce n'était pas... Ça ne m'a pas affecté genre. J'ai grandi, j'ai eu des amis, j'ai été heureuse donc.

*C : T'avais tes amis mais c'était à côté il y avait des petites moqueries voilà au collège...*

P13 : Voilà. Quand on est au collège, les gens ne comprennent pas forcément, on est encore enfant. Après, quand on grandit, on prend en maturité donc maintenant les gens... Parce que j'étais dans une petite ville, je connaissais tout le monde et tout le monde me connaissait, après en grandissant, bah ils ont pris en maturité, ils ont compris que c'était des maladies qui arrivent et qu'on ne choisit pas forcément d'être comme ça. Donc bon...

*C : Au lycée, ça allait mieux du coup ?*

P13 : Oui, au lycée ça allait beaucoup mieux.

*C : Du coup, tu fais une fac de droit, tu veux faire quoi après ?*

P13 : Avocate.

*C : Ok. Est-ce que ta maladie elle a influencé sur ton choix professionnel ou pas du tout ?*

P13 : Non du tout.

*C : Ok. Est-ce que ça a eu des conséquences sur l'estime de toi-même ?*

P13 : Euh...

*C : Par exemple ta confiance en toi, que ça soit avant au collège ou maintenant...*

P13 : Avant, je n'avais pas du tout confiance en moi. Je ne me trouvais pas comme les autres, j'avais beaucoup de mal à m'accepter. Et c'est quand je suis arrivée en 3<sup>ème</sup> que j'ai démenagé et j'ai compris qui j'étais et à force de me regarder dans le miroir... Avant, je ne me regardais jamais dans le miroir parce que dès que je sortais, bah je regardais les jambes des autres et je voyais qu'eux ils avaient les jambes droites et je me comparais souvent aux autres. Mais à force de grandir, même avant de me faire opérer, j'ai compris que bah c'est quelque chose qu'on ne choisissait pas et à force bah j'ai grandi avec et j'ai fini par m'accepter toute seule.

*C : Est-ce que par rapport à ton avenir, tu as des inquiétudes par rapport à ta maladie, à ta santé, à ta santé au niveau de tes dents ?*

P13 : Euh oui, j'en ai beaucoup et en grandissant, c'est de pire en pire parce que le médicament que je prends, il n'est pas encore sorti chez les adultes et bah quand on va me l'arrêter, ça va être beaucoup plus difficile parce que mon corps, il va beaucoup manquer de médicaments. Et du coup, j'ai peur que mes os se fragilisent, que mes dents se fragilisent. Et après, il y a encore pleins de choses comme que ma maladie je la donne à mes enfants. Si j'ai des enfants, je suis censée la donner après ce n'est pas sûr, c'est aléatoire du coup j'ai peur aussi pour ça. Mais bon, après je ne sais pas trop.

*C : Toi, c'est ton papa qui a la maladie aussi.*

P13 : C'est ça.

*C : Ton papa ça va ?*

P13 : Euh... Bah oui et non.

*C : Est-ce que quand tu le vois, t'as des inquiétudes par rapport à ça ?*

P13 : Pour moi non, pas spécialement parce que mon papa, il a eu un passé très compliqué dans le sens où on ne

connaissait pas la maladie, on a mis beaucoup de temps à le guérir et aujourd'hui encore, il n'est pas guéri. Mais aujourd'hui, ça ne sert plus à rien parce que sa croissance, elle est finie et de toute manière, ça ne va pas changer son état de santé, je sais que c'est différent de moi. Parce que moi j'ai été guérie, je suis suivie.

*C : Est-ce que tu as des inquiétudes sur ta maladie par rapport au domaine professionnel ?*

P13 : Euh... Non pas spécialement.

*C : Les relations avec les autres ?*

P13 : Non, non plus.

*C : Est-ce que t'as quelque chose à rajouter, un thème à aborder ?*

P13 : Euh... Non.

*C : Euh bah je pense que c'est tout bon, à part, si tu as des questions Alba ?*

*A : Oui. Est-ce qu'ici dans le centre, ils t'ont informé sur ta maladie, comment tu as, comment ça va développer ? Tu connais tout ou tu voudrais connaître un peu plus ?*

P13 : Euh... Je connais pas mal de choses parce que D<sup>r</sup> Chaussain, elle me suit vraiment depuis que je suis petite, elle me tient souvent au courant. Maintenant, j'aimerais bien savoir comment elle va évoluer si j'arrête le médicament, par rapport à mes dents et la maladie. Du coup, voilà.

*A : D'accord, de toute façon, n'hésites pas à le demander.*

P13 : Ok, ça marche.

#### ENTRETIEN N°14

*C : D'abord, on aimerait savoir comment en fait vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

Parent-P14 : Bah on a été en... On est suivi au Kremlin Bicêtre et du coup, ils travaillent ensemble et du coup, on est venu ici.

*C : Ça fait longtemps qu'elles sont suivies ici ?*

Parent-P14 : Depuis toutes petites, depuis qu'elle a 3-4 ans.

*C : On vous a dit de venir parce que c'est pour un suivi dentaire ou parce qu'elle avait un problème au niveau dentaire en particulier ?*

Parent-P14 : Les deux, elle avait des problèmes et pour un suivi également.

*C : D'accord, elle a eu quoi comme problèmes au niveau dentaire ?*

Parent-P14 : Elle a eu des abcès.

*C : Elle en a eu beaucoup ?*

Parent-P14 : Pas mal oui.

*C : Ils ont tous été soignés ici ?*

Parent-P14 : Oui.

*C : Alors, ma grande quand t'as eu les abcès, est-ce que ça te faisait mal ?*

P14 : Oui.

*C : T'avais du mal à manger ou t'arrivais quand même à manger ?*

P14 : Ça allait.

*C : Tu prenais des médicaments ?*

P14 : Oui.

*C : Ça te réveillait la nuit ou t'arrivais bien à dormir ?*

P14 : Non.

*C : Les abcès, on te les a soignés, on t'a enlevé la dent ?*

P14 : Oui.

*C : On t'en a enlevé combien tu sais ?*

Parent-P14 : 7 hein, je pense.

*C : Ok. Du coup, elle a eu besoin d'un appareil ou quelque chose ?*

Parent-P14 : Oui, elle est suivie en ortho aussi ici.

*C : Depuis longtemps ?*

Parent-P14 : Pendant... 2 ans, 1 an ou 2 ; 2 ans peut-être.

*C : Est-ce que tout ça, ça eu des conséquences sur ton sourire ou ça a été ?*

P14 : Non.

*C : D'accord. Niquel. Est-ce que tu penses qu'après les soins que tu as eus ici, ça t'a permis de mieux manger, mieux parler, ça t'a soulagé au niveau des douleurs ?*

P14 : Oui.

*C : Est-ce qu'ici vous avez le sentiment d'être bien informés par rapport aux soins qu'elles ont... Les soins qu'elles vont avoir ? Les conséquences de la maladie sur les dents ?*

Parent-P14 : Oui, oui, on est très bien informé.

*C : Maintenant, on va parler de la maladie en général. Est-ce que tu penses que ta maladie, elle a affecté ta vie de tous les jours ?*

P14 : Non.

*C : Est-ce que tu es autonome ?*

P14 : Oui.

*C : Tu fais du sport ?*

P14 : Oui.

*C : Tu fais quoi comme sport ?*

P14 : Du badminton.

*C : Ça se passe bien ?*

P14 : Oui.

*C : Depuis longtemps ?*

P14 : Cette année j'ai commencé.

*C : Est-ce qu'avec tes camarades ça va, t'as pleins de copains à l'école ?*

P14 : Oui.

*C : Sur ta confiance en toi-même ?*

P14 : Oui.

*C : Est-ce que par rapport à l'avenir tu as des inquiétudes sur ta maladie ?*

P14 : Non du tout.

Parent-P14 : Non, on explique bien.

*C : Et vous, vous avez des inquiétudes ?*

Parent-P14 : Non bah après moi j'ai la même maladie donc euh... Je peux voir l'évolution par rapport à mon époque. Après non, parce qu'on est bien informé.

*C : Vous êtes bien suivis....*

Parent-P14 : Que ça soit ici ou de l'autre côté.

*C : Pas d'inquiétudes au niveau des dents ?*

Parent-P14 : Non ça va.

*A : Votre autre fille, elle est...*

Parent-P14 : C'est pareil ouais. Tout se passe bien, on est bien quoi. On vient de Seine-et-Marne, pour vous dire c'est qu'on est bien ici quand même.

*C : Elles n'ont jamais été suivies en libéral, elles ont toujours été suivies à l'hôpital ?*

Parent-P14 : Oui. C'est le D<sup>r</sup> Chaussain qui les suit.

*C : Tu prends des médicaments pour la maladie ?*

Parent-P14 : On fait des injections.

*C : Le burosumab ?*

Parent-P14 : Oui.

*C : Elle a toujours eu le burosumab ?*

Parent-P14 : Avant, elle a pris le Phosphoneuros<sup>®</sup>.

*C : Et ça allait bien ou vous avez vraiment vu une différence entre les deux ?*

Parent-P14 : Après, elle était petite, elle ne prenait pas trop en quantité donc ça allait. Après, c'est le côté y penser deux ou trois fois par jour, l'acidité du produit c'était un peu galère. Tandis que là, c'est super ! Une injection tous les 15 jours, c'est très bien.

*C : Côté ortho aussi ça va ?*

Parent-P14. : Oui, on est bien suivi, on vient ici une fois par mois à peu près.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter ?*

Parent-P14 : Non...

*A : Sur le service...*

Parent-P14 : Non, il est très bien le service, on a les numéros portables directs des médecins, ce n'est pas partout. On est super... On a une super chance quoi. Et même, pendant les vacances, j'ai eu besoin d'appeler parce qu'elle avait des maux de dents, elle a fait en sorte de nous trouver un médecin, c'est super, c'est rare, on a vraiment de la chance d'être ici.

*C : Ok. Et votre autre fille aussi, elle a eu des abcès ?*

Parent-P14 : Oui.

*C : Beaucoup ?*

Parent-P14 : Moins, un peu moins, elle a eu 3 ou 4, pareil avec extractions de dents, à cet âge-là, on ne se prend pas la tête, on ne soigne pas, on protège les dents qui vont venir.

## ENTRETIEN N°15

*C : Votre situation professionnelle ?*

P15 : Employée.

*C : Tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

P15 : Euh... C'est le médecin qui me suivait pour ma maladie qui m'a envoyé ici.

*C : D'accord. Vous êtes suivie...*

P15 : Ah non, non, non !!! C'est le P<sup>r</sup> Chaussain, je la connaissais parce qu'elle venait dans l'hôpital où j'étais suivie.

*C : Vous êtes suivis dans quel hôpital ?*

P15 : J'étais à Saint-Vincent de Paul.

*C : Du coup, vous connaissez P<sup>r</sup> Chaussain de là-bas ? Et elle vous a dit de venir ici ?*

P15 : Oui.

*C : Elle vous a dit de venir ici pour une raison particulière ou...*

P15 : Pour avoir un suivi sur mes dents.

*C : D'accord. Vous habitez loin d'ici ?*

P15 : Hm... C'est subjectif ? Un peu... À Fontenay-Sous-Bois.

*A : Ma fille aussi elle habite ici.*

P15 : Oui, c'est sympa comme ville.

*C : D'accord. Vous venez comment ici ?*

P15 : En transport.

*C : Alors, ça fait combien de temps que vous êtes suivie ici ? À peu près....*

P15 : 5-6 ans, je ne sais pas.

*C : Vous avez eu beaucoup de soins ici ?*

P15 : Euh bah tous les ans. Vous voulez que je parle plus fort ?

*C : Euh... Je pense que ça devrait aller, il doit bien entendre. Alors, maintenant, on va parler de votre qualité de vie bucco-dentaire. Est-ce que vous trouvez que la maladie elle a affecté votre qualité de vie bucco-dentaire ?*

P15 : Non.

*C : Pas du tout ? Au niveau du sourire ? Quand vous parlez ? Quand vous mangez ? Vous n'avez pas eu de problèmes dentaires particulier ?*

P15 : Non.

*C : Est-ce que vous êtes satisfaite des soins que vous avez reçus ici ?*

P15 : Haha oui.

*P<sup>r</sup> Biosse-Duplan : Je m'en vais. Je vous laisse libre haha.*

P15 : Non, mais oui, oui. Complètement.

*C : Est-ce que vous avez vraiment le sentiment d'être bien informée de ce qu'on va faire, de ce que la maladie elle peut provoquer sur les dents ? D'être vraiment acteur de votre prise en charge en fait.*

P15 : Oui.

*C : Est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins ?*

P15 : Non.

*C : Maintenant, on va parler de la maladie sur votre qualité de vie en général, pas forcément focus sur les*

*dents. Est-ce que vous pensez que la maladie elle a affecté votre qualité de vie en général ?*

P15 : Bah un peu peut-être, mais très peu.

*C : D'accord. Sur quel point ?*

P15 : Ça va être sur des douleurs à des moments qui vont m'empêcher de faire certaines choses, mais c'est très rare. En fait, je suis assez asymptomatique donc j'ai de la chance.

*C : Maintenant, je vais prendre sur des points plus précis. Est-ce que ça a eu des conséquences sur vos capacités physiques, votre autonomie ?*

P15 : Non.

*C : Vous arrivez à faire du sport ?*

P15 : Ouais, ouais. À part je vous dis, de temps en temps, quand il y a des petites douleurs et tout mais sinon, non.

*C : Est-ce que cela a eu des conséquences sur vos relations sociales ?*

P15 : Non, pas du tout.

*A : Excusez-moi, quel sport vous faites ?*

P15 : Je fais du vélo, je marche très souvent, je fais du yoga, ça m'arrive.

*A : D'accord, oui c'est mieux.*

*C : Hm... Est-ce que ça a eu des conséquences sur votre activité professionnelle ?*

P15 : Non.

*C : Sur votre estime de vous-même ?*

P15 : Non.

*C : Maintenant, par rapport à...*

P15 : Je crois qu'au contraire, ça peut aider à rendre plus fort aussi.

*C : À vous forger un mental et...*

P15 : Ouais, ouais.

*C : Est-ce que par rapport à l'avenir, vous avez des inquiétudes sur votre avenir par rapport à votre santé ? Votre santé bucco-dentaire ?*

P15 : Non, pas pour l'instant, pas encore.

*C : Vous avez la famille avec la même maladie ?*

P15 : Non, il n'y a que moi.

*C : Avez-vous quelque chose à rajouter ? Un point que l'on n'a pas abordé ? Par rapport à la maladie, sur vous...*

*A : Par rapport aux soins, vous vous sentez contente ? Ou vous pensez connaître quelque chose plus de la maladie ?*

P15 : Ah non, non, non, ils sont bien ici.

*A : Ils vous informent bien de ce qui peut se passer et tout ça ?*

P15 : Ouais, ouais. Après, en vrai, je n'ai pas vraiment envie de savoir tout ce que ça pourrait faire parce que vu que, justement, je n'ai pas beaucoup de symptômes, je ne veux pas partir dans un truc de psychose. On verra quand ça viendra quoi, si ça vient et si ça ne vient pas tant mieux. Mais oui, je sais en gros.

*C : Vous avez été suivie en libéral ? Ou vous avez toujours été suivie ici pour les dents ?*

P15 : Non, non pour les dents ça fait que depuis 6 ans. Il y avait le P<sup>r</sup> Chaussain qui venait de temps en temps et qui me voyait, mais sinon non, j'étais en libéral ouais.

*C : Et ça se passait bien en libéral ?*

P15 : Ouais, ouais.

*C : Il n'y avait pas de soucis ?*

P15 : Non mais parce que je n'avais pas de symptômes sur les dents particuliers.

*A : Le traitement pour la maladie, ça fait combien de temps vous le prenez ?*

P15 : J'en n'ai plus. Ils m'ont fait arrêter. Je prends juste de la vitamine D en fait tous les mois. Sinon, le reste j'ai arrêté... Je ne sais pas... Vers mes 18 ans, je pense.

*C : Vous avez été diagnostiquée vers quel âge ?*

P15 : Très tard, parce que les médecins qu'on a vus... Ma mère m'avait emmené dans tous les hôpitaux, personne ne connaissait la maladie et du coup, ils ont dit qu'il fallait revenir à la fin de ma croissance pour m'opérer. J'avais les jambes qui étaient arquées en fait. Et donc, ils ne cherchaient pas à savoir ce qu'il y avait, pour eux, c'était une malformation alors que pas du tout. Et donc, j'étais diagnostiquée, j'avais 12 ans je pense.

*C : De base, elle vous a amené dans chaque hôpital, c'était par rapport aux jambes ?*

P15 : Oui voilà, c'était le seul truc visible en fait.

*C : Et du coup, vous avez été opérée ?*

P15 : Et du coup, j'ai d'abord eu un traitement pour consolider mes os parce qu'en vrai, si on m'avait opéré comme ça, ça n'aurait servi à rien, ça serait redevenu exactement pareil donc on m'a donné un traitement pendant 2 ans et ensuite, j'ai été opérée ouais.

*C : Et avant l'opération, vous avez eu des douleurs aux jambes ou pas du tout ?*

P15 : Je n'ai pas de souvenirs de douleurs.

## ENTRETIEN N°16

*C : D'abord, on va parler de votre parcours de soin. On aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

P16 : Par le D<sup>r</sup> Chaussain Catherine.

*C : D'accord.*

P16 : Qui fait partie de la recherche.

*C : Vous l'avez connu où ?*

P16 : Elle faisait des ateliers.

*C : Au Kremlin ?*

P16 : Euh... Pas le Kremlin, à Cochin.

*C : C'est elle qui vous a dit de venir ici ?*

P16 : Euh non, non, j'ai eu un enfant et cet enfant a tout de suite été, heureusement, soigné et on lui a bouché les sillons pour pas qu'elle ait de problèmes. Et du coup, c'est comme ça que j'ai connu cet hôpital Bretonneau.

*C : Et avant, vous nous avez dit que vous étiez suivie en libéral ?*

P16 : Oui, oui.

*C : Ça se passait comment ?*

P16 : Suivie, ce n'est pas vraiment le mot, c'est galérer en libéral oui, voilà.

*C : C'est-à-dire ?*

P16 : C'est des mois et des mois de souffrance, des mois sans croyance, des mois à essayer d'expliquer une maladie qu'ils ne connaissaient pas avec des dents saines et personne ne voulait l'ouvrir.

*C : Ils ne comprenaient pas pourquoi...*

P16 : Non, ils ne me croyaient pas. Ils ne me croyaient pas, radios, dents saines, extérieurs sains, pas de caries, pas de traces de quoique ce soit... Et j'avais beau leur expliquer que je faisais des nécroses dentaires spontanées pff. Une fois, j'ai fait 15 dentistes mais euh... Je n'arrivais plus à travailler, c'est vraiment handicapant parce qu'on n'arrive plus à avoir une vie. Et euh... C'est une dentiste qui est arrivée de Madagascar, un pays de je ne sais pas d'où et elle, elle m'a cru et elle a ouvert la dent et elle a vu que le pus était vert fluo tellement que c'était infectée.

*C : Vous habitez loin d'ici ?*

P16 : Villard-de-Lans. C'est en station de ski à 1250 mètres d'altitude.

*C : Ok. Vous faites comment pour venir ici ?*

P16 : Taxi.

*C : Vous êtes venue beaucoup de fois ici ?*

P16 : Euh... Je suis venue trois fois, mais souvent plus pour ma fille que pour moi. On m'avait dit que c'était trop tard, qu'il n'y avait plus rien à faire, qu'on ne pouvait pas me boucher mes sillons, que j'étais trop vieille. Donc à chaque fois que je fais des nécroses, on ne m'a jamais proposé de traitement ou quoique ce soit.

*C : Ici, on ne vous a jamais proposé de traitement ?*

P16 : Non.

*C : D'accord. Est-ce qu'ici vous vous sentez beaucoup plus informée par rapport à la maladie, les conséquences qui peut avoir sur les dents ? Que ça soit pour vous ou pour votre fille.*

P16 : L'information, je ne dirais pas ça. Heureusement qu'on a des ateliers qui nous expliquent la maladie, sans ces ateliers, je n'aurais pas d'infos.

*C : Ok. Maintenant, on va parler de votre qualité de vie bucco-dentaire. Comment vous pensez que la maladie elle a affecté votre qualité de vie bucco-dentaire ?*

P16 : Euh... Alors euh... Au niveau physique ou au niveau mental ? Parce qu'au niveau physique, je me dégrade beaucoup, c'est beaucoup de douleurs.

*C : Au niveau des dents ?*

P16 : Ouais, ouais.

*C : D'abord, on va parler que des dents et après on va parler du général. `*

P16 : Là, j'en ai 4... Je ne peux plus mâcher à droite et à gauche, j'ai voulu enlever un morceau de viande et c'est la dent que j'ai enlevée, c'est pour ça que je suis venue ici quoi. Mais c'est beaucoup de souffrance et puis beaucoup de fatigue. C'est surtout la fatigue du fait de ne pas dormir pendant des mois et des mois. Là, j'ai une dent à soigner, qui est soignée, mais qui traîne qui n'arrive pas à... Bref, faut que je la montre. Elle s'est déclarée le 20 décembre, on est bientôt... On est en février, j'ai toujours mal. Ça fait donc 1 mois et demi, 2 mois que je... Que je n'en peux plus quoi.

*C : Vous prenez des médicaments du coup ?*

P16 : Non... Non, j'évite. J'évite parce que la gestion de la douleur elle se fait mal quand on a... Quand on est sous... Et puis même, je ne peux plus quoi. J'ai les deux cols du fémur qui sont cassés, si je commence à prendre des antidouleurs, je m'aperçois que je ne fais plus rien, après je n'ai plus ma tête pour aller travailler. J'ai enfin... Quand on a un métier cérébral, on ne peut plus, avec des antidouleurs, on est en...

*C : Vous travaillez dans quoi ?*

P16 : Je suis auditrice quali... Je travaille pour la recherche au CEA<sup>8</sup> en tant qu'auditrice qualité assistante.

*C : D'accord. Du coup, ça vous a empêché de bien manger et ça vous réveille la nuit c'est ça ?*

P16 : Alors... C'est... Oui, ça m'empêche de dormir, ça m'empêche de bien manger. À la place des antidouleurs, il y a des fois je bois de l'alcool pour m'assommer, ce qui m'occasionne énormément de fatigue mais au moins, je récupère plus vite le matin pour aller travailler. Hm... qu'est-ce que je peux vous dire d'autres ? Ouais, c'est vrai que l'alcool est devenu récurrent quand j'ai vraiment des problèmes dentaires.

*C : Ok. Au niveau de l'élocution ça va ?*

P16 : Oui.

*C : Au niveau du sourire ?*

P16 : Euh... Vu que j'ai la dent noire, j'évite de trop sourire, mais bon, on garde le sourire quand même, c'est la vie.

*C : Quand vous étiez enfants, vous aviez eu des problèmes dentaires ou pas du tout ?*

P16 : Ouais, ouais.

*C : Vous aviez eu des abcès ?*

P16 : Ouais.

*C : On a dû vous retirer les dents ou... ?*

P16 : On a commencé à m'arracher les dents et on s'est rendu compte que ce n'était pas un bon principe et j'ai... J'ai fait beaucoup de dentistes dans ma vie. À part des soins à me proposer, ou de soigner la carie ou... On ne comprenait pas. J'avais beau expliquer que j'avais une maladie génétique mais bon les dentistes ne se penchent pas du tout comme les médecins, ils ne se penchent absolument pas sur la maladie, c'est... Soit, ils vous disent qu'ils connaissent bien et qu'ils ont des cas toutes les semaines, qu'ils voient des cas toutes les semaines, alors

---

<sup>8</sup> Commissariat à l'Énergie Atomique et aux Énergies Alternatives

que ce n'est pas vrai quoi, je sais que c'est faux ou ils ne veulent pas dire qu'ils ne connaissent pas.

*A : Vous avez été diagnostiquée à quel âge ?*

P16 : J'ai été diagnostiquée quand j'ai commencé à marcher à 3-4 ans, j'ai été suivie à l'hôpital à Necker, avec une dame géniale qui s'appelait Sonia Balzan, D<sup>r</sup> Sonia Balzan, je ne sais pas si vous en avez entendu parler. Elle, ça a été un précurseur de la maladie et elle a eu comme élève euh... Bah voilà, je ne m'en souviens plus roh... Cinding, D<sup>r</sup> Cinding. Les deux ont travaillé sur la maladie et petit à petit, elles ont commencé à regrouper les infos, à dire « ah, les malades ont des problèmes dentaires ».

*C : Du coup, dans ce service, vous n'avez pas vraiment eu de soins, enfin pas de suivi particulier ?*

P16 : Non.

*C : Hm...*

P16 : Je ne sais pas si c'est lié aussi, j'ai une névralgie faciale, quand je touche dans mon palais ou si je suis sensible, ça me crée des névralgies faciales.

*C : Est-ce que vous avez, pas forcément qu'ici, renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P16 : Renoncer ? Bah bien sûr, oui, oui. J'ai même une attestation comme quoi j'ai un dentiste qui m'a dit que je n'étais pas rentable pour lui et qu'il ne pouvait pas me soigner.

*C : Il vous a dit qu'il ne pouvait pas vous soigner parce que...*

P16 : Non, il m'a dit « écoutes, on se connaît bien maintenant, je suis à un an de la retraite, tu n'es pas assez rentable pour moi donc ça serait bien que t'aïlles voir quelqu'un d'autre ».

*A : C'était en libéral ?*

P16 : À Grenoble, oui.

*C : À partir de ce moment, vous avez changé de dentiste ?*

P16 : Bah j'ai essayé de changer de dentiste. J'ai essayé d'en trouver un qui me soignait, parce que franchement, je souffrais trop et je n'arrivais plus à manger. Mais, si vous n'avez pas le porte-monnaie plein, personne ne vous soigne. Et donc, j'ai... Comme l'Ordre des médecins c'est l'Ordre des dentistes à Grenoble, j'ai essayé sur Lyon tout ça, mais je pleurais quoi, comme un bébé.

*C : Parce que vous ne trouviez personne pour vous soigner... ?*

P16 : Il n'y a rien à faire. Tu n'es pas soignée, tu te débrouilles quoi.

*C : Ah, parce qu'en fait, vous avez renoncé à des soins qui étaient « chers » et du coup, ils n'ont pas voulu vous soigner par la suite ?*

P16 : Non mais j'en n'ai jamais eu des soins qui étaient chers quoi, c'est... Moi j'ai... La conjoncture actuelle fait que je suis... J'ai deux enfants à charge et le père a renoncé, financièrement, je ne peux pas. Je ne peux pas mettre d'argent. J'ai essayé de me battre avec la sécurité sociale pour que cette maladie soit enfin reconnue et soit prise en compte par la sécurité sociale mais voilà quoi. Je suis le deuxième cas. En France, c'est dur de tirer, mais ça va venir comme tout mais...

*C : Ça va venir petit à petit.*

P16 : Oui... Pour les petits enfants.

*C : Ou peut-être pour votre fille.*

P16 : Peut-être.

*A : Elle a quel âge ?*

P16 : Elle a 21 ans.

*C : Elle a eu beaucoup de problèmes dentaires ?*

P16 : Ouais, elle commence ça y est.

*C : Et quand elle était enfant beaucoup moins que...*

P16 : Oui parce qu'elle a été protégée, vous lui avez protégé tous les sillons, tout ça donc alléluia quoi, de ce côté-là.

*A : Elle est suivie ici aussi ?*

P16 : Elle a été... Mais elle n'a plus de problèmes, là en ce moment, parce que bon elle a été... Les sillons couverts, je lui fais faire un rendez-vous de dentiste toutes les années pour faire un check. Elle a eu sa première dent de dévitalisée là, elle a vraiment, vraiment souffert quand on lui a arraché le nerf. Enfin, je l'entendais hurler quoi, j'avais envie d'étriper le dentiste mais bon, je ne peux pas lui dire. Je l'ai amené mais je savais très bien qu'elle allait...

*C : Maintenant, on va parler de votre qualité de vie en général donc pas forcément qu'au niveau des dents. Est-ce que vous avez été opérée ?*

P16 : Ouais j'ai... Je suis une enfant [??] donc je n'ai plus d'utérus, je n'ai plus de trompes, j'ai été opérée de la jambe droite par D<sup>r</sup> Finidori pour rectifier.

*C : Parce que la jambe était arquée ?*

P16 : Les deux donc ils m'ont sectionné aussi au niveau du genou, ils m'ont tourné le genou, ils m'ont mis des agrafes, ils m'ont sectionné aussi le péroné. Manque de bol à l'hôpital Necker bah j'ai attrapé le staphylocoque doré donc je n'ai jamais voulu faire la deuxième jambe, terminé. J'ai mis un an à m'en remettre, donc ça m'a refroidi, j'ai dit bon tant pis. Mais bon, je vois que je commence à avoir des problèmes de genou maintenant de celle qui n'a pas été opérée, voilà. Qu'est-ce que j'ai eu d'autres ? Bah les amygdales, des choses traditionnelles.

*C : Là, vous êtes toujours suivie à Cochin ?*

P16 : Oui.

*C : Alors, d'après vous comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie en général ?*

P16 : Hm... Elle l'a affecté dans mes études. Elle l'a affecté dans mon travail, elle me crée beaucoup d'arrêts de travail et de fatigue cérébrale qui fait que je suis vraiment affaiblie au niveau intellectuel des jours, avec un moral qui baisse et... Ouais, c'est surtout le moral quoi.

*C : Quand vous dites dans vos études, c'est dans quel sens ?*

P16 : Bah je... J'ai souvent loupé l'école et je... Comme la maladie, elle n'était pas très, très bien connue jusqu'à l'âge de... J'ai connu ma première classe, j'avais 9 ans. Donc avant, j'ai été traînée de Lyon, Marseille, Paris, j'ai fait pas mal d'endroits et on m'a mis dans un centre [??], on m'a écarté les jambes, on m'a mis des plâtres, on m'a fait des tas de tests. Il y a même un chirurgien qui voulait m'enlever les hanches, mettre des hanches en plastique. C'était tout et puis rien quoi. Tout le monde voulait récupérer mon cas pour faire, pour dire « oui, j'ai découvert un cas ». Donc ouais, ça a été... Ce n'est pas que les dents mais c'est vrai que j'ai souvent été chez le dentiste à cause de ça hein. Et puis, avec des difficultés pour manger et des nuits sans sommeil, bon on prend un cutter... Euh un cutter non, un compas, on essaie de gratter la pâte pour essayer d'ouvrir la dent soi-même quoi. Ça, combien de fois je l'ai fait. Je me suis même dit que j'allais acheter une mini fraiseuse pour le faire moi-même tellement je n'en pouvais plus mais c'était soit j'arrachais, soit je...

*C : Quelles conséquences, s'il y en a eu, la maladie elle a eu sur votre autonomie ou votre capacité physique ? Que ça soit avant ou maintenant.*

P16 : Qu'est-ce qu'elle a eu comme...

*C : Conséquences, s'il y en a.*

P16 : Bah des études moindres. Euh... Un boulot qui ne suit pas, qui marche en pointillait, qui crée des tensions au niveau du travail. Euh... Même encore actuellement, mais bon, maintenant le handicap est mieux reconnu donc

c'est plus facile d'expliquer, de sortir le joker carte handicapée. Euh... Ouais, c'est une baisse de vitalité et se trouver à 10 heures du matin en étant déjà fatiguée, en étant... En se croyant 22 heures – 23 heures.

*C : Ça, c'était tout le temps ou que récemment ou...*

P16 : Non, ça a été très, très général dans toute ma vie ouais. Mais bon après, il y a les problèmes dentaires, mais il y a aussi les multiples fractures que je me promène dans le truc. Tout est lié en fait, c'est des douleurs générales quoi...

*C : Vous arrivez à faire du sport ou pas du tout ?*

P16 : Oui, je m'oblige à faire du sport.

*C : Vous faites quoi comme sport ?*

P16 : Quand j'étais beaucoup plus jeune, j'ai fait du deltaplane, du parachutisme... J'ai fait de la moto, j'ai fait de la plongée, j'ai fait du ski, j'ai fait de la raquette, j'ai fait pas mal de choses. Maintenant, j'ai dit au revoir au ski, je fais un peu de ski de fond parce que c'est super bon pour allonger les muscles et tout ça. Je sais faire de la raquette et bah des balades en montagne parce que j'habite en altitude donc voilà quoi. Qu'est-ce que je fais d'autres comme sport ? Je fais de la kiné, je m'oblige à faire de la kiné pour garder les muscles et là, en période de COVID, c'est fatal. Vivement que ça se termine parce que là, je suis en train de tout perdre. J'ai l'impression de m'effriter.

*C : Est-ce que la maladie, elle a eu des conséquences sur vos relations sociales ?*

P16 : Ouais, plus énervée que quelqu'un d'autre, moins patient. Euh... Mais non, par contre j'ai toujours aimé l'humain donc je n'ai jamais vraiment eu de... Détester l'humain, mais c'est vrai que souvent, je me suis mise en retrait pour éviter de faire blabla et de sourire bêtement alors qu'on sait très bien que ça ne va pas, qu'on a qu'une envie c'est de passer par la fenêtre.

*C : Est-ce que ça a eu des conséquences sur votre estime de vous-même ?*

P16 : Euh... Je pense ouais. On m'a toujours dit que j'étais différente, même au sein de la famille. C'était compliqué.

*C : Vous avez d'autres personnes de la famille qui ont aussi le rachitisme ou il n'y a que vous ?*

P16 : Il n'y a que moi. Moi je suis 300... On est 300 cousins-cousines et je suis la seule donc il y a un peu une pression sociale, à dire au début c'était la femme donc maman qui était... Que c'était la faute de ma mère quoi donc... ma mère elle s'est toujours culpabilisée de m'avoir donnée cette maladie. Or, on s'est rendu compte que ce n'était pas ça quoi, ce n'était pas du tout... C'était une mutation génétique et qu'elle, elle n'y pouvait rien quoi. C'était quoi votre question déjà ? Haha, je pars.

*C : La conséquence sur l'estime de vous-même, par rapport au regard des autres...*

P16 : Quelqu'un de différente, quelqu'un de diminué donc quelqu'un qui n'y arriverait jamais comme quelqu'un d'autre. On part déjà avec 50% de chance en moins.

*C : Et même au fur et à mesure du temps, la confiance ça n'a pas augmenté ?*

P16 : Non, non. Non parce qu'on est différent. Puisque regardez, je suis là au lieu d'être... Je ne peux pas prendre un travail à temps plein par exemple donc... C'est compliqué.

*C : Vous pensez que la maladie, elle vous a influencé sur votre choix professionnel ou pas du tout ?*

P16 : C'est très facile. T'es une fille, t'es handicapée, tu feras secrétaire, voilà. Je n'ai pas eu le choix. Donc, ça a été... Influencée oui, parce que moi, je voulais... Ce n'était pas du tout ce que je voulais faire. Moi je voulais travailler dans l'humanitaire, je voulais être... Réguler les départs pour l'étranger tout ça mais je voulais vraiment travailler dans l'humanitaire et bah là, j'ai fait de la mécanique voiture. Là où je travaille, dans un centre de recherche, il y a pleins de domaines où je pourrais bosser mais voilà quoi, la situation fait que les diplômés sont moindres. Et



*A : Bon, vous dites que les dentistes, médecins ne vous écoutent pas, mais est-ce que vous essayez de parler avec eux ? Vous dites que c'est rapide la consultation mais parlez avec eux pour demander des questions sur votre maladie ? Vous avez eu l'opportunité ?*

P16 : Alors, hm... Je n'ai pas eu trop d'opportunité parce qu'en fait, les rendez-vous sont courts mais plus écrire, moi je suis plus dans l'écriture et tout ça. Après nous, on n'ose pas trop parce qu'on se dit les médecins sont déjà super chouettes de nous accueillir et de nous prendre en charge et tout ça et on sent il y a un manque de temps aussi. On n'a pas trop envie de déranger non plus, enfin voilà. Tant qu'enfin... Là, je viens parce que j'ai raconté mon histoire, j'ai enlevé la dent, ça m'a vraiment... Ça m'a vexé plus qu'autre chose mais bon voilà, autrement je ne serais pas venue. J'aurais galéré à trouver un autre dentiste qui aurait retrouvé un autre dentiste, là j'ai un dentiste qui est polonais et euh qui travaille en libéral avec sa femme, on sent qu'il y a un peu... Déjà, quand ils sont étrangers, je ne sais pas, ils ont peut-être un petit peu plus d'ouverture, je ne sais pas, il arrive d'un autre pays donc euh... Mais non, je n'ai jamais trop poussé la porte pour dire « bah tiens, je veux un rendez-vous pour savoir ». On m'aurait dit quoi, on m'aurait dit « mais on ne la connaît pas la maladie, vous avez 52 ans, mais combien de cas avez-vous au-dessus de 52 ans ? Vous pouvez me dire quoi sur la maladie au-dessus ? ». On m'a toujours dit que j'étais une des plus vieilles donc je ne peux pas poser de questions enfin dans ma tête, je ne peux pas poser de questions.

*C : Moi, je pense qu'ici, vous pouvez poser des questions et vraiment exprimer votre demande d'une réhabilitation globale de la bouche et pas forcément que la douleur ou quoique ce soit. À 52 ans, vous pouvez complètement avoir une réhabilitation orale complète. Je pense que vous devriez faire part de votre demande ici, ils sont vraiment à l'écoute.*

P16 : Oui.

*C : Je pense que vous devriez leur dire.*

*A : Parce qu'ils sont spécialisés dans cette maladie.*

P16 : Puis là, c'est une université, c'est encore différent. Il y a des élèves, des étudiants qui veulent apprendre. Mais c'est vrai que j'ai tellement peur que les autres dentistes à l'extérieur me mettent des trucs qui me cassent encore plus ou quoique ce soit. J'ai la trouille. À vrai dire, je ne sais pas trop où m'adresser hein.

[...]

P16 : Les dents, ça pourrait la vie hein. Quand vous combattez une douleur dentaire, vous ne pouvez pas combattre, parce que j'ai les deux cols du fémur qui sont cassés, j'ai les cervicales qui sont fracturées, vous ne pouvez plus combattre la douleur ailleurs, comme des chiens qui vous mordraient de partout et vous ne savez plus quoi.

*C : Je pense que vous devriez vraiment faire part de votre demande.*

## ENTRETIEN N°17

*C : T'es à l'école mon grand ?*

P17 : Non, je suis au collège.

*C : T'es en quelle classe ?*

P17 : 6<sup>ème</sup>2.

*C : Ah oui, c'est bien la 6<sup>ème</sup> ? C'est bien le collège ?*

P17 : Oui.

*C : Tu préfères le collège ou la primaire ?*

P17 : Collège.

*C : Pourquoi ? Parce que t'es plus grand, t'as plus de liberté ?*

P17 : Oui.

*C : Ok. Tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

Parent-P17 : Euh... Ici, c'est par rapport au... Bah c'est lorsqu'on a connu la maladie rare de \*\*\*\*\* [son fils], on a été suivi par le P<sup>f</sup> Linglart à Bicêtre donc c'est le centre de référence de sa maladie. Et c'est donc ce P<sup>f</sup> Linglart qui nous a orienté directement vers le P<sup>f</sup> Chaussain après.

*C : Elle vous a orienté à votre demande ou c'est elle qui vous a dit qu'il faut un suivi ?*

Parent-P17 : Non, c'est elle.

*C : D'accord. Il n'avait pas de problèmes dentaires, à ce moment-là, particuliers ?*

Parent-P17 : Euh... Non.

*C : On lui a diagnostiqué la maladie à quel âge ?*

Parent-P17 : À 3 ans, il allait avoir 3 ans, il allait rentrer en petite section. C'est-à-dire que nous on a eu des soupçons quand il avait un peu plus de 2 ans. Lui, il est né au mois d'octobre, dans l'année de ses 3 ans, donc au mois d'octobre quand il allait avoir 3 ans, les premiers examens ont été faits en février quelque chose comme ça, en début d'année. On a su sa maladie en mai et il a été pris en charge par le P<sup>f</sup> Linglart en août, fin août. Juste avant sa rentrée scolaire. Au départ, on devait la voir seulement en octobre et elle a demandé à sa secrétaire d'avancer la réunion pour qu'il prenne son traitement le plus rapidement possible.

*C : Il prend quoi comme traitement du coup ?*

Parent-P17 : Bah \*\*\*\*\* [son fils] prend... Tu prends quoi toi \*\*\*\*\* [son fils], tu veux parler ou pas ? Ou tu préfères que je parle.

P17 : Toi.

Parent-P17 : Il prend Phosphoneuros<sup>®</sup> matin, midi et soir et Un-alpha<sup>®</sup>.

*C : D'accord. Et t'aimes bien le médicament ça va ? Ça ne dérange pas de le prendre souvent ?*

P17 : Non.

*C : Est-ce que vous habitez loin du service ?*

Parent-P17 : Nous, on est dans les Yvelines, on est du côté de Melun donc après, loin dans l'absolu non, dans le sens où si ça roule bien, c'est très bien, ça va très vite. Mais comme ce matin où ça ne roulait pas du tout là, c'est voilà... Parce que moi je prends la voiture hein, pour venir.

*C : Vous êtes déjà venus beaucoup de fois ici ?*

Parent-P17 : Oui.

*C : Il est suivi depuis ses 3 ans ?*

Parent-P17 : Oui, voilà.

*C : Est-ce que, mon grand, t'as eu beaucoup de bobos aux dents ?*

P17 : Hm... Oui.

*C : T'as eu quoi comme bobos aux dents, tu sais ?*

P17 : Non.

Parent-P17 : T'as des souvenirs lointains ?

P17 : Oui.

Parent-P17 : Oui. Bah déjà là, aujourd'hui, on lui a enlevé deux dents donc voilà, des dents de lait.

*C : Parce qu'elles ne tombaient pas ? Ou il y avait quelque chose particulier ?*

Parent-P17 : Bah je pense que euh... Déjà elles ne tombaient pas. Je pense que c'est pour aider les dents définitives à pousser, je pense que c'est pour ça. Il a eu aussi une cellulite faciale dentaire, c'est ce qu'on venait de dire là, lorsqu'il était en grande section. Donc, il a été pris aux urgences à Necker mais ça ne s'est pas très bien passé, on va dire, à Necker.

*C : Il a eu une prise en charge dentaire ou générale ? Enfin, la cellulite elle était vraiment que dentaire ou elle s'est généralisée ?*

Parent-P17 : En fin de compte, ça commençait à se... À se propager, voilà, à bien gonfler. Et en fin de compte, Necker l'a soigné pour enlever son infection propre. Mais par contre, au niveau dentaire, après, dès qu'on est sorti de l'hôpital de Necker, on est arrivé ici pour qu'ils se chargent à soigner la dent, en fin de compte, incriminée. Donc après, il a été pris en charge à Bretonneau, mais au lieu de rester... Bon, déjà au départ, on a... P<sup>r</sup> Chaussain nous a dit d'aller à la Salpêtrière donc le médecin de garde n'a pas voulu prendre en charge. Je n'ai pas compris parce que, normalement, quand on regarde bien sur internet, quand c'est un enfant, tous ce qui est pédiatrie dentaire, normalement, c'est la Salpêtrière, ce n'est pas Necker normalement. À la base, du moins à l'époque hein, c'était

la Salpêtrière, tout ce qui était pédiatrie dentaire. Et donc de là, nous, on s'est dirigé là-bas et quand on est arrivé là-bas, ce qui s'est passé, c'est que nous, on avait toujours P<sup>r</sup> Chaussain au téléphone, elle nous suivait voilà par téléphone, pour nous dire ce qu'il fallait faire. Et justement, le médecin interne qui était là-bas... Médecin, interne, je ne sais pas comment dire... L'interne qui était là-bas de garde connaissait \*\*\*\*\* [son fils], elle le voyait là-bas, à Bretonneau, donc elle le connaissait, donc elle a dit au P<sup>r</sup> Chaussain ce qu'il fallait faire, il fallait faire une perfusion d'antibiotiques, tout simplement. Mais le médecin de garde qui devait venir, n'a pas voulu venir parce que c'était un enfant. Donc c'était assez compliqué, parce que nous, on était un petit peu perdu par rapport à tout ça et puis nous, c'était tout nouveau. Nous, on ne savait pas comment réagir donc on n'a pas insisté mais, je pense que la prochaine fois bah je... je me voilà... là, on n'a pas trop osé réagir voilà. Alors que, normalement, elle aurait dû se déplacer, elle se serait déplacée, la personne qui connaissait \*\*\*\*\* [son fils] lui aurait fait la perf, peut-être dans la soirée, on serait sorti de l'hôpital. Là, malheureusement, c'est qu'elle n'a pas voulu venir, donc là, la personne qui connaissait \*\*\*\*\* [son fils], a dû faire un courrier pour Necker. Et après, quand on est arrivé à Necker, ils voulaient, en gros, pas trop le prendre en urgence, alors que ça commençait quand même bien à gonfler. Donc, je n'ai pas compris.

*C : Ah, à Necker, ils ne voulaient pas trop vous prendre en urgences ?*

Parent-P17 : Bah c'est-à-dire dans la file d'accueil des urgences, c'est du style en gros ce n'est pas très urgent son problème. Alors qu'à la Salpêtrière, aux urgences, dès qu'il est rentré, il a eu l'interne tout de suite, genre on n'a pas attendu, on ne s'est pas assis en salle d'attente hein, tout de suite, on l'a pris en charge. Déjà aussi, il y a une incohérence par rapport à tout ça, puis c'est surtout que voilà, on voyait que ça gonflait, ça gonflait. Donc, de là je rappelle le P<sup>r</sup> Chaussain et je lui dis « vous savez la personne à l'accueil ne veut pas nous accueillir blablabla » donc elle entendait le P<sup>r</sup> Chaussain veut vous parler, donc elle a parlé à cette personne-là et après, elle nous dit, quand le P<sup>r</sup> Chaussain raccroche, elle nous dit « mais pourquoi vous l'avez appelé ? Je n'ai pas le choix, je suis obligée de

prendre votre fils en priorité hein ». Donc voilà. De là, on s'est rassis, en fin de compte.... En fin de compte, ils ne l'ont même pas pris en priorité parce qu'on a dû attendre au moins 2 heures, 2 voire 3 heures, dans la salle d'attente quand même, ça a eu le temps encore de gonfler. Donc après, il a vu les internes, les internes, c'est pareil, quand le Pr Chaussain disait « oui, il ne faut pas de scanner », ils lui ont fait un scanner. Euh... ils n'écoutaient pas ce qu'on leur disait. Eux, ils ne connaissaient pas la maladie rare de mon fils, mais du style, vous n'avez rien à nous apprendre, on connaît déjà notre travail, c'était un peu cette optique-là. Et ça, on n'a pas trop apprécié, parce qu'ils lui ont fait des examens qui n'étaient pas nécessaires. Et par contre, il a été perfusé seulement à 2 heures du matin quand même hein. Alors qu'on a été la Salpêtrière, à 5 heures et demie, je pense qu'ils commençaient déjà la perf hein... Et encore je dis 5 heures parce qu'on est arrivé à Necker à 17 heures. À la Salpêtrière, je pense qu'il aurait été perfusé avant. Donc là, le soir même, on aurait été sorti. Là, il est resté plusieurs jours à l'hôpital à cause de ça parce qu'il fallait le temps que l'infection s'en aille parce que ça a pris trop d'ampleur. Mais par contre, à partir du moment où il est rentré dans le service maxillo-faciale, la cheffe de service là, tout de suite, elle a écouté le... Il était, je ne sais plus 1 heure du matin, elle a écouté le Pr Chaussain et elle a fait tout ce qui fallait, elle a dit « moi, je ne connais pas la maladie rare de votre fils, moi je ne peux pas... Moi la seule chose que je vais faire c'est juste lui enlever l'infection et c'est tout ». Elle a dit « moi je ne m'occupe pas des dents, de la dentition, ça sera l'hôpital Bretonneau qui va s'en charger ». Et pourtant, entre temps, quand il était hospitalisé, il y a un dentiste qui est quand même venu le voir, et du style, il est venu me voir il me dit « bah on va peut-être lui enlever cette dent-là ou cette dent-là ». Donc de là, la cheffe de service revient et elle me dit « mais déjà le dentiste n'avait pas à vous dire ça déjà, s'il voulait faire quelque chose, il fallait qu'il m'en fasse part déjà, faire une réunion entre nous, ce n'est pas à Necker de soigner la maladie de votre fils, enfin du moins, les dents, juste l'infection, on veut juste qu'il descende en température, point barre, nous on fait juste ça ». Necker ça m'a un peu surprise, c'est surtout au niveau de l'accueil en fin de compte, je n'ai pas compris, on n'a pas compris. Autant, la Salpêtrière, ils l'ont pris tout de suite en urgences, par contre après, ils n'ont pas voulu faire la perf, il y a eu deux

voilà... Alors comme je vous disais, la personne de la Salpêtrière, elle connaissait très bien \*\*\*\*\* [son fils], elle savait très bien ce qu'il fallait faire. Mais c'est vrai à l'époque, pour nous, il était en grande section \*\*\*\*\* [son fils], donc ça faisait seulement 2 ans qu'on connaissait sa maladie. On était un peu perdu, on ne savait pas trop quoi faire, on faisait confiance aussi à ce qui se disait et je pense qu'aujourd'hui, si ça se renouvelle... le Pr Chaussain m'a laissé entendre, du moins à l'époque, je ne sais pas aujourd'hui, mais à l'époque, elle me disait que dans le hôpitaux de province, ils sont beaucoup plus à l'écoute, c'est-à-dire, qu'on aurait été, éventuellement à Pontoise, l'hôpital de Pontoise qui n'est pas très loin de chez nous où sa maladie a été décelée, peut-être qu'eux dès le départ, ils auraient écouté le Pr Chaussain, ils se seraient dits « bon, bon, vous nous dites de faire ça, bon, on le fait, on ne discute pas, on le fait ». Tandis que là, Necker c'est, oui vous le dites mais on va quand même vérifier, on va faire des examens et nananana et ça a pris un temps fou, voilà. Donc, la prochaine fois, je pense qu'on ne va pas s'amuser à revenir sur Paris, on fera ça soit sur Rouen même, quittes à aller à Rouen même. Rouen ce n'est pas si loin que ça malgré tout de chez nous hein donc... Ouais donc voilà, c'est juste un épisode un peu voilà.... Sinon, le reste du temps, voilà....

*C : À part la cellulite, il a eu d'autres problèmes dentaires ?*

Parent-P17 : Bah après, il a eu des petits abcès mais ça, on lui a enlevé ici, mais il n'y en a pas eu tant que ça. Je n'ai pas souvenir, hein \*\*\*\*\* [son fils], les dents ? T'as eu 2 ou 3 peut-être, je ne m'en rappelle plus trop. Ça faudra plus demander au service, c'est peut-être mieux.

*C : Et après, les abcès et la cellulite, on lui a retiré la dent ou on lui a traité la dent ?*

Parent-P17 : Pour la cellulite, je crois qu'au départ, ils ne voulaient pas lui enlever, ils ont essayé de la désensibiliser et en fin de compte, ça n'a pas marché, ils ont été... Je crois qu'ils ont été obligés de lui... Oui, non, on a été obligé de revenir, voilà, c'est ça et ils lui ont enlevé après la dent.

*C : Et pour les abcès ?*

Parent-P17 : Les abcès, ils ont enlevé aussi je crois.

*C : Et du coup, pour les dents manquantes, il a eu besoin d'appareil ou... ?*

Parent-P17 : Non.

*C : Alors, mon grand tu te souviens quand tu as eu les petits bobos ?*

P17 : Non.

*C : Pas du tout ?*

P17 : Non.

*C : Tu ne te souviens pas avoir eu mal ou quoique ce soit ?*

P17 : Si, un peu.

*C : Un peu. Quand il a eu ses abcès, il a eu très mal ou... ?*

Parent-P17 : Quand t'as eu les abcès \*\*\*\*\* [son fils] ce que tu ressens... Je n'ai pas l'impression que... Il me dit juste « maman, ça fait un petit peu mal là » mais comme maintenant, on essaie d'anticiper vu ce qu'on a eu suite à la cellulite, maintenant on fait attention et dès qu'on sent qu'il a un petit peu mal quelque part... Parfois, ça peut arriver que t'aies mal juste à la gencive et que ça passe hein, ce n'est pas du tout un abcès ça. Mais, c'est vrai qu'à partir du moment où il me dit qu'il a mal, là on surveille quand même pour voir s'il n'y a pas une petite boursoufflure, quelque chose et dans ce cas-là, on prévient le P<sup>r</sup> Chaussain directement et elle nous dit s'il faut ou pas prendre les antibiotiques en gros hein, voilà. C'est arrivé peut-être deux fois ça. Et après, donc dans ce cas, il prend tout de suite les antibiotiques, on anticipe tout de suite et ensuite, on vient à l'hôpital.

*C : Est-ce que vous vous souvenez quand il a eu ses épisodes, est-ce qu'il avait du mal à manger, pas de soucis particuliers ? Ou vous vous n'en souvenez pas ?*

Parent-P17 : Non, ça ne m'a marqué non.

*C : La nuit ça ne le réveillait pas ?*

Parent-P17 : Non. Non, il n'y a pas de soucis.

*C : Alors, ça a été mon grand quand on t'a retiré les deux dents ?*

P17 : Euh... Oui.

*C : Ça ne t'a pas fait trop bobo ?*

P17 : Un peu quand même.

*C : Alors, est-ce que vous êtes satisfaite des soins qu'il a reçu ici ? Vous êtes satisfaite du service ici ?*

Parent-P17 : Oh oui. Euh... Celui du P<sup>r</sup> Chaussain, je n'ai rien à dire. On a toujours été bien en charge, il n'y a pas eu de soucis.

*C : Est-ce que vous vous sentez bien informée par le service ?*

Parent-P17 : Oui.

*C : Par rapport à sa maladie et les conséquences qu'il peut y avoir sur les dents ? Les conséquences futures ?*

Parent-P17 : Bah en fin de compte, suite à ce qui c'est... l'épisode de \*\*\*\*\* [son fils], le P<sup>r</sup> Chaussain a mis en place une sorte de plaquette pour éclaircir les professionnels, on va dire, comme ça cette histoire de petite plaquette ça aide bien à expliquer les choses. Et si un jour, il y a un souci, on peut toujours présenter cette plaquette-là à l'hôpital pour expliquer vraiment la maladie de \*\*\*\*\* [son fils], les traitements qu'il faut faire et c'est vrai que ce n'est pas mal quand même. Donc il y a une avancée quand même par rapport à ça.

*C : Maintenant, on ne va plus parler que des dents. On va vraiment parler de la vie en général...*

Parent-P17 : La seule chose, c'est juste que par rapport à ses radios. Je trouve qu'il y en a quand même beaucoup de radios, mais bon après.

*C : Ici ?*

Parent-P17 : Euh oui, au sein de l'hôpital, je trouve. C'est vrai que dès qu'il vient, à chaque fois, il a toujours une radio à faire mais bon après, c'est peut-être normal hein. C'est vrai que je trouve ça un peu beaucoup quand même, mais bon après, peut-être que... Nous, dans le temps on n'en faisait pas tant que ça.

*A : Vous pouvez demander pourquoi.*

*C : Après maintenant les radios, elles sont beaucoup plus rapides à faire qu'avant, c'est beaucoup plus facile, après c'est vraiment des petits rayons...*

Parent-P17 : Ouais, voilà, ce n'est pas comme nous.

*C : C'est vraiment des petits rayons, pour lui ça ne va rien changer. Après, on a beaucoup besoins de radios pour établir un diagnostic, savoir ce qui se passe en-dessous de la dent, savoir l'origine de l'abcès etc. Que l'on ne peut pas voir à l'œil nu...*

Parent-P17 : Parce que vous savez maintenant, là on est suivi en orthodontie donc euh... Depuis l'année dernière. C'est vrai que malheureusement, pour lui, c'est qu'il est tombé sur une interne qui était très gentille, mais malheureusement, elle était en fin de cursus, donc elle a dû partir, elle est partie faire sa vie professionnelle, mais elle lui avait fait tous les examens. En plus, il y a le COVID aussi qui est arrivé, il a vraiment eu un coup de malchance sur pas mal de choses. Donc, elle lui avait fait pleins de radios, photos nanana la totale. Entre temps, c'était juste avant le confinement du mois de mars. La semaine qui a précédé, je crois même que le mercredi ou le jeudi après, Macron a fait son annonce là, donc c'était mercredi. Donc après, on a été confiné. Ensuite, on l'a revu au mois de juin et c'est là qu'elle nous annonce qu'il va avoir une nouvelle interne. Donc on est retourné au mois de... D'octobre et elle lui a fait, rebelote, tout, la totale encore. Donc euh... Je trouve ça beaucoup. En gros, on n'a pas du tout avancé

sur son cas, la seule chose c'est qu'on s'est déplacé en gros trois fois pour... Voilà.

*A : Toute façon, vous pouvez demander au docteur pourquoi ils font ça, mais sinon, vous dites que c'est 3-4 mois, ça peut avancer.*

Parent-P17 : Voilà, c'est ce qu'elle m'a dit, voilà. C'est vrai que comme ça a été fait au mois de mars et là, on est au mois de... C'était octobre donc elle me dit ouais. Je pense qu'il y a eu le COVID qui est rentré en jeu et on n'a pas eu de chance à ce moment-là. C'est vrai qu'il aurait été pris en charge bien avant. Ça, c'était un peu dommage, parce que ça refaisait encore radios, photos, empreintes, c'est un peu galère quand même.

*A : Pour sa maladie, il fait des abcès spontanés comme ça, il faut toujours regarder...*

Parent-P17 : Oui ! Donc là, elle avait fait en octobre et là, on est venu aujourd'hui pour commencer, je pense, à commencer à faire.

*C : Vous avez rendez-vous aujourd'hui en ortho ?*

Parent-P17 : Non, non, là aujourd'hui, justement c'est la personne de l'ortho, l'interne qui nous a demandé de venir ici pour lui enlever ses deux dents et après, je pense qu'ils vont commencer à faire le... Peut-être lui poser des bagues ou je ne sais pas.

*C : T'es prêt ?*

Parent-P17 : Bah sa sœur, commences à avoir des bagues aussi, donc ça va il voit ce que c'est.

*C : Toute façon, c'est l'âge.*

Parent-P17 : Mais c'est bien là, parce que les masques, ma fille ça l'arrange.

*C : Oui, c'est vrai.*

Parent-P17 : Donc c'est le côté positif.

*C : Faut bien trouver des avantages quelque part. Est-ce qu'il a été opéré des jambes ?*

Parent-P17 : Non.

*C : Alors mon grand, est-ce que dans la vie de tous les jours ça va ?*

P17 : Oui.

*C : Tu fais du sport ou pas du tout ?*

P17 : Euh... Ça dépend du sport.

*C : Tu fais quoi comme sport toi ?*

P17 : Bah moi, je ne fais pas du sport d'endurance, après les autres oui je peux.

*C : Du coup, ça veut dire tu ne cours pas ?*

P17 : Non.

*C : Quand tu fais du sport à l'école, ça va ?*

P17 : Oui.

*C : Ok. Et tu fais du sport en dehors de l'école ?*

P17 : Euh... Oui, oui.

*C : Tu fais quoi comme sport en dehors de l'école ?*

P17 : Du ping-pong.

Parent-P17 : Tu faisais mais c'est fini là.

P17 : Si, des fois avec papa hein.

Parent-P17 : Oui, avec papa mais t'étais inscrit avant. Avec le COVID, tout s'est arrêté hein.

*C : Oui. Et ça se passait bien le ping-pong ?*

P17 : Oui.

*C : Et t'aimes bien ? Tu vas vouloir refaire après ?*

P17 : Peut-être.

*C : Et t'aimerais faire un sport en particulier ou pas du tout ?*

P17 : Pas du tout.

*C : Ok. Est-ce à l'école ça va ?*

P17 : Oui.

*C : Est-ce que t'as pleins de copains ?*

P17 : Oui, j'en ai pleins.

*C : Ils sont tous gentils avec toi ?*

P17 : Oui.

*C : Hm... Est-ce que t'arrives bien à parler, manger, même avec les dents qui te manquent ?*

P17 : Oui.

*C : Il n'y a rien qui te gêne ?*

P17 : Non.

*C : Tes jambes elles ne font pas mal ?*

P17 : Non. Euh !! Sauf si, oui, sauf si je cours.

*C : Sinon, ça va quand tu ne cours pas ? Quand tu marches ça va ?*

P17 : Oui.

Parent-P17 : Mais pas tout le temps hein. Ça dépend, c'est aléatoire, il y a des moments il va courir, je me dis « c'est bon, il va avoir mal aux jambes, ce n'est pas possible », rien du tout. Et des moments où il ne court pas forcément, mais voilà. On ne peut pas trop savoir en fin de compte,

c'est assez, c'est vrai que c'est assez perturbant là-dessus parce qu'à l'école, quand même \*\*\*\*\* [son fils], normalement, on lui avait fait un papier, un PAI<sup>9</sup>, pour ne pas qu'il ne fasse du sport d'endurance mais comme ça arrive que toi tu cours un peu, je lui dis tu te ménages quand même, parce que comme ce n'est pas forcément sur le moment où il a mal, c'est... Il court et après ça peut arriver peut-être le lendemain ou le surlendemain, ce n'est pas forcément tout de suite. Je lui dis fais attention quand même, mais bon, parfois tu ne te ménages pas quand même et ça va à peu près donc c'est vrai qu'on ne sait pas, on ne sait pas. Une fois, on était même au point d'avoir carrément des béquilles, une maman m'avait prêté des béquilles parce qu'il ne pouvait plus du tout marcher. C'est arrivé juste dans la matinée et dans l'après-midi...

*C : Il n'avait rien fait de particulier ?*

Parent-P17 : Je n'ai pas eu le souvenir qu'il ait couru. Et dans l'après-midi, ah bah c'est bon, c'était reparti comme avant. Donc c'est pour ça, c'est vraiment aléatoire, on ne peut pas vraiment prévoir. Mais bon, sachant qu'on nous avait dit aussi à l'hôpital, le P<sup>r</sup> Chaussain, qu'il fallait éviter tout ce qui était randonnée et tout ça, ou du moins de faire de longue longue marche. C'est vrai qu'on a suivi à la lettre ce qu'elle nous a dit. Et c'est vrai qu'on n'a pas non plus, on n'a jamais fait de randonnée, de choses comme ça. Parfois, pendant les vacances, c'est arrivé qu'on essaye quand même de faire quelques marches et ça allait quand même, je trouve hein. Donc bon, je pense que \*\*\*\*\* [son fils] réagit très bien par rapport au traitement, on a cette chance.

*C : C'est le seul de la famille qui a cette maladie ?*

Parent-P17 : Oui.

*C : Ok. T'as des frères et sœurs ?*

P17 : Euh... Oui, une sœur.

*C : Elle, elle n'a pas l'XLH ?*

Parent-P17 : Non.

*C : Tu veux faire quoi plus tard, mon grand, comme métier ?*

P17 : Euh... Océanographe ou garde animalier.

*A : Tu sais nager ?*

P17 : Non.

*C : Et bah alors.*

Parent-P17 : Bah on avait commencé, mais après, le problème c'est que je lui avais fait faire en dehors, vous savez un stage. Mais le... En fin de compte, on est mal tombé sur cet instructeur parce qu'en fin de compte, lui, le but c'était qu'ils aient, vous savez leur fameux petit diplôme pour aller en colonie de vacances, le brevet de je ne sais plus quoi là.

*C : Le brevet de 25 ou 50 mètres ?*

Parent-P17 : Voilà, alors que ma fille ce n'était pas ça. Comme elle avait fait en février, elle avait vraiment bien appris à nager, à faire les mouvements voilà. Tandis que lui, non, c'était en gros débrouilles toi, il faut que t'aies...

*C : Tu fasses la distance.*

Parent-P17 : Voilà donc il n'a pas appris grand-chose malheureusement. Donc là, va falloir y retourner mais là, bon... Encore pareil, vu qu'il est toujours là le COVID, on ne peut pas faire grand-chose. On l'a aussi... Pour la piscine à l'école, il est dispensé. On ne le met pas parce que... Déjà pour ma fille, c'était quand même assez fatigant aussi, bon quand ils étaient en primaire... Parce que nous, on est dans un petit village, il fallait prendre le bus, c'était assez actif comme... Vous voyez ce que je veux dire, on les dépêchait pour tout « allez, allez, allez ! hop ! ». Ils passaient quoi ? 30 minutes dans l'eau, allez hop, on remonte. Je ne le voyais pas du tout... Et puis je disais, si \*\*\*\*\* [son fils], s'il fait ça, alors lui il va être HS.

---

<sup>9</sup> Projet d'Accueil Individualisé

Donc lui, souvent c'est en dehors de l'école qu'on lui fait faire la piscine.

*C : Alors, est-ce que vous avez des inquiétudes par rapport à son avenir, par rapport à sa santé ou sa santé bucco-dentaire ?*

Parent-P17 : Euh... Aujourd'hui, vu que ça se passe relativement bien euh... Après, je me pose juste des questions par rapport au nouveau traitement qui existe. Je sais, lui, comme ça se passe bien.

*C : Le bursosumab ?*

Parent-P17 : Oui, je me pose juste des questions par rapport à ça. Est-ce que... Parce qu'apparemment, on entend quand même que du positif là-dessus et c'est vrai que ça éviterait de prendre... C'est-à-dire que son taux phosphore, dans le sens, c'est quand même plus régulier. En fin de compte, à partir du moment où il prend son Phosphoneuros®, hop, après ça redescend, ça fait... En gros, ça fait un peu en dents de scie, un peu, sa prise de phosphore. Tandis qu'avec le bursosumab, l'avantage c'est quand même plus, voilà euh... Mais au jour d'aujourd'hui pour l'instant, il réagit bien après je ne sais pas lorsqu'il... Là, il commence vraiment à être... Au niveau hormonal, on va dire, ça commence seulement à se mettre en place tout ça là, la puberté. Donc après, je ne sais pas comment ça va jouer justement quand on sera à fond par rapport dans sa prise de médicament, est-ce que ça sera aussi efficace ou pas ? Ou est-ce qu'alors, il en faudra plus ou moins ? Je ne sais pas.

*A : Oui, il faut parler avec le Dr Chaussain.*

Parent-P17 : Oui, voilà.

*A : Lui poser toutes ces questions.*

Parent-P17 : Voilà, le P<sup>r</sup> Linglart oui. Je verrais avec elle. Là, justement, là au mois de mai, il y a les ateliers comme tous les ans là où on voit différents cours. Là, c'est vrai que, ses jambes, avant elles étaient bien arquées, là elles sont devenues droites. Maintenant, elles ont tendance à devenir plus comme ça [arquées dans le sens inverse], on

va dire. D'ailleurs, ça [le fait qu'elles soient devenues droites] a été assez rapide, maintenant, elles ont tendance à être un peu plus incurvées en fin de compte. Donc, là c'est juste à suivre mais bon c'est sans plus, ce n'est pas non plus, voilà. Bon, comme nous on est quand même assidu par rapport à la prise de son médicament, on fait attention.

*A : C'est important.*

Parent-P17 : Donc moi, je n'oublie pas le midi. C'est pour ça que moi, j'ai arrêté de travailler aussi, je n'étais pas obligée d'arrêter de travailler hein, j'ai préféré arrêter de travailler pour justement pouvoir lui donner le médicament le midi et même comme ça, s'il y a des rendez-vous médicaux, on ne se prend pas la tête à se dire « olala tiens, qui est-ce qui pose sa journée pour ceci, cela ». Moi, je suis disponible et c'est quand même beaucoup plus simple pour pas mal de choses. Après bon, l'inconvénient voilà, c'est que je suis toute seule à... Ça ne fait plus qu'un salaire au lieu de deux, on va dire ça comme ça, après faut faire un choix. On a fait ce choix-là et je ne regrette pas. Après, on verra plus tard ce qu'on va faire. C'est vrai qu'au jour d'aujourd'hui, \*\*\*\*\* [son fils], depuis la 6<sup>ème</sup> hein, tu commences à être autonome aussi par rapport à la prise de ton médicament, donc ça c'est bien. Après, quand il sera au lycée, ça sera autre chose hein. Mais malheureusement, c'est qu'au lycée, je ne pense pas qu'il pourra rentrer à la maison le midi donc après, je pense que... Je ne sais pas comment ça se passe au sein du lycée par rapport à son médicament. C'est vrai que ce n'est plus comme dans le temps, avant il y avait quand même une infirmière qui était là, à temps plein quasiment, mais maintenant, c'est fini tout ça. Donc après c'est à toi de te... Je veux dire personne ne pourra vérifier s'il l'a pris ou s'il ne l'a pas pris, c'est ça.

*A : Oui, c'est lui-même qu'il soit conscient de l'importance.*

*C : Bah oui, tu seras grand au lycée déjà.*

Parent-P17 : Voilà, après il y aura ta sœur. Sa sœur, elle sera en... Elle sera en terminale quand tu seras rentré en seconde toi. Ça c'est l'avantage aussi d'un côté, c'est vrai

qu'ils ont 2 ans d'écart, c'est vrai que c'est bien aussi, ça veut dire aussi... Là, sa grande sœur quand même, là il rentre en 6<sup>ème</sup>, sa sœur est en 4<sup>ème</sup>. Donc ça l'aide quand même plus ou moins à rentrer dans le... Voilà, dans le circuit, c'est un petit plus quand même qu'il a par rapport à certains élèves. Hein \*\*\*\*\* [son fils] ? Comme ça, au cas où, tu sais que t'as ta grande sœur si t'as besoin. C'est surtout les premiers jours après bon, après la grande sœur hein.

*C : Est-ce que mon grand tes copains ils savent que tu as la maladie ?*

P17 : Oui.

*C : Tu leur as expliqué ?*

P17 : Oui.

*C : Et ils comprennent bien ?*

P17 : Oui.

Parent-P17 : T'as expliqué mais ils ne savent pas trop ce que t'as ou ils savent ce que tu as ?

P17 : Ils savent.

Parent-P17 : Tu as bien expliqué ?

P17 : Oui.

Parent-P17 : Mais, c'est ceux de....

P17 : Bah au collège, ils savent déjà hein.

Parent-P17 : Mais au collège, je ne pense pas qu'ils le sachent, ceux dans ta classe, au collège, ils ne le savent pas.

P17 : Mais je n'ai pas d'autres copains au collège.

Parent-P17 : Non, mais je parle de... Toi tu parles de ceux que tu connais depuis parce que... Avant, quand on était dans le village, ce sont les mêmes enfants depuis la petite

jusqu'au CM2, c'est la même classe. C'est une toute petite classe.

*C : Oui, oui donc ils se connaissent très, très bien.*

Parent-P17 : Voilà. Donc eux le savent, il n'y a pas de soucis. Mais par contre, je pense qu'au collège non. Pour moi, le collège euh...

P17 : Ils ne s'en souviennent plus ?

Parent-P17 : Non mais ce n'est pas ça mais les autres élèves du collège, ceux de ta classe là, à part...

P17 : Ah mais ce n'est pas grave eux.

Parent-P17 : Non mais eux, ils ne le savent pas.

*C : Ils ne te posent pas des questions, rien du tout ?*

P17 : Non.

*C : Après, ça ne se voit pas beaucoup, c'est juste un tout petit peu.*

Parent-P17 : Non, c'est juste qu'il s'absente de temps en temps pour aller éventuellement, voilà, faire des examens, mais c'est tout. Mais il y a juste la professeure principale, bon, elle, elle sait qu'il y a un PAI, les professeurs le savent. Après, j'ai demandé aussi qu'il soit devant en classe parce qu'avec ses soucis de vue aussi et des problèmes d'attention, un petit peu, quand même, en primaire. Donc euh... En fin de compte, ça se passe très bien au collège. Il a été suivi par une orthophoniste aussi depuis la moyenne section jusqu'au CM2 carrément, ça a été très long. Bon, il y en a eu 3 quand même entre temps parce qu'à chaque fois, malheureusement, elle partait soit de la région ou elle changeait de métier ou voilà. Mais bon, je pense que ça a été bénéfique quand même. Après c'est vrai que c'était le langage qui était difficile à un moment donné. Mais là, maintenant, ça va quand même mieux je trouve. T'es fatigué toi.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter ? Un thème que l'on n'a pas abordé en particulier ? Quelque chose que vous avez à dire sur le service ?*

Parent-P17 : Sur le service ? Non, mais je suis satisfaite. Le P<sup>r</sup> Chaussain, franchement. Après l'orthodontie, je vous dis je ne sais pas encore, parce que comme j'ai dit avec les aléas du COVID et tout ça, il y a un changement d'interne voilà, là je ne peux pas vous parler encore. Mais ici, non, franchement, moi je sais que... Et puis très disponible aussi, je veux dire que dès qu'on a un souci, on n'est pas tout seul et ça c'est super important.

*C : Vous avez les numéros, vous pouvez appeler, bah comme pour la cellulite...*

Parent-P17 : Bah voilà.

*A : Elle est à l'écoute.*

Parent-P17 : Ah oui, oui, oui. Bah là, tout à l'heure en plus, on était coincé sur le pont de Clichy là, c'est toujours le cirque par-là, mais bon en tout cas, on est arrivé en retard. J'ai juste envoyé un petit SMS pour la prévenir comme quoi, on allait arriver en retard parce que bon, au cas où si... Ça ne sert à rien qu'ils attendent ne sachant pas à quelle heure on allait arriver, autant qu'ils prennent quelqu'un d'autre. Donc voilà, je peux toujours la contacter si besoin et justement, la fois où il avait fait sa cellulite faciale, le P<sup>r</sup> Chaussain était quand même en vacances hein, elle n'était pas du tout, elle ne travaillait pas hein. En plus... Bon là, ça tombait le week-end, mais en plus elle n'était pas... Elle était en vacances parce que quand on est rentré nous après Necker, c'est P<sup>r</sup> Courson qui s'en est occupé en fin de compte de \*\*\*\*\* [son fils] parce que le P<sup>r</sup> Chaussain, donc, était en vacances. C'est lui qui l'a pris en charge, en fin de compte, à Bretonneau après et ça s'est super bien passé. Donc c'est vrai que là-dessus je n'ai aucun... Par rapport à l'hôpital, non, je n'ai rien à dire.

## ENTRETIEN N°18

*C : Votre situation professionnelle ?*

P18 : Je suis infirmier.

*C : En libéral ou en public ?*

P18 : Non, je travaille à la mairie de Paris.

*C : D'accord. Alors, tout d'abord, on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

P18 : Bah euh... C'est par mon suivi que j'ai... Alors maintenant, ce n'est plus à Necker, c'est à euh... Au Kremlin-Bicêtre, voilà. C'est le suivi dentaire apparemment... Voilà... Le plus efficace par rapport à la pathologie. Avant j'habitais en province, j'avais un dentiste... J'ai toujours un dentiste d'ailleurs mais, qui était un peu limité et du coup, j'en ai discuté avec, à l'époque, je ne sais plus comment elle s'appelait ce médecin, maintenant c'est Kamenicky, mais c'était celle d'avant qui m'avait orienté ici rapidement.

*C : Du coup, c'était à votre demande ?*

P18 : Ouais.

*C : Parce que vous vouliez quelqu'un de plus spécialisé par rapport à la maladie ou c'est parce que le dentiste que vous avez, il ne connaissait pas trop...*

P18 : Parce que le dentiste que j'avais, il était un peu démuni, il le disait lui-même qu'il était un peu démuni sur cette situation et donc, du coup oui, il a eu pas mal d'informations de l'équipe d'ici, c'était pas mal aussi. Mais euh... Voilà, c'était juste parce qu'il m'avait exprimé son désarroi par rapport à ma pathologie, il ne savait pas trop quoi faire donc, j'en avais parlé à l'époque et on m'a dit « bah il y a une équipe un peu spécialisée à Paris » enfin voilà.

*A : Depuis combien de temps ici ?*

*C : À peu près.*

P18 : Ouais, je vais dire je suis suivi ici depuis 2005 peut-être.

*C : Et sinon, avant, c'était qu'en libéral ?*

P18 : C'était qu'en libéral ouais.

*C : D'accord. Actuellement, vous habitez loin d'ici ?*

P18 : Non, maintenant, j'habite Paris.

*C : Et avant, c'était en province ?*

P18 : Ouais.

*C : C'était loin ?*

P18 : Ouais, c'était en Bretagne. Ce n'était pas très loin, mais bon.

*C : Quand vous habitiez en Bretagne, vous faisiez comment pour venir ?*

P18 : En train.

*C : Ok. Du coup, c'était tout à vos frais ?*

P18 : Ouais.

*C : Vous n'avez pas pris de taxi conventionné ?*

P18 : Non, non...

*C : Ça ne vous dérangeait pas à chaque fois ?*

P18 : Bah non, je venais à Paname, j'étais content, je faisais des trucs. J'en profitais pour poser des vacances quoi.

*C : D'accord. Alors, est-ce que vous avez eu beaucoup de soucis dentaires ?*

P18 : Ouais, vraiment beaucoup.

*C : Depuis que vous êtes enfant ? Ou un peu plus tard ?*

P18 : Depuis que je suis petit, j'ai eu beaucoup de soucis dentaires. J'ai eu les premières dents dévitalisées, en plus, c'est deux dents de devant, je devais avoir 7-8 ans. Enfin, euh... Ce n'était plus des dents de lait. Et ensuite euh... J'ai tout le temps eu des caries, des choses comme ça alors que j'avais une hygiène bucco-dentaire normale hein. Je me brossais les dents, je ne mangeais pas plus de sucre que ça. Et j'ai vraiment eu des soucis bucco-dentaires, à partir du milieu des années 90 où là, j'avais des abcès à répétitions en-dessous. On m'a dévitalisé je ne sais plus combien de dents. J'en ai presque la moitié de dévitalisée.

*A : Vous aviez déjà le diagnostic de la maladie ?*

P18 : Oui, ouais, ouais. Depuis l'âge de 3 ans que la maladie est diagnostiquée.

*C : Ok. Hm... Vous êtes le seul de la famille ?*

P18 : Ouais, c'est une mutation génétique.

*C : Ok et on vous a diagnostiqué parce que vous avez eu un problème à ce moment-là ou...*

P18 : Bah parce qu'à l'âge de 2 ans ou 3 ans, j'avais les... Je ne marchais toujours pas. Et donc, il y avait un souci et en fait euh... Le médecin de famille m'a envoyé voir le D<sup>r</sup> Balzan à l'hôpital Necker parce qu'il avait lu, la chance c'est qu'il avait lu quelque chose dans les mois qui suivaient enfin bon voilà... Alors qu'il n'y avait aucune raison, dans la famille, c'est une mutation génétique donc. Et ça a été diagnostiqué à ce moment-là.

*C : Vous avez des opérations...*

P18 : Ouais, ostéotomies du tibia et du péroné.

*C : Vous prenez quoi comme traitement actuellement ?*

P18 : Bah là, je suis actuellement avec le protocole burosam là.

*C : Burosumab, pour les adultes ?*

P18 : Voilà.

*C : Avant, vous preniez le Phosphoneuros® ?*

P18 : Avant, c'était le phosphore euh... et Un-alpha®, voilà.

*C : Avant le burosamab, le traitement, il n'était pas trop lourd ? Le prendre plusieurs fois par jour... Tous les jours...*

P18 : Si. Toute l'enfance et surtout toute l'adolescence, c'était abominable ce phosphore, le calcium ça allait, c'était une gélule à prendre le matin, ce n'était pas gênant, mais le phosphore, c'était 4 fois par jour, c'était dégueulasse, vraiment dégueulasse, immonde voilà donc euh... Donc, du coup, ça c'était compliqué ouais.

*C : Et vous l'avez toujours bien pris ou il y a eu une période où...*

P18 : Non, non, non, à l'adolescence, je l'ai très mal pris et quand j'étais petit, c'était la guerre, mais bon je le prenais parce que voilà, j'étais un garçon sage... mais c'était la guerre. Et à l'adolescence, je l'ai très mal pris, vraiment je n'ai pas très bien suivi. Et au début de l'âge adulte et jusqu'à 33 ans, je l'ai arrêté totalement.

*C : D'accord.*

P18 : On va dire de 20 ans à 33 ans à peu près.

*C : Parce que vous ne vouliez plus ou on vous a dit de l'arrêter ?*

P18 : Non, parce que j'en avais marre, j'ai arrêté le suivi, j'ai tout arrêté.

*C : Vous avez arrêté le suivi à l'hôpital et vous avez repris après ?*

P18 : C'est ça.

*C : D'accord. Vous avez repris parce que vous avez voulu reprendre ou parce qu'il y avait un souci particulier ?*

P18 : J'avais des douleurs... J'avais des douleurs qui réapparaissaient donc du coup, je me suis dit « on va arrêter de faire le con ».

*C : Au niveau de vos soucis dentaires, est-ce qu'il y a eu des conséquences sur votre élocution ?*

P18 : Oui, parce que j'ai des dents en moins. Donc j'ai des dents en moins dans le fond et puis, devant, j'ai 4 dents en moins donc... Bon j'ai un appareil hein mais ouais quand même.

*C : Est-ce que ça eu des conséquences sur la mastication ?*

P18 : Ah bah oui vraiment. Il y a des aliments que je ne peux plus manger.

*C : Sur votre sourire ? Votre apparence ? Votre estime de vous-même ?*

P18 : Non. J'en ai même fait un argument... Voilà, j'ai les dents pourries comme les punks, ça me va très bien.

*C : Et les douleurs ?*

P18 : Comment ?

*C : Est-ce que vous avez eu des douleurs...*

P18 : Ah ouais, vraiment beaucoup, ouais, ouais, vraiment beaucoup, régulièrement et ça, par contre c'est pénible parce qu'en plus, ce n'était pas des caries, donc euh... C'était des douleurs qui arrivaient soudainement euh... C'était des abcès, enfin voilà et évidemment, ça arrivait le samedi soir à 2h.

*C : Bah oui, pas de dentistes qui travaillent, jamais le lundi en plein milieu de la journée.*

P18 : Voilà. Le seul moyen de soulager, c'était de dévitaliser la dent, d'ouvrir la dent et de laisser le truc sortir mais il fallait aller aux urgences pour ça quoi.

*C : Est-ce qu'avec les soins que vous avez reçu dans le service, vous avez vu une amélioration au niveau de votre qualité de vie bucco-dentaire ? Mastication, élocution...*

P18 : Non parce que je suis arrivé trop tard, je pense que je suis arrivé au moment où ils ont commencé à arracher les dents etc. Par contre, ça m'a fait prendre conscience d'une hygiène bucco-dentaire plus importante, enfin voilà, je me brosse les dents plusieurs fois par jour, je fais plus attention et le suivi, il est plus régulier.

*C : Vous venez combien de fois à peu près ?*

P18 : Tous les 3 mois.

*C : D'accord. Et l'appareil que vous avez, vous l'avez fait ici ou vous l'avez fait...*

P18 : Non, je l'ai fait chez mon dentiste.

*C : Et même, avec l'appareil, ça ne va pas mieux pour la mastication ?*

P18 : Bah si je ne l'avais pas, je ne pourrais pas manger tout simplement, je n'ai plus de dents devant donc je ne pourrais rien faire et j'ai essayé un appareil dans le fond mais c'est insupportable parce que c'est un faux palais.

*C : Ah c'est en haut, d'accord.*

P18 : Mais ça, je ne l'ai pas celui-là, j'ai juste l'appareil de devant parce que celui du fond, on me l'a fait mais comme c'est un faux palais pour mettre les dents sur chaque côté, c'était insupportable donc, je ne l'ai pas gardé. Du coup, au niveau de la mastication, je mâche moins, voilà. J'avale plus sans avoir mâcher les aliments quoi.

*C : Est-ce que vous avez déjà renoncé à des soins bucco-dentaires ?*

P18 : Euh... À ma connaissance, non.

*C : On ne vous a pas proposé de faire des implants ou quelque chose comme ça ?*

P18 : Si, je suis en cours.

C : Ici ?

P18 : Ouais.

C : *Est-ce que dans le service, vous avez vraiment l'impression d'être vraiment acteur de votre prise en charge, c'est-à-dire d'être vraiment au centre de votre prise en charge ? D'être bien informé...*

P18 : Ah oui, exceptionnellement bien même, ouais vraiment.

C : *Vous êtes vraiment bien informé de toutes les conséquences de la maladie sur les dents...*

P18 : Ah oui, oui, oui, comme jamais d'ailleurs, c'est vraiment.

C : *Vous avez vu une différence avec le libéral, bon après c'est différent parce qu'il ne connaissait pas forcément la maladie...*

P18 : C'est ça, ce n'est pas la même chose donc il ne voyait pas sur du long terme ce qu'il pouvait... Comment ça pouvait évoluer parce que c'était une maladie... Maintenant, il voit plus, mais voilà, il faut se renseigner, ce n'est pas une maladie qui est très courante donc euh... Fallait chercher les infos quoi.

C : *Ok. Alors, maintenant, on va arrêter de parler des dents, on va parler de la vie en général, d'accord ?*

P18 : Ouais.

C : *Alors, comment la maladie elle a affecté votre qualité de vie en général, s'il y a eu ?*

P18 : Oui, elle a vraiment affecté, dans le sens où avec mon épouse, on a décidé de ne pas avoir d'enfants par exemple. Puisque c'est une maladie qui est sur le gène X dominant et donc, on a une chance sur deux d'avoir un enfant malade et moi, je ne veux pas d'un enfant malade.

C : *Du coup, vous ne voulez pas du tout avoir d'enfants par rapport à la maladie parce que vous avez peur de lui transmettre ?*

P18 : Non, parce que c'était insupportable, ouais, ouais. À l'adolescence, c'était quand même assez insupportable, les pas de travers enfin les choses comme ça, c'était dur quoi.

C : *Est-ce que la maladie elle a eu des conséquences sur votre autonomie ? Vos capacités physiques ?*

P18 : Bah oui sûrement, il y a beaucoup de choses que je ne peux pas faire, maintenant, j'ai moins de résistance à la marche, je ne peux pas courir ou quand je cours, ça me tue et j'ai mal. Donc ouais, ouais, elle a eu des... À ce niveau-là, il y a eu des conséquences mais pas invalidante.

C : *Vous faites du sport ou pas du tout ?*

P18 : Beaucoup.

C : *Vous faites quoi comme sport ?*

P18 : Alors, je fais beaucoup de... Enfin maintenant moins parce que les piscines sont fermées mais je faisais beaucoup de natation. Je fais du vélo, beaucoup de vélo et puis dernièrement, je me suis mis un peu à la musculation mais là, c'est juste de l'entretien quoi.

C : *D'accord, est-ce que la maladie, elle a eu des conséquences sur vos relations sociales ? Que ça soit avant ou maintenant ?*

P18 : Je ne sais pas. Oui, sûrement. J'étais le handicapé de la famille donc ouais, je pense ouais. Ce n'est pas un gros handicap, mais quand même.

C : *Et à l'école et tout, ça allait ou pas du tout ?*

P18 : Oui, je crois que ça a forgé mon caractère, je me suis beaucoup battu. Quand on me traitait de pattes de canard, je me bastonnais quoi, voilà. Donc, oui, oui, je pense que ça agit un peu oui.

*C : Est-ce que ça a eu des conséquences sur votre activité professionnelle ?*

P18 : Sans doute, vu que j'ai passé ma vie à l'hôpital, c'est peut-être pour ça que je suis infirmier, je pense qu'il ne faut pas aller chercher trop loin.

*C : Quand vous étiez à l'hôpital, vous avez dû rater des cours ou pas du tout ?*

P18 : Un peu.

*C : Ça n'a pas été trop compliqué niveau scolaire ?*

P18 : Non, non, c'était plutôt même... C'était les petits bénéfices de la maladie.

*C : Est-ce que ça a eu des conséquences sur votre estime de vous-même ?*

P18 : Euh... Non, non parce que justement, j'avais un caractère bien trempé, non, non, ça non, pas du tout.

*C : D'accord. Maintenant, par rapport à l'avenir, est-ce que vous avez des inquiétudes sur votre avenir en rapport avec votre santé orale ou votre santé bucco-dentaire ?*

P18 : Ouais, clairement ouais, bien sûr.

*C : Par exemple...*

P18 : J'ai peur par exemple que les implants ne fonctionnent pas et d'avoir un appareil total voilà en entier tout simplement, ce n'est pas terrible. Et puis, j'ai peur d'avoir des prothèses de hanches assez tôt et puis les douleurs que j'ai ne s'améliorent pas, au contraire, s'empirent. Donc je ne suis pas très, très optimiste sur la vieillesse, pour l'instant tout va bien.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter en particulier, un thème que l'on n'a pas abordé ?*

P18 : Non, je pense que ce qui est vraiment difficile, enfin on l'a un peu abordé, c'est la transmission de la maladie en connaissance de cause, comme toutes les maladies

génétiques je pense. Donc ça pose des questions sur... Des conflits mêmes, sur la PMA enfin voilà, des choses comme ça qui sont actuellement dans tous les cas... Ça a été très traumatisant, on est passé devant une commission pour choisir le sexe, ils nous l'ont refusé sous prétexte d'eugénisme quoi. Et donc, ça a été difficile voilà. Je pleure mais... Enfin ça va, c'est passé mais ça reste douloureux et c'est un vrai choix. Donc oui, ça a un impact sur la psy. Physiquement, on n'est pas en fauteuil roulant, physiquement, on est normaux, ça a quand même un impact sur le quotidien. Enfin, pas au quotidien, mais sur la vie générale.

*C : T'as quelque chose à rajouter Alba ?*

*A : Non. Je pense que si vous voulez ici, dans le service, vous disiez que vous ne mâchez pas bien, voir s'ils peuvent faire quelque chose pour vous...*

P18 : Non, non, non parce que franchement, que ça soit ici ou dans le Kremlin-Bicêtre, avant c'était Necker, j'ai toujours trouvé une équipe hyper compétente, voilà c'est un peu... En plus, j'ai été opéré, j'ai eu la chance d'être opéré en Bretagne, là où j'étais, parce que l'APHP bosse aussi, la chirurgie, à l'époque, se faisait là-bas. Non, non toutes les équipes, dans tous les cas ici... Ici, je me sens vraiment écouté et puis surtout, on m'informe sur les conséquences de la maladie et du coup bah ça me permet moi, d'adapter mon mode de vie quoi... J'ai diminué le tabac euh... Enfin des choses qui sont... Donc euh... Moi je trouve ça très bien d'être suivi à l'hôpital public voilà, je trouve ça cool.

## ENTRETIEN N°19

*C : T'es en quelle classe ma belle ?*

P19 : CM1.

*C : Ça se passe bien à l'école ?*

P19 : Oui.

*C : Ok. Du coup, d'abord on aimerait savoir comment vous avez connu le service ici à Bretonneau ?*

Parent-P19 : C'est l'hôpital en fait où elle est suivie.

*C : Elle est suivie dans quel hôpital ?*

Parent-P19 : Au Kremlin-Bicêtre, ils ont découvert la maladie, du coup, c'est eux qui nous ont dirigé ici.

*C : Ils vous ont dirigé ici pour avoir un suivi ou c'est parce qu'elle avait quelque chose en particulier au niveau des dents ?*

Parent-P19 : Non, c'est pour avoir un suivi parce qu'ils ont expliqué que la maladie elle avait des conséquences au niveau des dents. Donc ça faisait des abcès, ça faisait beaucoup de problèmes. C'est des os donc c'est en rapport avec la maladie. Et du coup, ils nous ont dit qu'il fallait qu'elle ait un suivi également au niveau de la dentition.

*C : Elle est suivie depuis qu'elle a quel âge ici ?*

Parent-P19 : Euh... Depuis qu'on a détecté la maladie, depuis 2014.

*C : Alors toi t'es née en 2011, donc on t'a détecté la maladie vers 3 ans, c'est ça ?*

Parent-P19 : Oui, c'est ça.

*C : C'est parce qu'elle avait des douleurs, quelque chose en particulier ?*

Parent-P19 : Euh... Non même pas parce que ça faisait, c'est... Comment dire... C'est au niveau des jambes, c'est quand elle commençait à marcher, elle avait en fait les jambes arquées, très arquées donc... Et... À un moment, arrivée à 9 mois – 10 mois, elle stagnait en fait au niveau de la croissance, on voyait qu'elle ne prenait pas, même au niveau des vêtements, elle ne grandissait pas. Je me suis posée la question, je me dis comment ça se passe, je ne comprends pas, je vois qu'elle stagne au niveau de la croissance et au niveau des jambes, c'était vraiment très arquées quand elle a commencé à marcher et voilà.

*C : Du coup, vous êtes partie voir son médecin traitant, enfin son pédiatre et après...*

Parent-P19 : Du coup, je suis partie voir le pédiatre. Le pédiatre m'a dit « ah, c'est peut-être... Ça va passer. En grandissant, elle va s'affiner et du coup les jambes elles vont se redresser, ce n'est pas grave ». Et du coup, bah moi ça m'a encore inquiété parce que je voyais que ça stagnait et même au niveau de la taille, elle avait une petite taille et donc c'était bizarre par rapport aux autres enfants, en plus elle rentrait à la maternelle. Et du coup, j'ai consulté le médecin traitant, donc il m'a dit, lui il ne voit pas trop, allez voir un orthopédiste. Donc, j'ai consulté 2 orthopédistes en ville donc j'habite à Épinay. Du coup, ils ne savaient pas trop, ils m'ont dit « ah, peut-être que ça va passer... Avec l'âge, avec le temps, en grandissant ça va passer ». Donc, ils m'ont dit « pas besoin d'intervention au niveau des jambes, pas besoin de la kiné, ça va passer ». Donc j'ai attendu, j'ai attendu quelques mois mais je voyais que ça ne passait pas. Donc finalement, elle a été à la crèche, j'ai repris le travail, j'avais pris un congé parental de 2 ans. J'ai repris le travail donc elle est repartie à la crèche, avant de rentrer à l'école, quelques mois avant. Et il y a une dame qui travaille à la crèche qui m'a dit qu'elle connaît très bien un orthopédiste mais c'est le 16<sup>ème</sup>, Paris 16<sup>ème</sup>. « Elle, elle est spécialisée... peut-être c'est une maladie, ce n'est pas comme ils vous ont dit avec le temps ça va passer », elle m'a dit « il y a peut-être autre chose ». À la crèche aussi, ils ont commencé à voir qu'elle stagnait et même, au niveau des jambes, c'était un peu bizarre quoi. Et donc, elle m'a conseillé d'aller voir cette personne-là avec toutes les radios, tous les examens que j'avais fait. Et donc bah, j'ai été voir la dame au 16<sup>ème</sup> qui

m'a dit tout de suite, tout de suite en voyant les radios que c'était un rachitisme. Voilà, le médecin traitant ne connaît pas cette maladie en fait, il y a beaucoup de médecins... C'est une maladie qui fait partie des maladies rares donc ils ne connaissent pas. Et dès qu'elle a vu tout de suite les radios, elle m'a dit que « c'était un rachitisme rénal, c'est normal qu'on vous a un peu dirigé un peu à gauche, à droite, parce qu'on ne connaît pas, souvent les gens ne connaissent pas cette maladie comme c'est une maladie rare ». Et du coup, elle m'a conseillé d'aller au Kremlin-Bicêtre avec tous les examens et tout, donc c'est là que j'ai commencé à prendre rendez-vous et c'est là qu'ils m'ont dit « oui c'est un rachitisme rénal et voilà, c'est parfois génétique ». On a fait les examens mais chez nous dans notre famille, en tout cas, on n'a pas cette maladie-là. C'est la seule. Voilà, donc c'est comme ça qu'on a été dirigé vers cette dame.

*C : Ok. Du coup, vous m'avez dit que vous habitez à Épinay ?*

Parent-P19 : Épinay-Sur-Seine, oui.

*C : Vous faites comment pour venir ici à chaque fois ?*

Parent-P19 : En voiture.

*C : Ça ne vous dérange pas le temps de trajet...*

Parent-P19 : Non, non, non, on est sorti de la maison vers 9h-9h15.

*C : Vous êtes déjà venues ici beaucoup de fois ?*

Parent-P19 : Oui, oui, oui.

*C : Elle a eu des soins ou c'était des suivis de contrôle à chaque fois ?*

Parent-P19 : Euh... C'était un suivi de contrôle. Elle a eu quand même des soins hein, elle a eu des soins quand même.

*C : Elle a eu des abcès ou...*

Parent-P19 : Abcès ? Non, non, depuis non.

*C : Des caries ?*

Parent-P19 : Des caries, oui. Elle en a eu pas mal quand elle est arrivée en 2014, elle en a eu pas mal des caries hein.

*C : Tu manges beaucoup de bonbons ?*

P19 : Hm... Oui.

*C : Tu brosse bien les dents ?*

P19 : Euh... Oui.

*C : Maman, elle n'est pas très d'accord hein. Est-ce que ma grande les caries ça te faisait mal ou pas du tout ?*

P19 : Euh... Non.

*C : Tu n'as jamais eu de bobos au niveau des dents ?*

P19 : Non.

*C : Est-ce que dans le service, pour votre fille, vous avez vraiment l'impression d'être bien accompagnée, d'être bien suivie, d'être bien informée sur tout ?*

Parent-P19 : Oui, oui, c'est très bien.

*C : Ils vous informent bien des conséquences de la maladie sur les dents ? Ce qui peut se passer etc.*

Parent-P19 : Oui, oui, oui.

*C : Est-ce qu'elle a été opérée des jambes du coup ou pas du tout ?*

Parent-P19 : Non, pas du tout. En fait, elle a pris le traitement. À la base, au début quand on a commencé c'était du phosphore, le Phosphoneuros®, c'était le médicament pur à prendre dans la bouche avec soit du jus, soit de l'eau et elle a pris ça au début, oui de 2014 et il n'y

a pas très longtemps, elle a commencé le traitement, le burosumab.

*C : Vous avez vu une différence entre les deux ?*

Parent-P19 : Pas tellement, juste que maintenant, avant le médicament, il fallait le prendre au moins le matin, le midi et le soir. Enfin voilà, il fallait le prendre tout le temps matin-soir, matin-soir, il ne fallait pas l'oublier. Du coup-là, avec les injections c'est tous les 15 jours et c'est avec l'infirmière donc ça va mieux.

*C : Ma grande, tu préfères prendre le traitement que tu prends maintenant ou celui d'avant ?*

P19 : Euh... Celui de maintenant.

*C : Pourquoi ?*

P19 : Parce qu'il est plus mieux que celui d'avant.

*C : Plus mieux, c'est-à-dire ?*

P19 : Que l'autre il avait un goût amer et que là bah il n'y a pas de goût.

*C : Maintenant, dans la vie de tous les jours ma grande, est-ce que tu fais du sport ? Est-ce que t'es bien active ?*

P19 : Euh oui.

*C : Tu fais quoi comme sport ?*

P19 : Euh... De la gym et du... Et après, je ne me rappelle plus.

*C : Tu fais du sport à l'école ?*

P19 : Oui.

*C : Ça se passe bien le sport à l'école ?*

P19 : Oui.

*C : Ça ne te fait pas mal aux jambes ?*

P19 : Hm... Non.

*C : Elle n'a pas de douleurs aux jambes quand elle fait du sport ou quoique ce soit ?*

Parent-P19 : Non, non, non, elle n'a pas de douleurs.

*C : Tu cours ?*

P19 : Oui.

*C : Ok. Est-ce que t'as pleins de copains et de copines ?*

P19 : Oui.

*C : Ils sont gentils avec toi ?*

P19 : Oui.

*C : Tu sais ce que tu veux faire plus tard quand tu seras plus grande ?*

P19 : Euh oui, je veux devenir maîtresse.

*C : Ah oui, pourquoi ?*

P19 : Parce que j'aime bien.

*C : Ok. Euh... Est-ce que pour l'avenir vous, vous avez des inquiétudes par rapport à sa santé, à sa santé bucco-dentaire ?*

Parent-P19 : Euh... Non pas forcément, parce qu'elle est bien suivie, on a été... Déjà on a eu la chance de trouver... Elle a été suivie assez tôt quoi. Voilà, je pense que ça va aller parce qu'on est bien suivie donc on vient régulièrement, donc je pense que non, ça va aller.

*C : Est-ce que vous avez quelque chose à rajouter, quelque chose dont on n'a pas parlé ?*

Parent-P19 : Non, rien de spécial.

*C : Tout se passe bien ?*

Parent-P19 : Oui, ça va parce qu'elle est bien suivie donc ça va, on arrive à gérer.

*A : Dans le service, vous vous sentez bien ? Bien informée ?*

Parent-P19 : Non, ça va. Oui, on est bien informé, D<sup>r</sup> Chaussain elle est bien parce qu'on l'avait déjà vu au Kremlin, elle est très bien et puis, ici c'est très bien je trouve. Ouais, ouais c'est un bon hôpital.

## ENTRETIEN N°20

(mère du patient n°21 (P21), à mettre en relation)

*L : Vous êtes tous les deux porteurs de cette maladie ?*

P21 : C'est ça.

*L : Quelle est votre profession madame ?*

P20 : Alors moi, je suis maître de conférence en espagnol à l'université de Lille.

*L : D'accord et toi tu es ?*

P21 : Collégien.

*L : Tu es en quelle classe ?*

P21 : 3<sup>ème</sup>.

*L : Aparté, de toutes les personnes qu'on a interrogées, aucun n'était extrêmement diplômé...*

P20 : Alors voilà, ça fera une différence.

*L : Est-ce que c'est un biais de notre consultation ? Tous ont été interrompus dans leur progression scolaire, à l'époque hein, peut-être plus âgés que vous, par le fait que... Les limitations dues à leur handicap, par exemple à leurs différentes... Ils n'étaient pas du tout... Enfin ils étaient très voilà, les différentes interventions et tout ça.*

P20 : C'est bizarre quand même.

*L : Bah ouais, bah je pense qu'il y a un petit biais de recrutement, je n'arrive pas à comprendre pourquoi.*

P20 : Parce qu'en fait, quand j'ai... Quand j'ai, je n'ai pas créé l'association toute seule justement, les familles avec lesquelles j'ai créé, je pense à deux familles en particulier... En fait mais c'est par hasard, on était dans les mêmes professions.

*L : Vous, on a su que vous étiez malade à quel âge ?*

P20 : Alors moi, je l'ai... On l'a su vers 18 mois parce qu'en fait, c'est quand les jambes ont commencé à se déformer et j'ai été vite diagnostiquée par un généraliste qui connaissait, ce qui était incroyable...

*L : C'était dans quelle ville ?*

P20 : C'était à Bordeaux. Et en revanche, ce qui est dommage, c'est qu'après j'ai été suivie à l'hôpital des enfants de Bordeaux, mais j'ai eu le traitement par Un-alpha® qui, pourtant, je pense le traitement par Un-alpha®, date de mon année de naissance, 1972, mais je l'ai eu qu'à 12 ans. Mais au moins je l'ai eu, ce qui a fortement corrigé les déformations, ouais, c'est impressionnant et la courbe de croissance. Mais donc voilà, mais même si, je pense que pour le traitement, il y a eu pas mal d'errance diagnostique parce qu'on n'est pas tombé sur la bonne équipe à Paris, mais bon quand même, celui qui me soignait à Bordeaux a fini par mettre en place le traitement par vitamine recombinaée.

*L : D'accord. Et là, vous avez toujours... Vous avez quoi comme traitement maintenant ?*

P20 : Alors, moi je l'ai arrêté pendant longtemps parce que je n'ai plus eu de traitement, mais parce qu'à l'époque, on pensait que lorsque la croissance était terminée, en tout cas, l'équipe qui me suivait, on ne savait pas trop si c'était la peine ou pas. Moi, ils m'ont « oh, bah maintenant, tu peux arrêter », donc je peux vous dire que je ne me suis pas laissée dire deux fois...

*L : Oui parce que ce n'est pas bon, ce n'est pas bon du tout ce Phosphoneuros® et tout ça, ce n'était pas du tout bon ce traitement, non ?*

P20 : C'est dégueulasse, ouais.

*L : Beaucoup de patients nous ont dit que c'était super dégueu et il y en a qui vomissaient... Toi, tu le prends toi ?*

P20 : C'est ignoble.

P21 : Moi, je le prenais mais maintenant, je suis sous burosumab.

*L : D'accord.*

P20 : Il a le... L'anticorps.

*L : Donc vous avez arrêté votre traitement...*

P20 : J'ai arrêté. Après je pense de 22 ou 23 ans jusqu'à... En fait, une petite dizaine d'années. Parce qu'ensuite, quand je me suis posé la question d'avoir un enfant, j'ai repris contact avec l'équipe, donc à l'époque, qui était à Saint-Vincent de Paul, du Pr Garabédian et c'est comme ça que j'ai compris vraiment ma maladie d'ailleurs. J'ai repris contact pour poser des questions et du coup, j'ai décidé d'avoir un enfant et du coup, j'ai repris le traitement en étant enceinte. Après, j'ai encore arrêté...

*L : Ça veut dire que la maladie, vous a laissé « tranquille » pendant cette période.*

P20 : Ouais, bien sûr. En fait, j'ai eu une liberté mais géniale, où j'ai oublié la maladie parce que moi, comme vous diraient des médecins, je n'ai pas une version de la maladie très sévère.

*L : D'accord.*

P20 : Ça dépend pour quoi après, parce que j'ai découvert petit à petit que bon quand même. Mais c'est vrai que les déformations, elles se sont assez bien corrigées. Mais j'ai quand même... J'ai découvert, il y a 3 ans que j'avais une malformation de Chiari, je ne savais pas. Parce qu'en écoutant les consultations de \*\*\*\*\* [son fils], qui a cette malformation, je me suis dit « oh, c'est bizarre » et puis du coup, le Pr Di Rocco m'a dit « bah je pense qu'il faut faire une petite IRM » et donc voilà. J'ai quand même découvert ça, les dents, c'est quand même un gros sujet. Mais bon, n'empêche que j'avais très peu de douleurs en fait et que moi, les douleurs, elles se sont accélérées après la grossesse quand même. Je pense aussi à cause de l'âge tout simplement hein, et du coup-là, j'ai repris pas mal de rendez-vous. Je me suis refait suivre vraiment par le rhumatologue, endocrino et j'ai fini par reprendre le traitement, parce que justement, on a changé de discours et surtout pour les dents. En plus là, comme je suis dans le

protocole de Martin Biosse-Duplan, je n'ai plus le choix. Du coup, je le reprends et franchement je pense qu'en fait, je crois que ça me fait du bien, j'ai l'impression, parce que bon après, c'est toujours compliqué de dire si on est fatigué, moins fatigué etc... J'ai quand même l'impression que ça me fait du bien.

*L : D'accord. Donc vous avez rencontré dans ce premier parcours de vie, parce que là, vous avez une petite cinquantaine, des gens qui ne connaissent pas la maladie. Et il y a eu un peu d'errance diagnostique en tout cas, il y a eu un peu d'errance thérapeutique pendant quelques années.*

P20 : Ouais.

*L : Chose que votre fils n'a pas connu, par exemple ? Vous avez su qu'il était malade quand il est né ou quand il était dans votre ventre ?*

P20 : Quand il est né. Quand il est né donc là, moi j'avais choisi d'accoucher à Saint-Vincent de Paul avant la fermeture, c'était juste avant la fermeture, pour justement être près de l'équipe. Et du coup, il a eu une prise de sang à la naissance, qui n'a rien révélé et ensuite, à 3 mois, et là, hypophosphatémie.

*L : D'accord. Donc t'as... Sauf que la différence avec ta maman, c'est que toi t'avais quelqu'un qui te...*

P21 : J'avais quelqu'un qui savait, donc c'était plus facile.

*L : Il n'y a pas eu d'errance thérapeutique, il n'y a pas eu d'errance diagnostique. C'est quand il est né vous avez créé cette association ?*

P20 : Non, c'était après. Parce qu'en fait, c'est au moment où le Phosphoneuros® a disparu du marché, a été retiré du marché et du coup, c'était bien embêtant parce qu'il y avait un seul traitement et donc en fait, c'était une belle aventure. On a vraiment, on a créé cette association... Agnès Linglart a beaucoup participé, en réunissant les patients qui étaient motivés et on a fait un beau battage

médiatique. Je n'ai jamais su si l'erreur venait du labo ou l'époque de l'Afssaps<sup>10</sup> aujourd'hui ANSM<sup>11</sup>.

*L : Et ils l'ont remis, grâce à vous, grâce à votre combat...*

P20 : Ah c'était génial.

*L : C'est assez... Elle est forte ta mère. Donc vous, vous avez grandi... C'était quand même assez inconnu, pleins de signes phénotypiques qui étaient assez inconnus donc vos premiers soucis de dents, vous aviez quel âge ?*

P20 : J'avais 20 ans mais c'est....

*L : Avant...*

P20 : Mais c'est assez incroyable parce qu'en voyant... Bon, \*\*\*\*\* [son fils] racontera...

P21 : C'est une chance.

P20 : Ouais, j'ai eu de la chance parce que... Alors, je ne sais pas parce que j'ai eu quand même des... Je ne me souviens pas, je ne pense pas que j'ai eu des nécroses spontanées avant 20 ans.

*L : Ok. Et d'un coup, c'est parti ?*

P20 : Et j'ai eu la première nécrose. C'était horrible, sur les dents définitives, sur les deux incisives de devant. La première et en fait, le dentiste... J'ai été très bien soignée, elles sont toujours là. J'espère qu'elles vont rester longtemps. J'ai été très bien soignée mais le dentiste ne comprenait pas et en plus, c'est un dentiste qui est quand même chef de service à Bordeaux. Je lui en veux un peu parce que quand je... Ça fait partie des médecins qui n'écoutent pas et qui n'aiment pas qu'on en sache davantage. Quand j'ai emmené \*\*\*\*\* [son fils], je lui ai dit « mais vous vous souvenez de moi ? », il m'a dit « oui, oui », je lui ai dit « mais maintenant, je sais ce que j'ai etc. », je lui ai donné le papier, la plaquette et bon, ça ne s'est pas bien passé. Il n'a pas voulu donner de flagyl, c'était à la limite pour \*\*\*\*\* [son fils] d'être hospitalisé quoi. Donc

bref, en tout cas 20 ans et j'ai eu cette incisive, ensuite la deuxième, très vite après. J'étais tombée, j'avais une dent de lait qui était tombée donc je me demande si ça n'a pas accéléré aussi dans l'enfance. Je n'en sais rien. En tout cas, c'était les deux premières, la révélation, c'était pour moi, pour moi, c'était incroyable ce moment, c'était la première consultation avec P<sup>r</sup> Garabédian, parce qu'elle m'a posé pleins de questions, elle me disait alors « vous avez un problème de dents ? ». Je la regardais je me disais « mais comment elle sait ? ».

*L : Tout d'un coup mais tout s'éclaire quoi.*

Parent-P20 : Ah mais tout s'est éclairé mais en fait, tout ce que je me trimballe et je me disais mais pourquoi j'ai ça et ça, moi je ne sais pas, je ne pouvais pas faire le lien. Et elle décrivait ma vie quoi, c'était un moment incroyable, elle me disait « alors quand vous vous levez, si vous êtes restée longtemps assise, ça va », je lui disais « bah non ». Et donc, ça a été incroyable et donc c'est à partir de ce moment-là que bah ensuite, j'ai... Elle m'a dirigé vers Bretonneau, j'ai fait le test génétique, le D<sup>r</sup> Gaucher à trouver. C'est à ce moment-là que j'ai vraiment appris à connaître ma maladie, à me renseigner, ça correspond un peu au début de la démocratisation d'internet donc il y avait des forums où on parlait un petit peu de ça, on a commencé à connaître des gens, enfin tout s'est construit à ce moment-là. Donc c'était en... \*\*\*\*\* [son fils] tu es né...

P21 : 2006, merci.

P20 : 2006, donc oui, ça doit être dans les années... Ouais ça doit être vers 2004 je dirais, 2003.

*L : Ok. Donc, il y a eu des rencontres avec des dentistes qui ne savaient pas et par leur... J'allais dire incompétence mais manque de connaissance sur le sujet, voilà... Vous n'avez pas été écoutée à la mesure de ce que vous aurez pu l'être, en tout cas, dans la mesure de ce que maintenant, Catherine met en place et essaye de [??] dans les connaissances qu'elle donne dans son enseignement. Je ne me rends pas compte parce que vous n'êtes pas devant*

<sup>10</sup> Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé

<sup>11</sup> Agence Nationale de Sécurité du Médicament

*moi, mais votre limitation de votre corps, je ne me rends pas compte si vous êtes petite ou si vous êtes grande, là par exemple je...*

P20 : Et bah...

P21 : On est petit, on est petit.

P20 : Je peux me lever mais vous ne verrez pas bien. Mais moi, je mesure 1m54.

*L : D'accord.*

P20 : Mais on ne voit pas. Mais tiens, vas-y montres mes jambes...

*L : Bah si, c'est important. Ouais bon...*

P20 : Quelqu'un qui ne connaît pas ne voit pas, les médecins le voient mais après, si, si, j'ai une très forte limitation des hanches maintenant.

*L : Vous avez des prothèses de hanches ?*

P20 : En abduction, en écart, je suis vraiment limitée.

*L : Vous avez fait de la chirurgie pour ça, de la chirurgie des hanches ?*

P20 : Je n'étais pas comme ça, c'est venu avec le temps, je n'avais pas du tout cette limitation et c'est pareil, c'est venu à partir de... Autour de 30 ans, c'est les calcifications sur les hanches qui limitent quoi.

*L : Et vous avez aucune prothèse...*

P20 : Non.

*L : Rien du tout donc vous êtes... Dans une version plus modérée que d'autres.*

P20 : Tout à fait.

*L : Mais vous avez quand même des limitations dans les choses... Par exemple, il y a des choses que vous ne pouvez*

*pas faire. Vous pouvez faire du vélo par exemple ? Est-ce que...*

P20 : Ouais, je peux faire du vélo. Bah par exemple, je ne peux pas faire de yoga classique, ça, ce n'est vraiment pas possible. La position de base du yoga, ce n'est vraiment pas possible. Non, dans ma vie de tous les jours, bon après de toute façon c'est compliqué... Bon je m'adapte, mais euh... Par exemple, maintenant, descendre de la baignoire, je fais attention euh... Tout ce qui est il faut descendre d'une voiture...

*L : Ouais, bien sûr.*

P20 : Ce genre de mouvement euh... Et puis euh... Bon, moi je fais énormément de kiné hein, ça me... Je suis très sérieuse avec la kiné parce que ça m'a enlevé beaucoup d'inflammations, je n'ai presque plus d'inflammations.

*L : Vous le faites avec \*\*\*\*\* [son fils] ? Ou chacun a son kiné ?*

P21 : Non.

P20 : \*\*\*\*\* [son fils] ne fait pas de kiné. Il ne fait pas de kiné.

P21 : Pas encore.

P20 : Mais ouais, pour l'instant.

P21 : On verra plus tard.

P20 : Donc bref et...Donc moi j'en fais beaucoup, ça m'a beaucoup soulagé, j'essaie de marcher beaucoup, en ce moment, c'est assez compliqué, un peu plus sédentaire.

*L : Ah oui, bien sûr.*

P20 : Mais je fais... Moi je milite vraiment, depuis que je fais beaucoup de kiné, que je bouge au maximum, j'ai beaucoup moins de douleur et je fais assez attention aux poids.

*L : Enfin dès qu'on bouge, de toute manière, c'est plus simple.*

P20 : Donc voilà.

*L : Et vous avez un métier où vous êtes très diplômée, un métier où vous avez fait beaucoup d'études. Il y a un moment donné où la maladie a été un frein à l'école ? Dans les études supérieures ? Parce que vous avez un métier d'intello quoi donc vous étiez assis...*

P20 : C'est marrant que vous me posez cette question parce que je me la suis posée depuis pas longtemps en fait. Alors...

*L : À quel point vous êtes beaucoup, beaucoup, beaucoup plus diplômée que les autres patients que j'ai interrogés alors soit il y a un biais, faut que je réfléchisse...*

P20 : Bon alors, déjà je viens d'un milieu social bourgeoisie... Mais non, mais ça compte. Moi je suis vraiment impressionnée lors des ateliers si vous voulez de... De la différence physique aussi, qu'il y a entre... Et de soins, quand on vient d'un milieu aisé et pas aisé, moi à chaque fois, ça me...

*L : C'est important ce que vous dites.*

P20 : Moi ça me touche énormément lors des ateliers, ça. Parce qu'on voit... Vous me direz dans la société, on voit très bien, on peut voir sur le visage de quelqu'un d'où il vient, ça c'est sûr. Mais avec une maladie chronique...

*L : Le poids, la peau...*

P20 : Les dents justement.

*L : La peau et les dents, franchement, c'est déjà des marqueurs sociaux.*

P20 : C'est ça. Mais avec une maladie chronique, c'est encore plus, moi j'ai l'impression.

*L : Quel est votre sentiment sur ça ? Vous avez l'impression que quand on est malade finalement, il y a des choses qui passent après ou...*

P20 : Bah de toute façon, je pense qu'on se soigne mieux quand on est dans un milieu aisé parce qu'il y a les dépenses...

*L : Les connaissances...*

P20 : Je viens de voir maintenant, si on est en ALD... Excuse-moi \*\*\*\*\* [son fils] mais... Mais même \*\*\*\*\* [son fils], il s'en est aperçu. On a été chez l'ophtalmo pour faire le bilan par rapport... Avant d'aller voir le neurochirurgien, on a payé 120€...

P21 : Pour regarder des lettres !!!

P20 : Pour le fond de l'œil. Et j'ai été remboursée 60€.

*L : Oui, c'est une énorme dépense pour des gens qui ne gagnent pas d'argent en fait.*

P20 : Ce qui est énorme. Et encore, en France, on est extrêmement bien logé. Mais bon, je me dis... J'ai l'impression que quand même de toutes les façons, il me semble, mais ça c'est dans la société en général. Mais même là, je le vois pour les tests. Le collègue de \*\*\*\*\* [son fils] est fermé, bon... Il n'y aura pas apparemment de campagne de test et le Principal invite les gens à se faire tester en disant que c'est gratuit. Mais à côté, donc à Roubaix, ils ont fait... Ça a été... Il y a eu le Havre et Roubaix qui ont fait des campagnes gratuites où les gens pouvaient venir se faire tester. À Roubaix, personne n'est venu, ça a été une catastrophe mais parce que de toute façon, les gens ne se déplacent pas parce qu'ils se sentent exclus etc., donc je me dis...

*L : C'est vrai pour la vaccination aussi où en fait, le vaccin ne vient pas aux gens. Quand les gens ne se débrouillent pas pour faire le vaccin, les vieux ils sont chez eux, si personne ne vient pour les vacciner, ils ne se feront pas vacciner.*

P20 : C'est ça et du coup, j'en avais discuté avec Agnès Linglart et elle me disait parce qu'on parlait des ateliers, et moi, je découvrais des questions des gens... Et attention, je ne veux pas faire du mépris de classe, mais j'étais hallucinée. Il y avait un père, il donnait 3 fois la dose Un-alpha® parce que comme ça, son enfant il allait guérir plus vite. Il ne s'était pas demandé si c'était dangereux ou pas. Donc ça vient évidemment de l'éducation qu'on a etc., et donc, moi j'ai souvent cette impression-là, après bon moi, je pense que je suis quand même moins sévèrement atteinte aussi pour des questions de génétique hein, ça c'est sûr. Mais j'ai été bien nourrie. En fait, c'est hyper important, on le sait maintenant, moi je ne voyais jamais... \*\*\*\*\* [son fils], il voit des nutritionnistes, moi j'en n'avais jamais vu, mais on est dans un milieu... Enfin bref, il y a tout ça... Et sinon pour répondre à votre question de départ, voilà, je suis dans un milieu d'intellectuel, mon père est avocat, ma mère elle a arrêté ses études parce qu'on est quatre enfants, mais elle avait fait aussi des études. Et je pense que du coup moi, de toute façon... Mais ça, c'est clairement par rapport à ma maladie, je me suis mise dans les études, je me suis enfermée dans les bouquins, ça c'est sûr.

*L : Et aussi, peut-être parce que votre corps vous le permettait, contenu du degré de maladie de votre atteinte.*

P20 : C'est ça oui, aussi. Mais de toutes les façons, moi j'étais assez... J'ai eu quand même jusqu'à 12 ans, une déformation forte, moi j'avais l'impression d'avoir des jambes de cow-boys hein, j'en ai beaucoup souffert...

*L : Vous en avez beaucoup souffert de ça ?*

P20 : Ouais.

*L : On se moquait de vous à l'école ?*

P20 : Ouais.

*L : Vous aviez l'impression d'être différente, d'être vilaine par rapport aux autres ? On a toujours cette impression quand on était ado, mais là, c'était vraiment...*

P20 : Ah ouais. À fond, à fond !!! Mais à fond. Moi, je pense que l'image que j'ai de moi-même aujourd'hui, elle ne correspond pas à la réalité, je n'arrive pas à voir mes jambes telles qu'elles sont, je les vois plus déformées je pense. Et non, non, moi j'ai super mal vécu la déformation, d'autant plus que... Là, le truc qui est intéressant, j'ai bien analysé, c'est qu'étant d'un milieu justement aisé, bourgeois, moi j'avais des robes longues mais j'ai quand même vécu dans un espèce de secret de ma maladie parce que sûrement, mes parents l'avaient très mal vécu, j'étais l'aînée, ils avaient 24 ans...

*L : Votre fratrie n'était pas malade ?*

P20 : Non et j'ai compris à quel point c'était un secret parce que j'ai... Il a fallu que je parle beaucoup pour le comprendre, qu'en discutant avec mon frère, je me suis rendu compte qu'il ne savait pas ce que j'avais et que j'avais une maladie rare, tellement ça avait été... Tellement, c'était devenu un tabou quoi.

*L : Pourtant vous êtes née dans un milieu qui est très élevé intellectuellement. Comme quoi les secrets n'ont pas, finalement...*

P20 : Ouais, ouais, ouais et bah non... C'est bien parce que \*\*\*\*\* [son fils] est en train d'apprendre des choses.

*L : Et donc, c'était parce qu'ils étaient inquiets, c'est parce que...*

P20 : Ouais, ouais, je pense que d'abord, ils étaient paumés, ils avaient 24 ans hein, j'étais l'aînée donc je pense que franchement...

*L : Ni votre maman, ni votre papa n'avait cette...*

P20 : Non, non.

*L : C'est arrivée de novo comme ça...*

P20 : Ouais.

*L : D'un coup, un enfant un peu différent quoi, enfin avec une maladie...*

P20 : Ouais, ouais, après moi je pense qu'il y avait un peu de honte hein, de culpabilité, c'est sûr.

*L : Ce n'est pas pareil de culpabilité et de honte.*

P20 : Je pense qu'il y avait un peu les deux... Parce que ça se voyait quand même beaucoup...

*L : Ça se voyait au niveau de vos jambes...*

P20 : Et que dans un milieu où tout le monde doit être parfait, où tout le monde doit avoir un corps parfait, doit être mince etc.

*L : C'est un peu l'écueil, ce que vous décrivez là, c'est un peu l'écueil d'un milieu d'un CSP qui est élevée, où on fait attention à ces choses de l'apparence et du regard des autres.*

P20 : Ouais.

*L : L'avantage que dans les milieux plus populaires et plus sains, il y a une espèce de masse... Je ne sais pas...*

P20 : Ouais mais du coup, j'en ai vraiment souffert hein. Et donc voilà, les études ça a été une réponse... Les bouquins, ça a été quand même beaucoup une réponse.

*L : Et ça ne vous a pas empêché d'avoir pleins de potes ? Des amoureux ? Enfin la vie quoi.*

P20 : Ah les amoureux, je pense que j'en ai eu plus tard que d'autres parce que je n'avais pas confiance en moi, donc ça a un peu retardé, je me suis rattrapée mais...

P21 : Non... Dernière chose que j'ai envie d'entendre...

P20 : Non, non, je n'irais pas plus loin, mais c'est vrai que moi... J'ai eu un... Ça ne va pas te choquer [en parlant à son fils], j'ai eu mon premier petit copain, j'étais en seconde. Donc quand je regardais au collège mes copines qui avaient... Qui sortaient avec leurs premiers copains et tout, moi j'étais super mal à l'aise.

*L : Vous étiez petite aussi...*

P20 : J'étais petite mais franchement euh... Ce qui m'a le plus marqué, c'est la déformation des jambes.

*L : Donc vous avez dû faire ce qu'on fait souvent quand on a un truc qu'on n'aime pas, compenser en étant hyper drôle, hyper sympa ?*

P20 : Oui ! Tout à fait ! J'étais le rayon de soleil. Et en fait, non ce qui a été dur pendant mon parcours c'est d'arriver... Bon, moi j'ai fait une analyse que j'ai trouvée géniale, libératrice et tout.

*L : C'est ce que j'allais vous demander, le soutien psy, il était analytique pour vous ou plus que ce n'était pas un psy... Enfin, l'analyse a été quelque chose qui vous a aidé ?*

P20 : Ah ouais mais vraiment. J'ai eu une super aventure. Je l'ai faite tard, après la naissance de \*\*\*\*\* [son fils], parce qu'en fait, en revivant les...

P21 : Oui... Oui, les traumatismes.

P20 : Quand j'ai vu qu'il avait les jambes qui commençaient à se déformer j'ai fait ouh... Non, mais je suis vraiment allée au départ pour ne pas confondre mon histoire et la sienne parce qu'il n'a pas du tout eu la même et je ne voulais pas calquer mon histoire sur la sienne et puis, bah évidemment après, c'est mon analyse et pas la sienne. Et du coup, non, non, non, mais moi j'avais vraiment besoin de libérer comme je l'ai appelé « le côté noir de la force », non parce que j'avais accumulé de la colère, de la honte, de... Voilà, tout ça quoi. Et donc, franchement, pour moi ça a été vraiment utile. Mais d'ailleurs dans les... Quand j'ai participé... J'ai participé à des comités d'ACRS à un moment à Bicêtre, on m'avait demandé d'être là et la première chose que j'ai dit c'est « mais il faut des psys quoi ».

*L : Vous êtes patient-expert ?*

P20 : Non mais j'aimerais bien mais en fait...

*L : Non mais c'est un vrai nom, c'est...*

P20 : J'aimerais bien mais le truc, c'est que je viens... Je viens d'arrêter une responsabilité, enfin j'étais vice-présidente et j'ai arrêté, ça me prenait beaucoup de temps et là, j'en ai un peu marre de l'administratif à la fac donc je vais pouvoir faire autre chose, mais ouais, j'aimerais bien. Et du coup, j'avais dit « mais il faut des psys » parce que moi, je trouvais, enfin c'est mon histoire, mais je pense que comme on s'occupe beaucoup du médical et c'est normal, on va s'occuper de... C'est tout à fait normal, mais moi, j'ai l'impression et dans l'association, je trouve que les personnes sont dans une négation dans cette maladie. Bon après, Moi j'ai une forte histoire de négation parce que justement, l'apparence a été niée, mais il y a... Mais comme c'est une maladie où la douleur augmente avec le temps, je pense qu'on s'adapte et qu'en fait, moi j'ai des amis dans l'association, mais je me dis « mais ce n'est pas possible quoi, elle ne voit pas qu'il y a un truc qui ne va pas », elle me dit qu'elle n'a pas mal et cette amie du jour au lendemain, elle s'est retrouvée avec deux prothèses de hanches alors que soi-disant elle n'avait jamais eu de douleurs. Et je sais... J'ai entendu Karine Briot qui disait, il y a une négation hallucinante quoi. Et je pense que...

*L : Une négation ou une résignation ?*

P20 : Bah peut-être les deux. En tout cas, c'est une adaptation à la douleur qui fait que les personnes s'habituent à la douleur et ne se rendent pas compte qu'ils vivent... Enfin, ça me gêne de généraliser mais moi, ça m'est arrivée aussi donc...

*L : À la douleur et à l'invalidité : « ah bah je ne peux plus faire ça » ...*

P20 : Tout à fait et on se dit bah tant pis, bah ça je ne le fais plus et puis, petit à petit on aménage sa vie...

*L : « J'aimais danser, je ne peux plus ».*

P20 : Danser... Mais ça c'est un bon exemple parce que moi, j'adorais danser...

*L : Ils parlent beaucoup de ça les personnes que l'on interroge.*

P20 : Je le fais encore. En ce moment, en plus, on a tellement envie de danser mais je le fais encore... Bah voilà, le lendemain, je le sens.

*L : Beaucoup des gens que l'on a interrogé, mais vous devez le savoir mieux que moi, disent « j'ai 20 ans, mais j'ai 60 ans dans mon corps ».*

P20 : Ouais, même moi je le dis aussi.

*L : Elles disent... On a beaucoup entendu « il y a un décalage entre mon corps... J'ai pris 20 ans, en 5 ans », c'est quelque chose qui a été beaucoup...*

P20 : Moi, ça m'arrive de le dire aussi. J'ai l'impression d'être avec des douleurs de grand-mère.

*L : C'est exactement ça ! Il n'y a pas un adulte, les enfants c'est différent de ressentir ces choses... Ils parlent beaucoup plus, les enfants, de « c'est chiant de prendre les médicaments, que nana... » Mais ça c'est vraiment un truc de... « corps de grand-mère dans esprit de jeune », déjà un trouble du vieillissement général qui est dur mais...*

P20 : Oui, non mais c'est vrai, je suis d'accord.

*L : C'est intéressant votre... Je n'arrive pas à savoir si c'est une histoire de décalage de la gravité, du poids, je dirais du poids de la maladie, mais vous êtes extrêmement différente, mais aussi parce que... Je ne vous aurais pas interrogé si Catherine ne m'avait pas parlé de vous donc oui... Il y a aussi un biais dans le recrutement, je ne sais pas... Mais vous êtes extrêmement différente en tout cas dans la manière dont vous exprimez les choses que les patients que l'on a vus, qui étaient très honnêtement, des personnes beaucoup plus simples, plus, enfin voilà... C'est assez intéressant, c'est intéressant...*

P20 : Bah si jamais, vous avez besoin, moi je peux indiquer hein.

*L : Non mais de toute manière, c'est intéressant, en même temps, vous avez tout du profil de la personne qui a fait l'association, qui a réfléchi aux choses et tout donc c'est assez logique finalement. Donc, je comprends...*

[...]

*L : Il y a des gens et le fait que vous soyez dans un milieu intellectuel, professionnel très élevé on va dire. Peut-être vous n'avez pas les mêmes inquiétudes, ça c'est juste pour ta mère, que les personnes que l'on a interrogées, qui sont très inquiets sur le côté financier de leur invalidité et sur le côté financier... Nous, on les a interrogés dans un service dentaire où on sait tous... On travaille beaucoup sur la prise en charge des paniers de soins bucco-dentaires dans les maladies rares, qui sont ça ou rien, c'est la même chose, à part pour quelques implants où ils manquent les dents, mais c'est quand même assez médiocre la prise en charge et le 100% ALD, ça ne veut rien dire pour les dents, ça, autant vous dire que personne ne le comprend. Donc il y a une part que vous n'avez pas, d'angoisse financière sur le coût des traitements et de l'appareillage. Mais...*

*P20 : Non, non, bah non. Après, moi je suis bien contente quand même d'être dans un protocole, donc là, j'ai 2 implants, enfin j'en ai, j'ai une prothèse provisoire et une vis parce qu'en fait, il faut remonter les dents d'en haut, d'ailleurs, je viens demain. Et n'empêche que je suis quand même assez contente que...*

*L : Le renoncement aux soins il est rapide quoi...*

*P20 : S'il fallait que je finance ces deux, quand même, prothèses, je le sentirais quand même hein, mais la différence c'est que ce n'est pas impossible et que j'ai aussi un soutien familial aussi, de ma famille. Si j'ai des... Ça moi, j'ai eu un soutien financier de mes parents qui, peut-être qui se sentent responsable, mais c'est bien, parce que c'est un petit peu ma petite vengeance. Et du coup, financièrement, j'ai toujours été soutenue et accompagnée, de toutes les façons, moi je ne peux pas me... Pour moi, ça a été plus psychologique la difficulté, finalement, qu'ensuite médicalement, mes parents, ils m'ont bien soigné, ils ont fait vraiment le maximum. Alors, on n'a peut-être pas rencontré tout de suite les bonnes personnes,*

*mais finalement voilà. Mais du coup, effectivement, j'ai beaucoup moins d'inquiétudes financière. Il y a un truc que j'aimerais bien rajouter, qui, en revanche, a été difficile, c'est l'achat.*

*L : Bien sûr, personne...*

*P20 : Moi, je l'ai hyper mal vécu.*

*L : C'est hyper intéressant que vous parliez de ça. Bon, moi je n'ai interrogé que 20 personnes avec votre pathologie, pas une personne en a parlé. Je pense que pas une personne n'est propriétaire.*

*P20 : C'est intéressant parce que moi, pourtant j'ai des facilités... Après voilà, je n'ai pas eu de dons énormes d'argent de mes parents, voilà, c'est comme ça.*

*L : Le crédit avec le questionnaire médical...*

*P20 : Mais quand... En plus, moi, c'est une histoire très familiale, parce que donc, c'était donc le rachat d'une part d'un don qu'on a eu d'une maison et donc ce n'était vraiment pas un emprunt énorme, c'était 80 000€, mais c'était déjà, j'avais quel âge, j'avais plus de 40ans, j'avais passé les 40 ans. Je n'ai pas pu en fait, je n'ai pas pu emprunter toute seule à cause de l'assurance. En fait, l'assurance veut bien assurer pour la mort mais pas l'invalidité.*

*L : L'invalidité que vous n'avez pas hein, surtout.*

*P20 : Non, non, que je n'ai pas en plus. C'est vrai que je l'ai super mal vécu parce qu'en fait, pour la première fois, je me suis sentie pas autonome, à cause de ma maladie, ou pas indépendante.*

*L : Vous ne pouvez pas vivre comme les autres quoi.*

*P20 : En tout cas, pas indépendante, parce que pas vivre comme les autres, si je l'ai déjà ressenti mais en tout cas, pas indépendante, alors que j'ai un métier, que je suis fonctionnaire en plus. Et ouais, ça je ne l'ai pas bien vécu, à l'époque, j'avais envoyé en fait, un message sur... On a en fait, un mailing list de l'association, pour savoir*

comment les personnes avaient fait, il y en a qui ont menti. Moi, mon erreur c'est que je n'ai pas menti. Parce qu'en fait, j'aurais très bien pu ne rien dire, ça ne se voyait pas et quand j'ai rempli le questionnaire, je l'ai rempli honnêtement, je sais qu'il y a des personnes de l'association, si, si, il y en a qui sont... Après, nous on a une situation aussi spéciale parce que mon compagnon et donc, qui est aussi le père de \*\*\*\*\* [son fils], il était intermittent du spectacle à l'époque et donc ce n'était pas génial pour... Donc il y a des personnes qui ont acheté, je pense, sans rien dire, il y en a qui m'ont répondu ça, il y avait de tout en fait.

*L : Si leur invalidité n'était pas visible, fauteuil, machin, truc... Il peut ne pas le dire.*

P20 : Bah oui.

*L : Ça c'est assez vrai. Ce n'est pas propre à votre maladie, c'est vrai dans les maladies chroniques en général...*

P20 : Bien sûr.

*L : Quand on a eu un cancer...*

Parent-P20 : Ouais, ouais, tout à fait.

## ENTRETIEN N°21

(fils de la patiente de l'entretien n°20 (P20), à mettre en relation)

L : Et toi \*\*\*\* [le patient], t'es en ?

P21 : 3<sup>ème</sup>.

L : 3<sup>ème</sup>. Et toi ton corps, il va comment ? C'est quoi...Comment elle se manifeste ?

P21 : Pour l'instant, je n'ai aucun problème, enfin il n'y a pas de trucs que je ne peux pas faire, pour l'instant...

L : Tu fais du sport, par exemple ?

P21 : Non, non, vraiment, il n'y a pas de trucs. Ouais, non au niveau du sport, ça va.

L : Tu fais du sport à l'école et en plus tu fais du foot, on est d'accord ?

P21 : Ouais, ouais. J'ai peut-être arrêté ce que je faisais comme sport. Bah euh, j'en faisais pas mal avant, là j'en fais plus trop bizarrement.

L : Non mais c'est à cause de la situation, mais tu peux courir dehors quoi...

P21 : Oui mais euh...Ce que je faisais comme sport ? J'ai fait pas mal de roller, skate etc. Ce genre de truc, j'ai fait du hockey pendant 1 an et là, du coup, en ce moment je galère un peu euh... Je ne sais pas. Ah si, en ce moment, à l'école, je fais de la course parce qu'on ne peut pas faire autre chose.

L : Et tu cours comme les autres ? Tu n'as pas un traitement spécial pour ta maladie...

P21 : Ah si, enfin non, le prof ne me fait pas de... Non, il ne me traite pas spécialement...

L : La question que je te pose c'est est-ce que t'es différent des enfants dans la manière quand tu fais tes activités à l'école ?

P21 : Pas vraiment mais effectivement, j'ai un peu de mal à courir des fois.

L : D'accord.

P21 : Au niveau de l'endurance, je n'ai pas...

L : Les gens à l'école... Je ne te parle pas des enseignants, mais de tes copains ou des gens qui ne sont pas forcément tes copains, ils sont au courant que tu as une maladie ?

P21 : En général, s'ils ne le remarquent pas, je ne vais pas leur dire « eh, j'ai une maladie ».

L : Les médicaments, tu les prends à la maison et pas à la cantine ?

P21 : Non.

L : Donc, il n'y a pas de moment où tu es face à eux à prendre des médicaments en cachette ou des choses comme ça ?

P21 : Bah avant oui, pour le Phosphoneuros<sup>®</sup>. Le midi, je devais le prendre à l'école et bah du coup, je le faisais en deux secondes, je le mettais dans une bouteille et puis, voilà.

L : D'accord.

P21 : Mais je n'ai pas vraiment de honte à prendre des médicaments ou quoique ce soit.

L : D'accord. Mais t'as un copain, un pote... Quelqu'un de... Ton copain qui... Ce n'est pas un secret je veux dire, ce n'est pas...

P21 : Ah non, non, non, tous mes amis savent. Ils comprennent plus ou moins mais ils le savent.

L : Toi, tu as des problèmes de dents ?

P21 : Beaucoup, ouais.

L : T'es suivi à Paris chez Catherine ?

P21 : C'est ça.

*L : Donc t'es hyper suivi depuis que t'es petit donc on a tout de suite réagi sans laisser les choses s'aggraver...*

P21 : Hm.

*L : D'accord, ok. Et t'as eu de l'orthodontie ou pas encore ?*

P21 : Si, si, ouais j'en ai eu.

*L : D'accord.*

P21 : Euh si j'ai bien compris, parce que je ne suis pas sûr d'avoir bien suivi mais j'ai une dent qui ne poussait pas au bon endroit, du coup, on a dû la décaler.

*L : La tracter, ouais, aller la chercher.*

P21 : Exactement, mais comme ce n'est jamais facile... Je jouais de la trompette, on n'a pas pu me mettre des bagues devant, du coup, on m'a mis un traitement lingual.

*L : Mais c'est hyper important, ah oui, c'est très important. On ne met jamais des bagues... Il y a même des gens qui ne veulent pas du tout d'orthodontie pour ne pas changer la position de leurs dents qui pourrait changer leur souffle et tout.*

P21 : Ah ça non.

*L : Ça c'est un vrai truc. Ah tu fais de la tr... Et tu joues bien ?*

P21 : Ah je ne sais pas.

Parent-P21 : Si, si. Non, il joue bien. Il joue un peu moins mais là, je me permets \*\*\*\*\* [son fils] de dire que ça a beaucoup joué parce que... Il n'a pas abandonné, je trouve que c'est incroyable euh... Mais du coup, là, il a eu 4-3 traitements à la racine là récemment.

*L : Oui, et t'as des douleurs de dingue ?*

P21 : Oui, de temps en temps ça arrive, bim ! Abcès, hop !

Parent-P21 : Donc il a des... En lingual, les bagues.

P21 : Derrière.

Parent-P21 : Bah c'est plus long.

*L : Ouais, c'est plus long et en bas, lingual ça fait un peu steak haché de la langue là, tu vois.*

P21 : Oh oui !!! Oui !

*L : Je voulais discuter avec toi de comment tu voyais l'avenir... Je vais poser aussi la question à ta maman... Mais comme tu es plus jeune, est-ce qu'il y a des choses qui te font peur ? Je pense que tu peux parler librement, même devant ta mère de ça... Est-ce qu'il y a des choses qui te font peur pour toi ? Et est-ce qu'il y a des choses qui te font peur pour ta mère, par exemple ?*

P21 : Alors, pour ma mère non, je suis assez égoïste... Non, non je rigole. Je ne sais pas, je n'arrive pas à bien me rendre compte de ce qui peut arriver à ma mère ou quoi. Mais moi, je ne pense pas être inquiet pour moi, pour l'instant...Voilà.

*L : Parce que parfois, quand on a une maladie chronique, quelque chose qui fait que... Tu vas vivre longtemps mais qui va sans doute être toujours avec toi, diminuée par les traitements et tout... Par exemple, tu pourrais te renseigner sur d'autres personnes, comment ils vivent, comment on grandit... C'est des choses qui te... Ou est-ce que... Ma question c'est comment tu vois la vie ? Un peu au jour le jour avec cette maladie, un corps dans un statut d'enfant où on ne se pose pas trop de questions sur quand on va être adulte...*

P21 : Euh... C'est un peu ça. Bah ouais, c'est ça en fait, je préfère ne pas trop me poser de questions...

*L : Et tu penses que ta mère, elle est inquiète particulièrement pour toi ? Elle est plus protectrice que*

*par exemple d'autres mères avec leur enfant, des choses comme ça ?*

P21 : Mes parents sont très protecteurs avec moi, bien trop.

*L : Fils unique, bon bah...*

P21 : Ouais, forcément. Euh... Ouais mais pour la maladie, effectivement, un peu.

*L : Ma question, c'est est-ce que par exemple, tu as l'impression que tu as des choses qui te sont limitées genre elle te « bah non, ne fais pas du vélo, parce que tu peux tomber » ou des trucs comme ça ou du roller sans les machins là...*

P21 : Exactement !! Ça, ouais, c'est ça.

Parent-P21 : Ce n'est pas moi le plus hein.

P21 : Ce n'est pas ma mère le plus bizarrement.

*L : Tu sais que les parents d'enfant non malade font la même chose.*

P21 : Oui, je suis au courant mais je... Mes amis avec qui... Genre mes amis avec qui j'en fais, leurs parents ils sont moins protecteurs à ce niveau-là, beaucoup moins.

Parent-P20 : Mais oui, mais il a choisi le sport où on se casse le plus les dents.

*L : Ouais aussi... Ce n'est vraiment pas... T'as l'impression que je... Je pose cette question à tous les patients que je vois qui ont parfois d'autres maladies que la tienne. « Votre maladie, elle habite avec vous dans votre maison ou elle n'habite pas avec vous dans votre maison, elle est... Parfois elle s'invite comme ça à des moments sans qu'on s'y attende ? »*

P21 : Elle habite avec nous, c'est un membre de la famille un peu.

*L : Mais comment, dis-moi... Comment exactement...*

P21 : Je ne saurais pas exactement comment le dire mais effectivement, vu qu'on est deux dans la maison à l'avoir, c'est-à-dire la majorité, elle est présente au quotidien effectivement, on ressent sa présence.

*L : Et ça vous fait un lien...Évidemment t'as un lien avec ta mère parce que c'est ta mère, c'est super, mais le fait qu'elle comprenne par exemple...*

P21 : Ah bah ça, c'est super. Je sais que si elle n'avait pas eu cette maladie et moi oui, ça aurait été un peu... Un peu relou enfin voilà, qu'elle ne comprenne pas ce que j'ai etc.

*L : Et ton père, il comprend bien aussi ? T'as l'impression...*

P21 : Euh... Mon père, il comprend un peu moins, mais il comprend aussi.

*L : Qu'est-ce qu'il comprend moins ? Qu'est-ce que les gens comprennent moins que ta mère ?*

P21 : Par exemple, la dernière fois, on était allé chez le dentiste parce que j'avais eu très, très mal.

*L : Un dentiste à côté de chez vous à Bordeaux ?*

P21 : Euh ouais.

Parent-P20 : Celui de Bordeaux, oui parce que nous, on habite à Lille et on est soigné à Bretonneau.

*L : Et Bordeaux, qu'est-ce que ça vient faire là-dedans...*

P21 : On y va souvent en vacances. Et bizarrement, pas de bol.

*L : Explique-moi bien, t'étais en vacances, t'as eu mal donc urgences, c'est ça ?*

P21 : Mal euh... Enfin, j'ai eu mal, au début ça allait, puis ça a commencé à empirer, bon après, je me suis dit « ça va aller », bon, ce n'est pas passé du tout, donc voilà, on est allé à l'hôpital de Bordeaux et les médecins « non ce n'est

pas... Non rien à voir avec la maladie, c'est sûrement un truc des racines ». Et puis, ils m'ont dit « brosse toi mieux les dents », ça c'est bien, je me suis mieux brossé les dents, parce que pendant les vacances, j'ai tendance à me laisser aller et mon père... Et moi, je m'étais dit c'est sûr que c'est un truc avec ma maladie, c'est peut-être l'abcès et mon père m'a dit « non, ils sont médecins quand même, ils savent » et moi, je suis presque sûr, je continue à dire ça et mon père continue à dire que non, c'était sûr que c'était les médecins qui avaient raison, ma mère n'était pas... Elle me comprenait un tout petit peu plus.

*L : C'était quoi ?*

P21 : C'était un abcès effectivement. C'était 3 abcès.

*L : Ça veut dire quoi cette histoire, ça veut dire qu'ils n'écoutent pas les médecins ?*

P21 : Les médecins ? Non, ils n'écoutent pas.

*L : Et quand ils ne savent pas, ils ne disent pas qu'ils ne savent pas ?*

P21 : Non, non, tous les dentistes, quand ils ne savent pas ils font confiance à eux mais pas à nous.

*L : C'est vraiment quelque chose que j'ai entendu beaucoup de fois dans ce travail. Jusqu'à ce que les patients disent « et là, on a rencontré l'équipe de Chaussain qui tout d'un coup... Qui connaît par cœur et ne remet jamais en cause » ce que le patient dit. Ça t'agace ? Ça provoque quoi chez toi comme sentiment ? Tu trouves injuste ? Tu trouves ça super nul ? Tu trouves ça... ?*

P21 : Ça m'énerve. Ça m'énerve parce qu'ils pensent toujours avoir plus raison que toi parce qu'ils ont fait des études ou quoi... Forcément, ils ont fait des études... Mais bon, moi, ça fait quand même 14 ans que je vis avec ça et ma mère, ça fait plus, 46...

Parent-P21 : Ah, il me rajeunit, il est gentil.

P21 : Donc à ce niveau-là, euh... Ouais, je pense qu'ils devraient nous faire plus confiance quoi, ça m'énerve.

*L : Le côté positif c'est que tu sais exactement qui sait ce que tu as et Catherine, elle fait des tris dans son équipe et tout, donc il y a des gens qui savent et euh... Et l'association de ta mère, ça t'intéresse cette association ? C'est quelque chose qui... Tu te sens comment vis-à-vis de ça en fait, ou c'est un truc de ta mère et bon voilà...*

P21 : Effectivement, c'est un truc de ma mère et bon voilà.

*L : Tu n'as pas envie de rencontrer des personnes qui ont cette maladie ? Ça m'intéresse parce que les jeunes, ils n'ont pas très envie.*

P21 : Ouais, je ne sais pas si j'ai très envie, ça me ferait plaisir d'en discuter avec quelqu'un qui a mon âge. Mais cette maladie, je connais 2, 3, 4 membres... Euh non, cette association. Je ne suis pas très impliqué là-dedans.

*L : Mais tu as le droit de n'être pas très intéressé mais ce que je remarque dans les jeunes qu'on a interrogé c'est que comme tous les jeunes, on a plus envie d'être dans un truc « normal », de ne pas aller vers quelque chose qui est... Qui nous différencie un peu des autres tu vois. Et c'est plus sympa d'être dans un groupe de gens qui vont bien que dans un groupe de malade, ou dans un autre groupe de gens qui font du roller ou de gens qui font de la trompette, tu vois...*

P21 : Non, non, je ne sais pas. S'il y avait un groupe avec des gens de mon âge qui avaient ma maladie, je me sentrais bien.

*L : Par exemple, de quoi tu voudrais parler avec les jeunes de ton âge qui ont la même maladie que toi ?*

P21 : Bah de tout. De tout et de rien, en général, ça vient sur le moment ce qu'on veut parler. Maintenant, je ne sais pas trop.

*L : Est-ce que toi tu vas grandir en taille ? Est-ce qu'on le sait ça ? Tu vas être grand ou tu vas être petit ?*

P21 : Euh... Je ne sais plus, je crois que ça va tourner autour de 1 mètre 70.

*L : C'est quelque chose auquel tu penses ?*

P21 : Bah il y a 2-3 ans, je ne pensais pas à la taille que je vais faire plus tard. Je pensais que bon, on verra. Là, ça se rapproche un peu, je sais que ma croissance, elle est finie dans 2-3 ans donc je commence à m'inquiéter un petit peu mais pas énormément.

*L : Tu sais que les petits hommes font parfois des grandes choses, hein ? Tu es au courant ?*

P21 : Ouais ça je sais, on me l'a beaucoup trop dit. Donc ouais, je ne sais pas, je... Ça m'inquiète un peu d'arriver au lycée et d'être plus petit que la moyenne, mais je ne sais pas dans ma classe, ils font quasi tous la même taille que moi, donc... Maintenant, ça ne m'embête pas trop, plus tard peut-être... Je ne sais pas quelle taille je ferais l'année prochaine.

*L : Est-ce que tu as d'autres sources d'inquiétudes pour l'avenir qui sont liées à ta maladie ?*

P21 : Bah pour l'instant pas trop, bizarrement. Pour l'instant, c'est un peu, bah on verra plus tard. Je ne sais pas trop à quoi m'attendre, c'est-à-dire que je sais que ma mère a pleins de mal de dos parce qu'elle le dit souvent.

*L : Elle se plaint quoi, non mais franchement...*

P21 : Elle se plaint, non mais ce n'est pas possible.

*L : Elle est toujours fatiguée et tout ?*

P21 : Elle est souvent fatiguée mais enfin...

*L : C'est quelque chose que tu comprends ?*

P21 : Ouais, ça je peux comprendre. Donc ouais, je ne sais pas trop à quoi m'attendre plus tard, donc je ne m'en inquiète pas trop.

*L : Non mais ça personne...*

[...]

*L : Est-ce qu'il y a des choses que tu voudrais me dire encore sur tout ça, sur la manière dont ça affecte ta vie quotidienne ou la manière dont tes dents affectent ta vie quotidienne ?*

P21 : Bah je ne dirais pas que ça affecte ma vie quotidienne, je dirais une fois de temps en temps. Une fois de temps en temps, je sais que je vais devoir aller à l'hôpital de Paris. Du coup, ça n'affecte pas vraiment ma vie quotidienne mais c'est plutôt, je ne sais pas comment décrire... Enfin, une fois de temps en temps, j'ai un truc qui va...

*L : C'est les dents le plus chiant dans ta vie en fait, avec cette maladie ou pas ?*

P21 : Bah je ne sais pas. Parce que si on enlevait tout le reste et qu'on laissait que les dents, ça serait moins chiant et si on laissait tout le reste et qu'on enlevait les dents, ça serait encore moins chiant. Les deux sont...

*L : C'est un ensemble quoi...*

P21 : Ouais c'est ça.

*L : Je comprends.*

P21 : Ça ne m'affecte pas au quotidien mais une fois de temps en temps, c'est relou.

*L : Ouais, la douleur pendant les vacances qui fait que...*

P21 : Ouais voilà, ça gâche un peu. On est obligé d'aller tous les jours à l'hôpital pour me faire... Parce que je ne peux pas avoir le flagyl...

*L : Dommage que tu ne peux pas avoir le flagyl...*

Parent-P21 : C'est tellement bon en plus.

*L : Ça fait tellement du bien au ventre, c'est sympa, vraiment c'est sympa.*

P21 : C'est super.

*L : Vraiment... Je me remercie vraiment de m'avoir parler, si vous...*

Parent-P21 : Bah merci à vous parce que... Je pense que c'était une chouette expérience pour nous deux. Moi je peux dire que \*\*\*\*\* [son fils], il est hyper courageux parce qu'il a quand même des hormones de croissance, c'est tous les soirs donc c'est sûr que ça rend présent hein.

*L : On n'a pas parlé de ça. Mais si par exemple, si tu devais aller en colo, tu saurais te la faire tout seul ta piqûre tous les soirs ou pas ? À partir de quel âge tu as été autonome avec ta piqûre ?*

P21 : En fait, il y a eu trois périodes de piqûres, c'était de... Il y a une première de... Je ne sais plus quel âge... De...

Parent-P21 : Ça a commencé en CP à peu près.

P21 : Donc à chaque fois, c'est deux ans de piqûres, puis après, une grosse pause de 2-3 ans, après je la reprends deux ans et puis après, encore. Et la dernière reprise, c'était il y a 1 an et demi et à partir de là vraiment, je faisais tout, tout seul.

*L : Et vous aviez le système un peu moins chiant ou si tu sors du froid, machin le frigo...*

P21 : C'était il y a 1 an et demi qu'on a eu le stylo. Je n'étais pas obligé de les mettre au frigo quand il fait moins de 25 degrés, à Lille ça va, ça va on n'est pas trop risqué. Ouais, mais, du coup, pour partir en colo, je suis parti il y a 2 ans où là, on a fait une pause du coup de 2 semaines.

Parent-P21 : Ouais, parce qu'Agnès Linglart, elle a dit, les vacances, c'est les vacances.

P21 : Mais effectivement, moi ces vacances, j'ai un peu stressé pour les dents parce que s'il m'arrivait un gros abcès dans la campagne, quand il n'y a pas mes parents...

*L : C'est toujours dans ta tête ça ?*

Parent-P21 : Ouais les dents, ça a été un peu dur hein quand même...

*L : Il n'a pas les antibiotos, l'ordonnance genre si besoin...*

Parent-P21 : Si, je crois... Maintenant, en fait, on part avec de l'amoxicilline et du flagyl.

*L : Mais bien sûr, bien sûr.*

Parent-P21 : Et d'ailleurs, je regrette pour l'été dernier parce que je n'ai pas osé de lui en donner de moi-même mais je pense que si ça recommençait je le ferais.

*L : Oui... Il n'y a pas beaucoup de risque.*

Parent-P21 : Mais... Ouais, \*\*\*\*\* [son fils], son premier abcès, sur une dent de lait, il avait 2 an et demi. Et en plus, il a été traumatisé à Bretonneau.

*L : Ils ont été méchants ?*

Parent-P21 : Pour la première fois, je me suis fâchée très fort avec un dentiste de Bretonneau.

*L : La pédodontie, c'est un monde.*

Parent-P21 : Mais après, comme ils disent, grâce au D<sup>r</sup> Courson qui a récupéré l'éducation thérapeutique de \*\*\*\*\* [son fils], heureusement parce que, je ne dis pas son nom parce que ça ne se fait pas, de toute façon, elle est partie à la retraite et ça c'était très, très mal passé.

*L : La pédodontie, il y a plusieurs écoles, il y en a qui disent il vaut mieux soigner un enfant qui pleure plutôt que ne pas le soigner...*

Parent-P21 : Elle nous a dit oui, il pleure trop, vous l'avez mal éduqué et tout. Non, je m'étais fâchée super fort, je trouvais ça hallucinant qu'on dise ça pour un gamin de 2 an et demi qui ne voulait pas rester sur le fauteuil.

*L : J'espère qu'on s'est amélioré. Si vous êtes d'accord, je vous donnerais le... Peut-être je vous ferais relire l'article avant de le publier comme ça.*

Parent-P21 : Bah avec plaisir. Juste, je voulais redire un truc, justement, parce que vous disiez... L'équipe, mais vraiment, est géniale parce que moi, c'est assez émouvant pour moi, de voir le trajet de \*\*\*\*\* [son fils], parce que pour l'histoire des hormones qui ne se mettent pas au frigidaire, c'est grâce à sa conversation avec Agnès Linglart qui ont trouvé ça, parce qu'en fait, il n'avait pas trop envie de les reprendre parce qu'il en avait marre et à l'adolescence, on ne peut pas aller chez un copain... Ce n'est vraiment pas chouette.

*L : C'était tellement chiant ce truc.*

Parent-P21 : Et en parlant, je les ai laissé parler tous les deux et ils ont trouvé la solution ensemble. Moi, j'étais hyper émue. Je trouvais ça génial qu'il puisse à son âge et c'est incroyable cette... Justement cette confiance. On apprend à être des patients intelligents quoi et du coup, c'est d'autant plus compliqué quand on n'est pas écouté et ça agace. La contrepartie c'est que bah ouais, tout le monde n'avance pas à l'hôpital de la même façon et du coup, c'est encore plus compliqué quand on n'est pas écouté.

*L : Ce n'est pas des patients intelligents, c'est des patients qui vivent leur vie de patient...*

Parent-P21 : Intelligent, ce n'est pas le bon mot mais en tout cas, qui est actif dans la maladie.

*L : Ouais, ouais, force de propositions quoi. Ouais, ouais, je comprends ce que vous dites. Merci beaucoup de m'avoir parlé.*

Parent-P21 : Mais merci à vous, c'était très intéressant, il y a des questions super intéressantes.

*L : Si vous voulez me parler, vous pouvez m'écrire...*

Parent-P21 : Ok, moi.... Merci beaucoup.

*L : Je compte vraiment sur vous, j'espère vraiment que vous relirez le travail.*

Parent-P21 : Et bah, on le relira tous les deux.

P21 : Avec grand plaisir.

*L : Parce que ce travail, on l'espère, en fait l'idée, c'est que l'équipe, le binôme Linglart-Chaussain, ça fasse des petits en fait. Parce que tout le monde n'habitué pas là.*

Parent-P21 : D'ailleurs, je dois y travailler avec Catherine pour faire un relais avec d'autres...

*L : C'est de dire qu'il y a des trucs qui marchent, il y a des expériences de patient qui sont problématiques... Alors tout le monde ne peut pas tout savoir et puis, tout d'un coup, il y a quelque chose qui marche et pour moi, c'est un modèle pour aussi d'autres maladies en fait. Cette transdisciplinarité... Dans des pathologies où les dents sont tellement constitutionnelles, le poids de la maladie donc si vous êtes d'accord, j'aimerais beaucoup que vous y participez.*

Parent-P21 : Ok, avec plaisir D'.

*L : Merci infiniment.*

## Annexe IX

Article issu de l'étude, soumis à la revue Orphanet Journal of Rare Diseases intitulé « *Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia: a qualitative exploration* ».

### Orphanet Journal of Rare Diseases Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia: a qualitative exploration --Manuscript Draft--

<b>Manuscript Number:</b>	
<b>Full Title:</b>	Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia: a qualitative exploration
<b>Article Type:</b>	Research
<b>Section/Category:</b>	Pediatric rheumatology
<b>Funding Information:</b>	
<b>Abstract:</b>	<p>Background. X-linked hypophosphatemia (XLH) is a rare, hereditary, progressive, and lifelong phosphate wasting disorder characterized by pathological elevations in fibroblast growth factor (FGF) 23 serum concentration and activity. In the oral cavity, spontaneous abscesses can occur often without any clinical signs of alteration of the causal tooth. The objective of our study was to evaluate the readability of the oral care pathway and the oral quality of life of patients followed in an expert oral medicine department located within a Parisian hospital and working in close collaboration with an endocrinology department expert in this pathology.</p> <p>Methods. This study employed a qualitative descriptive design including semi-structured interviews using guiding themes.</p> <p>Results. Twenty-one patients were included in the study, with an average age of 28 years. The topics discussed exceeded the initial objectives as the patients largely addressed the alteration of their oral and general quality of life, a very chaotic oral health care pathway with oral health professionals not aware of their pathology, consequences on their social, professional, and school integration and access to care complicated by financial factors. Patients reported the importance of having a multidisciplinary team around them, including medical and dental professionals.</p> <p>Conclusions. The variety of manifestations in patients with XLH necessitates a high coordination of multidisciplinary patient care to optimize quality of life and reduce disease burden. Education of oral health professionals on this disease is essential to enable patients to receive the best possible care as early as possible.</p> <p>Keywords: X-linked hypophosphatemia, rare disease, quality of life, oral health, care course</p>
<b>Corresponding Author:</b>	Lisa Friedlander, DDS-PhD INSERM UMR 1123 Paris, France FRANCE
<b>Corresponding Author E-Mail:</b>	<a href="mailto:lisa.friedlander@inserm.fr">lisa.friedlander@inserm.fr</a>
<b>Corresponding Author Secondary Information:</b>	
<b>Corresponding Author's Institution:</b>	INSERM UMR 1123
<b>Corresponding Author's Secondary Institution:</b>	
<b>First Author:</b>	Lisa Friedlander, DDS-PhD
<b>First Author Secondary Information:</b>	
<b>Order of Authors:</b>	Lisa Friedlander, DDS-PhD Caroline Nguyen, DDS Elisabeth Celestin Delphine Chambolle, PhD Agnès Linglart, MD-PhD Martin Biosse Duplan, DDS-PhD

Powered by Editorial Manager® and ProduXion Manager® from Aries Systems Corporation

	Catherine Chaussain, DDS-PhD
<b>Order of Authors Secondary Information:</b>	
<b>Additional Information:</b>	
<b>Question</b>	<b>Response</b>
<p><b>Is this study a clinical trial?</b></p> <p>A clinical trial is defined by the World Health Organisation as 'any research study that prospectively assigns human participants or groups of humans to one or more health-related interventions to evaluate the effects on health outcomes'.</p>	No

1 **Dental care course and oral quality of life in patients with X-linked hypophosphatemia: a**  
2 **qualitative exploration**  
3  
4  
5 3 Lisa Friedlander<sup>1,2,3,4</sup>, Caroline Nguyen<sup>4</sup>, Elisabeth Celestin<sup>5</sup>, Delphine Chambolle<sup>6</sup>, Agnès  
6  
7 4 Linglart<sup>7,8,9</sup>, Martin Biosse Duplan<sup>4,10,11</sup>, Catherine Chaussain<sup>4,10,12</sup>  
8  
9  
10 5  
11  
12  
13  
14 6 1.Université de Paris Laboratoire ECEVE INSERM, UMR1123, Hôpital Robert Debré, Paris,  
15  
16 7 France.  
17  
18 8 2.Centre de Reference, Maladies Orales et Dentaires Rares, Hôpital Rothschild, APHP, Paris,  
19  
20 9 France.  
21  
22  
23 10 3.Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC, Malformations Rares de la tête, du cou et des  
24  
25 11 dents, Hôpital Necker, Paris, France.  
26  
27  
28 12 4. Université de Paris, FHU DDS-Net, Dental School, France.  
29  
30  
31 13 5. Filière OSCAR, Paris, France.  
32  
33  
34 14  
35  
36 15 6.Association of people with vitamin-resistant hypophosphatemic rickets, Suresnes, FRANCE  
37  
38 16 7.Paris Sud Paris-Saclay University INSERM-U1185, Le Kremlin Bicêtre, France;  
39  
40  
41 17 8. AP-HP, Reference Center for Rare Disorders of the Calcium and Phosphate Metabolism,  
42  
43 18 Filière OSCAR and Platform of expertise for rare diseases Paris-Saclay, Bicêtre Paris-Saclay  
44  
45 19 Hospital, Le Kremlin-Bicêtre;  
46  
47  
48 20 9.APHP, Endocrinology and Diabetes for Children, Bicêtre Paris Saclay Hospital, Le Kremlin  
49  
50 21 Bicêtre, France.  
51  
52  
53 22 10.APHP- Center for Rare Diseases of Calcium and Phosphate Metabolism, and Filière  
54  
55 23 OSCAR, Hopital Bretonneau, Service de médecine bucco-dentaire, GH Nord Université de  
56  
57 24 Paris, France.  
58  
59  
60 25 11.Université de Paris, Inserm U1163, institut Imagine, 75015 Paris, France  
61  
62  
63 26 12.Université de Paris, URP2496, Paris, France  
64  
65  
66 27 Corresponding author: Lisa Friedlander  
67  
68  
69 28 lisa.friedlander@inserm.fr  
70  
71

30 **Abstract**

1  
2  
3 31 Background. X-linked hypophosphatemia (XLH) is a rare, hereditary, progressive, and lifelong  
4  
5 32 phosphate wasting disorder characterized by pathological elevations in fibroblast growth factor  
6  
7  
8 33 (FGF) 23 serum concentration and activity. In the oral cavity, spontaneous abscesses can occur  
9  
10 34 often without any clinical signs of alteration of the causal tooth. The objective of our study was  
11  
12 35 to evaluate the readability of the oral care pathway and the oral quality of life of patients  
13  
14 36 followed in an expert oral medicine department located within a Parisian hospital and working  
15  
16  
17 37 in close collaboration with an endocrinology department expert in this pathology.

18  
19  
20  
21 38 Methods. This study employed a qualitative descriptive design including semi-structured  
22  
23 39 interviews using guiding themes.

24  
25  
26 40 Results. Twenty-one patients were included in the study, with an average age of 28 years. The  
27  
28 41 topics discussed exceeded the initial objectives as the patients largely addressed the alteration  
29  
30 42 of their oral and general quality of life, a very chaotic oral health care pathway with oral health  
31  
32 43 professionals not aware of their pathology, consequences on their social, professional, and  
33  
34 44 school integration and access to care complicated by financial factors. Patients reported the  
35  
36 45 importance of having a multidisciplinary team around them, including medical and dental  
37  
38 46 professionals.

39  
40  
41  
42  
43  
44 47 Conclusions. The variety of manifestations in patients with XLH necessitates a high  
45  
46 48 coordination of multidisciplinary patient care to optimize quality of life and reduce disease  
47  
48 49 burden. Education of oral health professionals on this disease is essential to enable patients to  
49  
50 50 receive the best possible care as early as possible.

51  
52  
53  
54 51 **Keywords:** X-linked hypophosphatemia, rare disease, quality of life, oral health, care course.  
55  
56

57  
58 52  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

53 **Background**

1  
2  
3 54 In the European Union, a disease is considered rare when it affects less than one person in 2000  
4  
5 55 (1). Awareness of rare diseases has increased in the European Union since 2009, when the  
6  
7  
8 56 Council of the European Union asked Member States to develop plans and strategies in this  
9  
10 57 regard. X-linked hypophosphatemia (XLH) is a rare, hereditary, progressive, and lifelong  
11  
12  
13 58 phosphate wasting disorder characterized by pathological elevations in fibroblast growth factor  
14  
15 59 (FGF) 23 concentration and activity; XLH has an incidence of approximately 1 in 20–25,000  
16  
17 60 individuals. Excess FGF23 activity leads to increased phosphate excretion in the kidneys –  
18  
19  
20 61 mediated by downregulation of renal tubular phosphate transporters – and reduced phosphate  
21  
22 62 absorption in the intestines – due to impaired vitamin D activation (2). Signs of XLH typically  
23  
24  
25 63 manifest in the first two years of life when leg bowing becomes apparent with the onset of  
26  
27 64 weight bearing. Other signs/symptoms include impaired growth, bone tenderness, muscle  
28  
29  
30 65 weakness, dental abscesses, muscle spasms, and wrist widening. Adults with XLH may develop  
31  
32 66 additional complications such as hearing loss, hyperparathyroidism, obesity, renal damages,  
33  
34  
35 67 kidney stones, periodontitis, osteoarthritis and enthesopathy (3).

36  
37  
38 68 In France, management of patients with X-linked hypophosphatemia (XLH) (X-linked  
39  
40 69 hypophosphatemia rickets) is coordinated by an expertise center for calcium and phosphate  
41  
42  
43 70 metabolism, whose coordinating center is located at the Bicêtre Paris Saclay hospital in  
44  
45 71 Kremlin-Bicêtre, near Paris. Dental care and follow-up are carried out at the Bretonneau  
46  
47 72 Hospital (Paris). The expertise center belongs to the OSCAR national network of healthcare  
48  
49  
50 73 providers for rare diseases of bone, calcium, and cartilage. A national diagnosis and care  
51  
52 74 guideline protocol (PNDS) was set up by the expertise center in 2018 (4) (5). Many French  
53  
54  
55 75 experts together with the French patient advocacy group also participated to the European  
56  
57 76 guidelines in 2019 (6).

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

77 Some rare disease, such as the one discussed in this work, are chronic, both in terms of their  
78 impact on the lives of patients and their duration. If a chronic disease is, according to the WHO  
79 definition, “a health problem that requires management over a period of years or decades”, then  
80 orofacial diseases are an appropriate example. Despite differences in disease etiology and  
81 symptoms, many rare diseases are therefore chronic, involve multi-systemic dysfunction, have  
82 no curative treatment and require complex care (7).

83 It is well established today that chronic diseases pose a problem for health-related quality of  
84 life, physical and mental well-being perceived by patients. However, they can create additional  
85 barriers to a good quality of life due to insufficient access to information, treatment and support,  
86 as well as high stigma (8).

87 In X-linked hypophosphatemia, the complexity of management for professionals in terms of  
88 oral health is multiple. Rarity of the disease makes it difficult for patients to organize high  
89 quality oral care. Not only are there few competent professionals in the management of this  
90 disease but also, professionals who are not trained in the phenotypic specificity of this disease  
91 may steer patients in unsatisfactory therapeutic directions.

92 Many rare diseases have severe direct or indirect consequences on tooth formation (number,  
93 shape, structure anomalies) or craniofacial bone (9). However, in the case of XLH, these  
94 abnormalities are not secondary effects of the condition but a direct consequence of XLH on  
95 the tooth structure. The dental manifestations of patients with XLH appear as soon as the teeth  
96 erupt and will persist throughout their lives resulting in severe functional, aesthetic, and  
97 nutritional problems (4)(10). One of the main oral findings in patients with XLH is the  
98 occurrence of “spontaneous” dental abscesses in the primary and permanent dentition, not  
99 associated with decay or trauma. Other dentition-related findings are delays in tooth eruption  
100 in both the primary and permanent dentition, impacted teeth and, in adults, periodontitis and  
101 increased dental implant loss ((11). Affected teeth are characterized by a thin enamel layer and

102 dentinal and cementum mineralization defects. In addition, short roots and root resorptions in  
1  
2 103 the primary dentition, a poorly defined lamina dura and a hypoplastic alveolar ridge are  
3  
4  
5 104 common findings(12).  
6

7  
8 105 Inappropriate management will necessarily have negative consequences on the patients' oral  
9  
10 106 and general quality of life. These oral manifestations seem to be particularly unknown to private  
11  
12 107 dentists who sometimes refuse to manage patients due to lack of information and training.  
13  
14 108 Health insurance coverage of dental cares and transportation to referral centers is not always  
15  
16 109 accepted, which increase the difficulty for patients to access care when health professionals are  
17  
18 110 geographically distant.  
19

20  
21  
22  
23 111 In this work, where we performed qualitative method with face-to-face semi-structured  
24  
25 112 interviews, our objective was to evaluate the readability of the oral care pathways and the oral  
26  
27 113 quality of life of patients with XLH followed in an expert oral medicine department located  
28  
29 114 within a Parisian hospital and working in close collaboration with a rheumatology department  
30  
31 115 also expert in this pathology.  
32

## 33 116 **Methods**

### 34 35 36 37 38 39 117 **Design**

40  
41  
42 118 This study employed a qualitative descriptive design including semi-structured interviews using  
43  
44 119 guiding themes.  
45

### 46 47 48 120 **Participants**

49  
50  
51 121 Given the active file of patients with this pathology in the department studied, it was agreed to  
52  
53 122 recruit around 10 children and 10 adult patients over a 6-month period.  
54

### 55 56 123 **Recruitment of patients** 57 58 59 60 61 62 63 64 65

124 In collaboration with the medical team, a sample has been selected according to the inclusion  
1  
2  
3 125 criteria following one of their regular follow-up consultations. Then, according to the usual  
4  
5 126 consultations of the center, and the appointments made for the care of these patients, they were  
6  
7 127 included progressively.  
8  
9

10 128 At the beginning of the planned care consultation, the usual practitioner and the researcher  
11  
12  
13 129 briefly but clearly explained the study and collected the non-opposition of the person taking  
14  
15 130 part in the research or that of his legal representative.  
16  
17

18 131 **Eligibility criteria**  
19  
20

21 132 Eligibility criteria were to have X-linked hypophosphatemia and to be a patient of the center  
22  
23  
24 133 aged over 6 years.  
25  
26

27 134 **Procedure**  
28  
29

30 135 A semi-structured interview guide was developed by the research group and discussed with  
31  
32  
33 136 researchers and clinicians in our department beforehand.  
34  
35

36 137 **Interview**  
37  
38

39 138 **Data collection**  
40  
41

42 139 Face-to-face, semi-structured interviews were held by the first and second author (L.F. and  
43  
44 140 C.N.), trained in qualitative sociological and anthropological interview methods. All interviews  
45  
46  
47 141 took place in the Dental Medicine Department of the Bretonneau Hospital in a dedicated room  
48  
49 142 after a standard dental consultation. We used an interview guide, structured by the following  
50  
51  
52 143 six themes: “care course,” “quality of life”, “feelings,” “impact of handicap disabilities,”  
53  
54 144 “school and work integration and daily life” and “renouncement to dental care”. During these  
55  
56  
57 145 interviews, themes were discussed with the patients who were encouraged to talk freely about  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

146 their care pathway and their quality of life as well as their experiences and the repercussions on  
1  
2 147 daily life.  
3  
4  
5 148 Interviews with a duration between 30 and 60 min were conducted and recorded in the period  
6  
7  
8 149 of October 2020 until March 2021. Transcripts and other sensitive data were stored at Research  
9  
10 150 Clinical Unit in Robert Debré Hospital, Paris.

### 13 151 **Qualitative thematic analysis**

16 152 For the analysis of the qualitative data, the recorded interviews were manually transcribed and  
17  
18  
19 153 then analyzed using a thematic data analysis software (NVIVO 10 on PC). The thematic  
20  
21 154 analysis of the questionnaires was carried out according to the following process (13):

22  
23  
24 155 1. Key themes, or big ideas, were identified by reading and re-reading the interview  
25  
26  
27 156 transcripts.

28  
29  
30 157 2. Phrases or blocks of words that correspond directly to the research question were  
31  
32 158 highlighted.

33  
34  
35 159 3. These phrases were categorized so that they can be grouped together thematically.

36  
37  
38 160 4. These categories gave rise to sub-themes which were examined and analyzed.

39  
40  
41  
42 161 The transcripts were reviewed to identify key themes and coded by a single researcher.

43  
44 162 Interviews were performed until the data was saturated and no further themes emerged, as is  
45  
46  
47 163 the current standard for qualitative data analysis in health settings.

48  
49  
50 164 Ten percent of the interviews were analyzed by a second coder to ensure consistency and quality  
51  
52 165 assurance of the data.

53  
54  
55 166 Key themes were organized in a table and those mentioned by three or more patients were  
56  
57  
58 167 considered common.

59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

168 Common key themes were converted into questions and grouped into general themes.

## 169 Results

### 170 Patient characteristic

171 Twenty-one patients participate to the study. Of these, 6 were under 18 years of age and 15  
172 were 18 years and older. The average age is 28 years, and the median is 23.

173 Of these patients, 85% are female and 15% are male.

174 Of the adult patients of working age, 2 are on invalidity (Table 1).

Participant	Gender	Age (Y)	Occupation
<i>Participant 1</i>	F	61	Invalidity
<i>Participant 2</i>	F	10	School
<i>Participant 3</i>	F	15	School
<i>Participant 4</i>	F	51	Medical secretary
<i>Participant 5</i>	F	39	Administrative agent
<i>Participant 6</i>	F	29	Assistant
<i>Participant 7</i>	F	18	School
<i>Participant 8</i>	F	53	Invalidy
<i>Participant 9</i>	F	9	School
<i>Participant 10</i>	M	19	Unemployed
<i>Participant 11</i>	F	37	Military
<i>Participant 12</i>	F	9	School
<i>Participant 13</i>	F	18	School
<i>Participant 14</i>	F	11	School
<i>Participant 15</i>	F	36	Employed
<i>Participant 16</i>	F	52	Employed
<i>Participant 17</i>	F	11	School
<i>Participant 18</i>	M	47	Nurse
<i>Participant 19</i>	F	9	School
<i>Participant 20</i>	F	48	Academic

<i>Participant 21</i>	M	14	School	175
<b>Mean age</b>		<b>28</b>		
<b>Median age</b>		<b>23</b>	<b>176</b>	

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

177 **Table 1** Patient's characteristics

178 **The exploration of themes**

179 The different themes and sub-themes discussed by the patients during the interviews are shown  
180 in table 2 with the number of references per theme and the number of interviews in which the  
181 theme was present and in table 3 with examples of patients' verbatims per theme and sub-  
182 themes.

Themes and sub-themes	Number of interviews where the notion is present	Number of references to the themes
<b>Feelings about oneself and others</b>		
Recognition and gratitude	14	29
Self-esteem	12	30
<b>Expressed feelings</b>		
Sadness	5	18
Resentment	8	25
Regrets	2	6
Fear	11	22
Anger	8	33
<b>Access to care</b>		
Technical aspects	5	6
Financial aspects	13	27
<b>Quality of life</b>		
General quality of life	9	31
Oral quality of life	7	22
<b>Care course</b>		
General care course	14	23
Oral care course	16	43
<b>Limitations</b>		
Due to disabilities	13	43

1	Due to tiredness	2	9
2	Social insertion		
3	School life	9	18
4	Professional life	8	20
5			
6			
7	Attitude and behavior towards the disease	12	62
8			

9 **183** **Table 2** Themes and sub-themes and number of references per theme

10  
11  
12 **184** **Care course**

13  
14  
15 **185** **Oral health care course**

16  
17  
18 **186** One of the particularities of this oral disease is the occurrence of spontaneous dental abscesses  
19  
20 **187** at any age. Teeth can have a completely intact external appearance, which can sometimes be a  
21  
22 **188** source of misdiagnosis for a dentist not trained in this disease. Many patients describe a lack of  
23  
24 **189** awareness by dentists of the clinical signs of the condition. At the oral level, the care pathway  
25  
26 **190** is therefore felt to be very chaotic, with a lot of therapeutic wandering.

27  
28  
29  
30  
31 **191** The patients interviewed raise the complexity, at the local level where they live, of finding  
32  
33 **192** competent professionals who know the disease. This led in most adults to a worsening of the  
34  
35 **193** situation due to a lack of appropriate care. All of them acknowledge the improvement of their  
36  
37 **194** oral condition when they were treated in this expertized dental service, where medical  
38  
39 **195** professionals know perfectly well their pathology. The patients interviewed described the  
40  
41 **196** weariness of having to repeat the history of their disease and its oral particularities to all the  
42  
43 **197** dentists they had seen. They describe that dentists do not see the clinical link with the disease.  
44  
45  
46  
47  
48 **198** For children, parents describe that if they are taken care of early during childhood, it is much  
49  
50 **199** easier for them both.

51  
52  
53  
54 **200** The patients interviewed described multiple extractions, which they considered to be over-  
55  
56 **201** treatment, because according to them no one had been able to treat their teeth correctly until  
57  
58 **202** they arrived in the Parisian service.

59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

1 203 The patients reproached the practitioners for not candidly saying when they did not know and  
2 204 for misdirecting them.  
3  
4

5 205 **General disease care course**  
6  
7

8 206 In this department, interviewed patients described living sometimes far from the hospital. Adult  
9  
10 207 patients and parents of young patients described meandering care pathways and diagnostic  
11  
12 208 wanderings, going from doctor to doctor to get an accurate diagnosis.  
13  
14

15  
16 209 One patient even described how a surgeon wanted to remove her hips and put plastic hips on  
17  
18 210 her. Some patients described feeling like guinea pigs as children.  
19  
20

21  
22 211 The interviewed patients described that finding a team in a hospital department that could take  
23  
24 212 care of their condition and direct them to this Parisian oral medicine department significantly  
25  
26 213 improved their care pathway. Team cohesion and communication were a major source of  
27  
28 214 improvement in their care pathway.  
29  
30

31  
32 215 The patients interviewed described again, at times, a lack of knowledge of this rare disease on  
33  
34 216 the part of general practitioners and doctors.  
35  
36

37  
38 217 **Quality of life**  
39

40  
41 218 **General quality of life**  
42  
43

44 219 The quality of life of the patients was described by them in terms of the psychological and  
45  
46 220 physical consequences of their pathology on their daily life. Overall, the disease had  
47  
48 221 consequences on physical abilities, impacting the participants' general quality of life. Indeed,  
49  
50 222 they reported a decrease in their physical abilities: leg pain, both in adults and children, of  
51  
52 223 varying degrees, including difficulty walking, occurred during major physical efforts (long  
53  
54 224 walks, runs, etc.). Patients refrained from playing certain sports they would have liked to play,  
55  
56 225 such as football for example, or even taking part in physical education and sports classes at  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

1 226 school, as they could not keep up. The patients described a general quality of life altered by the  
2 227 daily limitations due to the disability generated by the disease.  
3  
4

#### 5 228 **Oral health related quality of life**

6  
7  
8 229 About the quality of life related to oral health, more specifically, the patients interviewed  
9  
10 230 described, in addition to the lack of knowledge of health professionals concerning the oral  
11  
12 231 aspects of the pathology, episodes, for most of the patients, of intense pain, infection, extracted  
13  
14 232 teeth not replaced given the financial costs, an altered smile and problematic chewing. The  
15  
16 233 patients described an impaired oral quality of life.  
17  
18  
19

20  
21 234 Spontaneous abscesses were not consistently observed in patients. The impact of the disease on  
22  
23 235 oral quality of life was therefore very variable among patients, but more impact was noted in  
24  
25 236 adult participants than in child participants.  
26  
27

28  
29 237 The pain, caused by abscesses and/or necrosis of the teeth, might have had no consequences -  
30  
31 238 especially in children - or it may have affected patient's daily life: sleeplessness, physical  
32  
33 239 suffering and fatigue, as well as mental fatigue affecting their professional activity. Edentulism  
34  
35 240 affected the patients' chewing ability; indeed, patients could not chew properly and had to avoid  
36  
37 241 certain foods.  
38  
39  
40

41  
42 242 In terms of the function and appearance of their teeth, patients reported difficulties in eating,  
43  
44 243 biting into bread or a sandwich since they were young. One of the main point described by the  
45  
46 244 patients interviewed was the spontaneity and speed of the infectious crisis, without prior signs.  
47  
48 245 The patients described that since their care was assured in this specialized hospital service,  
49  
50 246 constant attention was paid to both functional and aesthetic rehabilitation.  
51  
52  
53

#### 54 55 247 **Renouncement to oral health care**

#### 56 57 58 248 **For financial reasons/aspects** 59 60 61 62 63 64 65

249 Whenever a patient described access to financial care in relation to oral rehabilitation, they  
1  
2 250 described high fees, too expensive for them, given the amount of care involved. Additionally,  
3  
4  
5 251 patients felt that practitioners expressed that they were not 'profitable' patients.  
6

7  
8 252 **For technical reasons/aspects**  
9

10  
11 253 In addition, as already mentioned, the patients interviewed described the ineptitude of many of  
12  
13 254 the dentists they met in their care, unable to recognize the clinical features of their condition.  
14  
15

16 255 **Feelings expressed:**  
17

18  
19  
20 256 **Sadness**  
21

22  
23 257 The first feeling patients express is sadness, due to the announcement of an incurable  
24  
25 258 progressive genetic disease. The diagnosis was made rather young, sometimes without much  
26  
27 259 phenotypic expression, forcing the patients, according to them, to project themselves into the  
28  
29 260 future. This projection into the future was described by many of the patients as being able to  
30  
31 261 arouse a great deal of fear and apprehension as to the physical handicap that may have occurred  
32  
33  
34 262 during their lives.  
35  
36

37  
38 263 The patients interviewed mentioned the moral and psychological suffering linked to the disease  
39  
40 264 and the gradual onset of limitations in their daily performance. The psychological impact of the  
41  
42 265 physical alteration, even for the patients interviewed who were not in a wheelchair, was widely  
43  
44 266 reported.  
45  
46

47  
48 267 **Fear**  
49

50  
51 268 Many patients expressed their feelings of fear about the future, their own and that of their  
52  
53 269 children when they were also carriers of the pathology. The fear of the future focused on the  
54  
55 270 deterioration of their physical conditions, on ageing with significant joint pain and an even  
56  
57 271 greater deterioration of their oral health.  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

272 Their anger was also expressed in the slowness of the administrative processes to have their  
273 disability recognized.

274 **Resentment**

275 Furthermore, the patients interviewed expressed resentment, against doctors who, in their  
276 opinion, had not been sufficiently attentive to their needs, even though they had a good  
277 reputation.

278 In addition, the patients interviewed have a lot of resentment and anger about the urban  
279 infrastructure, which they felt was not sufficiently adapted to physical disabilities and  
280 wheelchairs.

281 The patients' feelings of resentment and anger were quite focused on the lack of knowledge of  
282 the professionals about their disease and the lack of infrastructures compatible in their daily life  
283 with the disability.

284 **Feelings about oneself and others**

285 **Gratefulness/ reconnaissance**

286 When patients explained the difficulty of their oral health care pathway, they expressed great  
287 recognition and gratitude towards the department where the interview were conducted. Thanks  
288 to the expertise of the practitioners, appropriate care and long sought-after answers could be  
289 provided, to the great relief of patients.

290 The availability and attentiveness of the practitioners were elements that were often mentioned  
291 by the patients interviewed.

292 The joint, interdisciplinary care within an oral medicine department but also within the  
293 rheumatology department, taking care of their pathology, was, according to the patients'  
294 feelings, a source of appeasement, and of regained confidence towards the medical profession.

295 **Self-esteem**

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

296 The patients interviewed report many elements that echo their self-esteem. The disease has a  
297 huge impact on patients' growth and many report complexes about their height. These  
298 complexes also affect the description of the shape of their bowed legs.

299 The patients interviewed all described being teased at school as children. In addition, many of  
300 the patients spoke of the inconvenience of taking their medication orally, which they had taken  
301 since childhood and which tasted bad, at different times of the day, particularly at school, where  
302 some had to hide to take it so that they would not be asked questions.

303 The loss of self-confidence, increased by the limitations of their body due to the disability  
304 generated by the disease, is also reported by the patients interviewed. Furthermore, the patients  
305 interviewed reported that when, because of their disability, they needed help to do simple things  
306 such as their daily toilet, the psychological impact was significant.

307 **Social integration**

308 **Professional integration**

309 The patients interviewed reported limitations in their career progression, feeling that they had  
310 been mostly confined to jobs below their competence due to repeated absences from medical  
311 consultations and interventions, or limitations of their body. The reported interruptions due to  
312 examinations and medical interventions were also reported to be obstacles to a normal school  
313 career for many of the patients in the study.

314 **School integration**

315 The child patients interviewed report fear of being teased at school by their peers and questions  
316 about their treatment. Many of the children interviewed said that they had to take their treatment  
317 in secret from others.

1  
2 318 Patients described that school absences due to frequent medical appointments and surgeries had  
3 319 a significant impact on their academic performance.

4  
5 320 **Daily limitations**

6  
7  
8 321 The fact that they can no longer walk for long periods, dance, do housework, look after the  
9  
10 322 house, or drive, are elements that are often reported by the patients interviewed. In this respect,  
11  
12 323 they describe the lack of facilities, which excludes them from many activities, such as getting  
13  
14 324 a haircut.

15  
16  
17  
18  
19 325 The patients interviewed also described that pain and physical discomfort are sources of  
20  
21 326 impairment of their general quality of life. In this sense, the patients interviewed describe  
22  
23 327 limitations in access to certain jobs and thus give up their professional careers.

24  
25  
26  
27 328 **Attitude to disease**

28  
29  
30 329 The comments reported in this study by the patients interviewed on how they perceive life in  
31  
32 330 general and their daily life in particular were quite variable. Some patients were quite resigned  
33  
34 331 and accept the limitations in their daily lives on a day-to-day basis. Others were truly angry  
35  
36 332 about the lack of facilities for people with disabilities, they were worried for themselves but  
37  
38 333 also for their children when they were also carriers of the same pathology. The patients  
39  
40 334 interviewed whose children were also affected by the same pathology reported a feeling of guilt  
41  
42 335 and of having transmitted the genetic disease but also a form of appeasement to put them early,  
43  
44 336 unlike sometimes themselves, in an effective and adapted oral and general care pathway.

45  
46  
47  
48  
49  
50 337 Overall, patients were more concerned about their general health than their oral health. Despite  
51  
52 338 the feeling of being well followed in their care, patients were worried about the worsening of  
53  
54 339 their symptoms, particularly their pain. Also, seeing the evolution of the disease in older people  
55  
56 340 in their family is a source of concern but allowed them to realize that their care had changed for  
57  
58 341 the better following an accurate diagnosis.  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

1  
2 342 As XLH is a genetic and hereditary disease, some patients also expressed fears about the  
3  
4 343 transmission of the disease to their offspring, leading them to think about whether to have  
5  
6 344 children or not. But the feeling of good follow-up from birth reassured them. Regarding the  
7  
8 345 future of their oral health, the main concerns of patients were the weakening of their teeth due  
9  
10 346 to dental necrosis and that it may lead to edentulism. Similarly, the feeling of being well  
11  
12 347 monitored and informed about the consequences of XLH on their oral health decreased the  
13  
14 348 patients' worries: parents of XLH children were reassured to observe an oral monitoring adapted  
15  
16 349 to the oral conditions in their child.  
17  
18

## 19 20 350 **Discussion**

21  
22  
23 351 X-linked hypophosphatemia is an inherited condition with an X-linked dominant mode of  
24  
25 352 transmission. Affected men pass the condition on to all their daughters and none of their sons.  
26  
27 353 Affected mothers have a 50% risk of passing on the condition with each pregnancy(14). This  
28  
29 354 condition is X-linked dominant, but men and women are equally likely to be affected and with  
30  
31 355 the same degree of severity. Indeed, the "healthy X" does not compensate for the "sick X". The  
32  
33 356 gene responsible has been identified as the phosphate-regulating endopeptidase homolog X-  
34  
35 357 linked (*PHEX*), which plays an important role in preserving phosphate balance in the body (3)  
36  
37 358 (15).  
38  
39

40  
41  
42  
43 359 In this study, out of 21 patients interviewed, 18 were female and 3 were male. This difference  
44  
45 360 may be explained by the fact that women may place more importance on their oral health than  
46  
47 361 men (16)(17).  
48  
49

50  
51 362 The average age of the patients is 28 years. This is a relatively young population with a dense  
52  
53 363 dental and general health care history.  
54  
55

56  
57 364 The aim of this study was to analyze the oral health-related quality of life of patients with this  
58  
59 365 condition and their oral health care pathway. During the interviews with the patients, many  
60  
61  
62  
63  
64  
65

366 other themes were raised by both adults and children. The richness of this type of study is that  
1  
2 367 the information collected goes beyond the initial objectives. Even though the study focused on  
3  
4  
5 368 the oral health care pathway, the patients were able to express themselves freely on the  
6  
7 369 limitations due to their disability, especially about their social integration, their relationship  
8  
9  
10 370 with others and their place in society. One of the strengths of this study is that it goes beyond  
11  
12 371 the usual methods of analyzing quality of life in a quantitative way, which misses many aspects  
13  
14 372 reported by the patients in their daily lives and feelings.  
15  
16  
17 373 Few studies have investigated oral quality of life of these patients, both children and adults.  
18  
19  
20 374 These studies use quantitative methods whose main measure is standardized questionnaires  
21  
22 375 (18)(19). These questionnaires, although particularly useful for orienting and highlighting  
23  
24  
25 376 certain aspects of the impact of the disease on oral quality of life, are nevertheless limited in  
26  
27 377 their precision concerning the feelings and experiences expressed by the patients. For this  
28  
29  
30 378 disease, there is no data in the literature from qualitative studies based on interviews or focus  
31  
32 379 groups.  
33  
34  
35 380 Qualitative research provides a detailed understanding of patients' perspectives and  
36  
37  
38 381 expectations and can be an essential first step in the development of future patient-centered  
39  
40 382 measures. Qualitative research and its methods provide opportunities for a systemic and holistic  
41  
42  
43 383 understanding of the challenges faced by patients (20).  
44  
45  
46 384 Qualitative methods are increasingly used in the medical literature to understand issues in  
47  
48 385 patients' daily lives and care pathways (21).  
49  
50  
51 386 In the case of this disease, the oral care pathways are intricately linked to the general care  
52  
53  
54 387 pathway of the disease (22). The lack of knowledge by oral health professionals of the disease  
55  
56 388 in general is a burden for patients. Spontaneous abscesses, without visible signs of tooth  
57  
58  
59 389 destruction, is a phenotypic sign that is not well known to practitioners (6). Therefore, in  
60  
61  
62  
63  
64  
65

390 addition to the physical, dental pain, there is the frustration of not being listened to and  
1  
2 391 understood. The patients describe in a global and detailed way their numerous difficulties before  
3  
4  
5 392 arriving in this specialized center, where the disease is very well known, to find suitable  
6  
7 393 professionals who know the pathology. This aspect of therapeutic wandering is a major element,  
8  
9 394 according to the patient's statements, in the alteration of the quality of life linked to oral health.  
10  
11  
12 395 If the general, physical aspects of this pathology have been well described in the literature, this  
13  
14 396 therapeutic wandering for their oral health has been little described. One of the interests of this  
15  
16  
17 397 study is that it is carried out in a center of expertise working in close collaboration with a  
18  
19 398 rheumatology and endocrinology service specialized in this pathology. This transdisciplinary  
20  
21  
22 399 approach is one of the major keys to good patient care especially in case of rare diseases. All  
23  
24 400 the patients interviewed described that their arrival in this department, with a multidisciplinary  
25  
26  
27 401 team working with practitioners dealing with their disease, not only on a dental level, is a major  
28  
29 402 element in the improvement of their care pathway and therefore their quality of life.  
30  
31  
32 403 When XLH is diagnosed, the aim of treatment is to reduce the functional handicap, restore the  
33  
34 404 axis of the lower limbs, improve bone and dental mineralization and muscle strength. Social  
35  
36  
37 405 and family aspects and therapeutic education must be an integral part of the care. Finally,  
38  
39 406 follow-up should focus on the prevention of endocrine, rheumatological and renal  
40  
41  
42 407 complications. The patient must be managed by a multidisciplinary team including an expert in  
43  
44 408 metabolic bone pathology from the expertise center, a radiologist, an orthopedic surgeon, a  
45  
46  
47 409 rheumatologist, an endocrinologist, a physiotherapist, a neurosurgeon, a dentist, an  
48  
49 410 orthodontist, a periodontal specialist, a psychologist and a social worker (23).

## 52 411 **Limitations and Strengths**

53  
54  
55 412 XLH is a disease whose phenotypic variability, and the weight of the disease, differ from patient  
56  
57  
58 413 to patient, making patients not comparable with each other. Therefore, in this study, the patients  
59  
60 414 have various disabilities, which do not limit them in the same way in their daily lives. This  
61  
62  
63  
64  
65

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

415 aspect may appear as a limitation in the comparison of what is reported between patients.  
416 Indeed, we did not report the different treatments taken by the patients, nor did we quantify  
417 their body damage precisely. This was not the purpose of the study and it does not seem to alter  
418 the interpretation of the results. Moreover, patients were interviewed in a department with a  
419 high level of expertise in this pathology. Patients therefore probably have a more severely  
420 affected oral health than other patients with the same pathology but in a less severe form. This  
421 pitfall was already expressed in a quality-of-life study in 2015, carried out in a center of the  
422 same network and this is why we cannot generalize these results to all patients with this  
423 pathology (3).

424 Our study has clearly shown the complexity of the oral care course for patients with XLH,  
425 despite the establishment in recent years of a territorial network and a political will, both French  
426 and European, to facilitate the care pathway for patients with rare diseases (22)(24)(25). The  
427 results of this study provide information on the quality of life related to oral health, but also on  
428 the place of patients with disabilities in society, both in terms of professional integration and  
429 daily lives.

### 430 **Conclusion**

431 Patients have largely reported the improvement of their care conditions since their arrival in  
432 this specialized service where their pathology is very well known. Their oral care pathway has  
433 been very chaotic, and has contributed as much to their poor oral quality of life as the disease  
434 itself.

435 XLH is a rare disease, which implies specific care for patients at different levels. To facilitate  
436 their access to care, several organizations are implicated: the rare disease health network, the  
437 centers of reference and the patient associations. The calcium and phosphorus metabolism  
438 reference center facilitates access to diagnosis and care for patients while avoiding multiple

1  
2 439 medical consultations. It brings together in one location (Bicêtre University Hospital, Paris Sud)  
3  
4 440 many specialists such as orthopedic surgeons, endocrinologists, neurosurgeons, ENT  
5  
6 441 specialists, radiologists, dieticians, and dental surgeons to ensure comprehensive patient care.  
7  
8 442 Since 2016, the reference center has been part of the European BOND (bone rare disease  
9  
10 443 network), a collaboration that will improve knowledge of the natural history of the disease by  
11  
12 444 facilitating data sharing. In addition, the health network for rare bone, calcium and cartilage  
13  
14 445 diseases, created in 2014, coordinates various actors: reference centers and competence centers  
15  
16 446 (which allow patients to be monitored close to home), patient associations, professionals from  
17  
18 447 the medico-social sector, analysis and molecular diagnosis laboratories, research units and  
19  
20 448 learned societies. This makes possible to improve patient care at a higher level, but also to  
21  
22 449 develop research and train various health professionals.

23  
24 450 The variety of symptoms in patients with XLH necessitates a high coordination of  
25  
26 451 multidisciplinary patient care to optimize quality of life and reduce disease burden  
27  
28 452 (26). Education of oral health professionals on this disease is essential to enable patients to  
29  
30 453 receive the best possible care as early as possible.

#### 31 32 33 34 35 36 37 454 **Ethics approval and consent to participate**

38  
39 455 Ethical and scientific approval was gained according to local guidelines (CPP 2020-A02631-  
40  
41 456 38) for the conduct of qualitative study involving patient interviews. Informed, written consent  
42  
43 457 was gained and recorded. Data were handled in accordance to national data regulation  
44  
45 458 guidelines.

#### 46 47 48 49 50 51 459 **Consent for publication**

52  
53 460 All the patients or their parents gave written informed consent for participation in the study and  
54  
55 461 the publication of the study results.

#### 56 57 58 59 60 462 **Availability of data and materials**

61  
62  
63  
64  
65

1 463 The datasets during and/or analyzed during the current study are available from the  
2 464 corresponding author on reasonable request.  
3  
4

5 465 **Competing interests**  
6  
7

8 466 The authors declare that they have no competing interests.  
9  
10

11 467 **Funding**  
12  
13

14 468 No funding was received for the study.  
15  
16

17 469 **Authors' contributions**  
18  
19

20  
21 470 All the authors were involved in the design of the study. MBD, and CC treated the study patients  
22  
23 471 and aided data collection. LF and CN collected the data. LF and CN analyzed the data. All the  
24  
25 472 authors drafted the first and further versions of the manuscript. All the authors reviewed and  
26  
27 473 revised the manuscript and approved its final version. Overall responsibility: LF.  
28  
29  
30

31 474 **Acknowledgements**  
32  
33

34 475 The authors would like to thank all participants for taking part in the study.  
35  
36  
37

38 476  
39  
40

41 477 **Références**  
42  
43

- 44 478 1. PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022 Partager l'innovation, un  
45  
46 479 diagnostic et un traitement pour chacun [Internet]. [cited 2019 Apr 3]. Available from:  
47  
48 480 [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr\\_3\\_v25-09pdf.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf)  
49  
50  
51 481 2. Padidela R, Nilsson O, Nilsson O, Makitie O, Beck-Nielsen S, Ariceta G, et al. The  
52  
53 482 international X-linked hypophosphataemia (XLH) registry (NCT03193476): rationale  
54  
55 483 for and description of an international, observational study. Orphanet J Rare Dis  
56  
57 484 [Internet]. 2020 Jun 30 [cited 2021 Mar 23];15(1):172. Available from:  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

- 485 <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01434-4>
- 1  
2  
3 486 3. Che H, Roux C, Etcheto A, Rothenbuhler A, Kamenicky P, Linglart A, et al. Impaired  
4  
5 487 quality of life in adults with X-linked hypophosphatemia and skeletal symptoms. *Eur J*  
6  
7 488 *Endocrinol* [Internet]. 2016 Mar 1 [cited 2021 Apr 11];174(3):325–33. Available from:  
8  
9  
10 489 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26783348/>
- 11  
12  
13 490 4. Linglart A, Biosse-Duplan M, Briot K, Chaussain C, Esterle L, Guillaume-Czitrom S,  
14  
15 491 et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood.  
16  
17 492 *Endocr Connect* [Internet]. 2014 Feb 19 [cited 2020 Sep 20];3(1):R13–30. Available  
18  
19 493 from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24550322/>
- 20  
21  
22 494 5. Chaussain-Miller C, Sinding C, Wolikow M, Lasfargues JJ, Godeau G, Garabédian M.  
23  
24 495 Dental abnormalities in patients with familial hypophosphatemic vitamin D-resistant  
25  
26 496 rickets: Prevention by early treatment with 1-hydroxyvitamin D. *J Pediatr* [Internet].  
27  
28 497 2003 Mar 1 [cited 2020 Sep 20];142(3):324–31. Available from:  
29  
30 498 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12640383/>
- 31  
32  
33 499 6. Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, et al.  
34  
35 500 Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked  
36  
37 501 hypophosphataemia. *Nat Rev Nephrol* [Internet]. 2019 Jul 1 [cited 2020 Sep  
38  
39 502 20];15(7):435–55. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31068690/>
- 40  
41  
42 503 7. OMS | Maladies chroniques. WHO [Internet]. 2014 [cited 2019 Apr 1]; Available  
43  
44 504 from: [https://www.who.int/topics/chronic\\_diseases/fr/](https://www.who.int/topics/chronic_diseases/fr/)
- 45  
46  
47 505 8. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan De Beur SM, Insogna KL. A clinician’s guide to  
48  
49 506 X-linked hypophosphatemia [Internet]. Vol. 26, *Journal of Bone and Mineral Research*.  
50  
51 507 *J Bone Miner Res*; 2011 [cited 2020 Sep 20]. p. 1381–8. Available from:  
52  
53 508 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21538511/>
- 54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

- 509 9. de La Dure-Molla M, Fournier BP, Manzanares MC, Acevedo AC, Hennekam RC,  
1  
2 510 Friedlander L, et al. Elements of morphology: Standard terminology for the teeth and  
3  
4  
5 511 classifying genetic dental disorders. *Am J Med Genet Part A*. 2019 Oct  
6  
7 512 1;179(10):1913–81.  
8  
9
- 10 513 10. Rabbani A, Rahmani P, Ziaee V, Ghodoosi S. Dental problems in hypophosphatemic  
11  
12 514 rickets, a cross sectional study. *Iran J Pediatr* [Internet]. 2012 [cited 2020 Sep  
13  
14  
15 515 20];22(4):531–4. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23430969/>  
16  
17
- 18 516 11. Biosse Duplan M, Coyac BR, Bardet C, Zadikian C, Rothenbuhler A, Kamenicky P, et  
19  
20  
21 517 al. Phosphate and Vitamin D Prevent Periodontitis in X-Linked Hypophosphatemia. *J*  
22  
23 518 *Dent Res* [Internet]. 2017 Apr 1 [cited 2021 Apr 19];96(4):388–95. Available from:  
24  
25  
26 519 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27821544/>  
27
- 28 520 12. Sabandal MMII, Robotta P, Bürklein S, Schäfer E. Review of the dental implications of  
29  
30  
31 521 X-linked hypophosphataemic rickets (XLHR) [Internet]. *Clinical Oral Investigations*  
32  
33  
34 522 Springer Verlag; May 1, 2015 p. 759–68. Available from:  
35  
36 523 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25677243/>  
37  
38
- 39 524 13. View of Theme in Qualitative Content Analysis and Thematic Analysis | Forum  
40  
41 525 *Qualitative Sozialforschung / Forum: Qualitative Social Research* [Internet]. [cited  
42  
43  
44 526 2021 Apr 8]. Available from: [https://www.qualitative-](https://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/3376/4470)  
45  
46 527 [research.net/index.php/fqs/article/view/3376/4470](https://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/3376/4470)  
47  
48
- 49 528 14. Emma F, Cappa M, Antoniazzi F, Bianchi ML, Chiodini I, Eller Vainicher C, et al. X-  
50  
51  
52 529 linked hypophosphatemic rickets: An Italian experts' opinion survey. *Ital J Pediatr*  
53  
54  
55 530 [Internet]. 2019 May 31 [cited 2021 Apr 8];45(1):67. Available from:  
56  
57 531 <https://ijponline.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13052-019-0654-6>  
58  
59
- 60 532 15. X-linked Hypophosphatemic Rickets [Internet]. [cited 2021 Apr 8]. Available from:  
61  
62  
63  
64  
65

- 533 [https://www.rchsd.org/programs-services/nephrology/conditions-treated/x-linked-](https://www.rchsd.org/programs-services/nephrology/conditions-treated/x-linked-hypophosphatemic-rickets/)  
1  
2 534 [hypophosphatemic-rickets/](https://www.rchsd.org/programs-services/nephrology/conditions-treated/x-linked-hypophosphatemic-rickets/)  
3  
4  
5 535 16. Hawley S, Shaw NJ, Delmestri A, Prieto-Alhambra D, Cooper C, Pinedo-Villanueva R,  
6  
7  
8 536 et al. Prevalence and Mortality of Individuals With X-Linked Hypophosphatemia: A  
9  
10 537 United Kingdom Real-World Data Analysis. *J Clin Endocrinol Metab* [Internet]. 2020  
11  
12 538 Jan 8 [cited 2021 Apr 8];105(3):e871. Available from: [/pmc/articles/PMC7025948/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33333333/)  
13  
14  
15 539 17. Fukai K, Takaesu Y, Maki Y. Gender differences in oral health behavior and general  
16  
17  
18 540 health habits in an adult population. *Bull Tokyo Dent Coll* [Internet]. 1999 [cited 2021  
19  
20 541 Apr 8];40(4):187–93. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11933308/>  
21  
22  
23 542 18. Barbosa TS, Tureli MCM, Gaviao MBD. Validity and reliability of the Child  
24  
25  
26 543 Perceptions Questionnaires applied in Brazilian children. *BMC Oral Health* [Internet].  
27  
28 544 2009;9. Available from: <https://doi.org/10.1186/1472-6831-9-13>  
29  
30  
31 545 19. Bos A, Prah C. Oral health-related quality of life in Dutch children with cleft lip  
32  
33  
34 546 and/or palate. *Angle Orthod* [Internet]. 2010;81. Available from:  
35  
36 547 <https://doi.org/10.2319/070110-365.1>  
37  
38  
39 548 20. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Living with a rare disorder: a systematic  
40  
41  
42 549 review of the qualitative literature. *Mol Genet Genomic Med* [Internet]. 2017 Nov  
43  
44 550 [cited 2019 Jan 30];5(6):758–73. Available from:  
45  
46 551 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29178638>  
47  
48  
49 552 21. Locker D, Allen F, Jokovic A, Locker D, Tompson B, Guyatt GH, et al. Patient  
50  
51  
52 553 reported outcome measures could help transform healthcare. Robinson PG, Carr AJ,  
53  
54 554 Higginson IJ, editors. *Heal Qual Life Outcomes* [Internet]. 2012 Dec 13 [cited 2015  
55  
56 555 Sep 30];10(5):512–8. Available from: <https://doi.org/10.1093/jpepsy/16.5.557>  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

556 22. Lo SH, Lachmann R, Williams A, Piglowska N, Lloyd AJ. Exploring the burden of X-  
557 linked hypophosphatemia: a European multi-country qualitative study. *Qual Life Res.*  
558 2020 Jul 1;29(7):1883–93.

559 23. Lambert AS, Zhukouskaya V, Rothenbuhler A, Linglart A. Diagnosis and care in X-  
560 linked hypophosphatemia. Vol. 86, *Revue du Rhumatisme Monographies*. Elsevier  
561 Masson SAS; 2019. p. 55–63.

562 24. Montserrat Moliner A, Waligóra J. The European union policy in the field of rare  
563 diseases. *Public Health Genomics* [Internet]. 2013 Jan [cited 2015 Aug 29];16(6):268–  
564 77. Available from: <http://www.karger.com/Article/FullText/355930>

565 25. Kodra Y, Weinbach J, Posada-de-la-Paz M, Coi A, Lemonnier S, van Enckevort D, et  
566 al. Recommendations for Improving the Quality of Rare Disease Registries. *Int J*  
567 *Environ Res Public Health* [Internet]. 2018 Aug 3 [cited 2019 Jan 28];15(8):1644.  
568 Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30081484>

569 26. Raimann A, Mindler GT, Kocijan R, Bekes K, Zwerina J, Haeusler G, et al.  
570 Multidisciplinary patient care in X- linked hypophosphatemic rickets: one challenge,  
571 many perspectives [Internet]. Vol. 170, *Wiener Medizinische Wochenschrift*. Springer  
572 Medizin; 2020 [cited 2021 Apr 8]. p. 116–23. Available from:  
573 <https://doi.org/10.1007/s10354-019-00732-2>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

Themes	Subthemes	Quotations
Expressed feelings	Sadness	<p>"I could no longer do my passion because I used to dance a lot, I could no longer dance. " (Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"It affects life, the quality of life, not to mention the moral suffering."(Female, 52 y.o., employed)</p> <p>"I cry but... well it's fine, it's over but it's still painful and it's a real choice... it has an impact on psychological suffering, physically, we're not in a wheelchair, physically, we're normal, it still has an impact on daily life. "(Male, 47 y.o., nurse)</p>
	Resentment	<p>"When you are outside in a wheelchair ... when you see France behind on the problems, the pavements, the doors that have to be pulled up! You can't go to the toilet because it's not provided. Now they are obliged in the new structures. "(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"You need to get a haircut; how do you do it? You take your hair and then you put a bowl on your head and then you cut what's sticking out. I swear you have to see it to believe it. "(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"Where I work, in a research centre, there are many areas where I could work, but the situation means that the qualifications are lower. And then, with secretarial diplomas, what do you do with that? You don't do anything. » (Male, 47 y.o., nurse)</p>
	Regrets	<p>"Afterwards, yes, I think I could have done more, been less of a failure than I was and done studies that would have taken me further maybe .... but it's sure that if I had been less absent in secondary school and high school... "(Female, 51 y.o., medical secretary)</p> <p>"I would have been perhaps less lost, less drowned in school. "(Female, 51 y.o., medical secretary)</p> <p>"It's more afterwards, as I'm getting older, that I say to myself that maybe I should have been more careful, and now I'm careful about my son. "(Female, 53 y.o., invalidity)</p>
	Fear	<p>"I'm worried that I'm losing all my teeth, they're dying as I go along... "(Female, 37 y.o., military)</p> <p>"I'm worried that the implants won't work, and I'll have a total brace. And then I'm afraid I'll have hip replacements soon enough and then the pain I have is not getting better, on the contrary, it's getting worse. So, I'm not very optimistic about old age."(Male, 47 y.o., nurse)</p> <p>"what's really difficult is the transmission of the disease knowingly, like all genetic diseases I think. "(Female, 29 y.o., assistant)</p> <p>"I'm afraid that as the years go by it will get worse, because right now I'm young, I'm a bit energetic but</p>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

		<i>I'm afraid it will have consequences later on. "(Female, 18 y.o., School)</i>
	Anger	<i>"They don't want to keep crippled people at work. "(Female, 61 y.o., invalidity) "You need a haircut; how do you do it? You take your hair and then you put a bowl on your head and then you cut what's sticking out. I swear you have to see it to believe it. "(Female, 61 y.o., invalidity) "To be less blindfolded and say, well, I've learned that A+B=C and well, that will never make D, there will never be any brackets for a little C or I don't know what. But then, whether it's a dentist or a doctor, it's the same thing. You realise that it's books, books, books... lawyer, article 1, article 2. It's impressive how dentists and doctors are trained not to be curious, not to learn anything other than what they've learned in books, I don't understand, maybe it's a trick or I don't know... that's the biggest criteria I would say. But be curious, look elsewhere, listen to the patient. "(Female, 52 y.o., employed)</i>
Access to care	Financial aspects	<i>"I even have a certificate that I have a dentist who told me that I was not profitable for him and that he could not treat me." (Female, 52 y.o., employed) "But if you don't have a full wallet, nobody will treat you. " (Female, 52 y.o., employed)</i>
	Technical aspects	<i>"The dentists didn't believe me, X-rays, healthy teeth, healthy exteriors, no cavities... And no matter how hard I tried to explain to them that I had spontaneous dental necrosis. Once, I went to 15 dentists but uh... I couldn't work anymore; it's really disabling because you can't have a life anymore." (Female, 52 y.o., employed) "They don't want to hear, especially in my area, I think they are not specialized at all. And then, there is still a lack of information in my area and so they don't want to hear that rickets can be the cause of many oral problems. "(Female, 29 y.o., assistant)</i>
Quality of life	Oral quality of life	<i>"You can't eat croutons, you can't eat things that hurt because I have a lot of bones sticking out, I have exostoses everywhere." (Female, 61 y.o., invalidity)  "So, crunching on a sandwich, it's always been since I got my bridge in the 85s, you can't crunch on apples. There are things you can't do but that's okay. " (Female, 48 y.o., academic)  "I can't chew left and right anymore, I tried to take a piece of meat out and it was the tooth I took out." (Female, 53 y.o., invalidity)</i>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

		<p><i>"It prevents me from sleeping, it prevents me from eating well. Instead of painkillers, sometimes I drink alcohol to knock myself out, which makes me very tired, but at least I recover more quickly in the morning to go to work."</i> (Female, 36 y.o., employed)</p> <p><i>"Since I have a black tooth, I avoid smiling too much, but we keep smiling anyway, that's life."</i> (Female, 53 y.o., invalidity)</p> <p><i>"It wasn't cavities, so ... it was pain that came on suddenly ... it was abscesses, so there you go and obviously it came on a Saturday night at 2 o'clock."</i> (Female, 36 y.o., employed)</p> <p><i>"It's not very aesthetic, it's always, in terms of seduction, it's true that it's not fabulous but, well, it's not just the smile."</i> (Female, 39 y.o., administrative agent)</p>
	General quality of life	<p><i>"There are many things in everyday life that make life difficult, and I use my electric wheelchair to do my shopping."</i>(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p><i>"And morally, I suffer enormously, I have a lot of physical pain, especially in my leg, sciatica, because it's the lumbar, and I would have to undergo an operation, but I don't want to because it has already weakened me so much in terms of walking."</i> (Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p><i>"There was a time when I had to take all my treatment, all the time in front of others, I had to hide so that no one would ask me questions. No, I had a bad time of it, I had a really bad time of it."</i>(Female, 36 y.o., employed)</p> <p><i>"With my wife, we decided not to have children for example. Since it's a disease that is on the X dominant gene and therefore, we have a one in two chance of having a sick child and I don't want a sick child. »</i> (Male, 47 y.o., nurse)</p>
Limitations	Due to disabilities	<p><i>"I had to get my ears fitted because, the disease affected my ears too."</i>(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p><i>"And even to cook, I can't do it because I can't stand up, because I walk with a walker at home, I have one downstairs and one upstairs, because walking with canes how do you want to hold a pan"</i>.(Male, 19, unemployed)</p>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

	Due to tiredness	<p><i>"It's a complicated time to be tired all the time and then of course the others don't understand, the mockery. ( Female, 37 y.o., military)</i></p> <p><i>"But it's a lot of suffering and a lot of fatigue. It's especially the fatigue of not sleeping for months on end. I have a tooth that needs to be treated, which has been treated, but it's still there." (Female, 52 y.o., employed)</i></p> <p><i>"Fatigue has affected my studies. It's affected my work, it's created a lot of work stoppages and brain fatigue which means that I'm really weakened intellectually some days, with a lowered morale."(Femle, 52 y.o., employed)</i></p>
Social insertion	Professional life	<p><i>"the disease has affected my work; it creates a lot of downtime and brain fatigue, so I'm really weakened intellectually some days"(Female, 61 y.o., invalidity)</i></p> <p><i>"I can't take a full-time job for example so... it's complicated. "(Female, 37 y.o., military)</i></p> <p><i>"You're a girl, you're disabled, you'll be a secretary, that's it. I did not have a choice. It wasn't what I wanted to do at all. " (Female, 52 y.o., employed)</i></p> <p><i>"I was stopped after my hip replacement and... they put me on disability and so now I realize that I couldn't really work at a job all day, it's becoming difficult. " (Female, 39 y.o., administrative agent)</i></p>
	School life	<p><i>"I often missed school and as the disease was not very well known until the age of... I knew my first class; I was 9 years old. "(Female, 52 y.o., employed)</i></p> <p><i>"It caused me to have absences, so I managed... the school level it was but I found myself in a wheelchair regularly, I had to change schools. I was in a school where there was no lift. So, there was no wheelchair access, so I had to change schools. And then, I shut myself up in a shell."(Female, 11 y.o., School)</i></p> <p><i>"I had to redo my school year because I had a follow-up in the rehabilitation Centre, so I was a year late."(Female, 18 y.o. School)</i></p>
Care course	Oral care course	<p><i>"They didn't understand why the gums recede, why my teeth die quite often... we have to re-explain each time."</i></p> <p><i>"It's months and months of suffering, months of not believing, months of trying to explain a disease they didn't know about with supposedly healthy teeth."</i></p> <p><i>"The dentists didn't believe me.... And no matter how much I explained to them that I had spontaneous dental necrosis pff. Once, I went to 15 dentists... I couldn't work anymore; it's really disabling because you can't have a life anymore".(Female, 61 y.o., invalidity)</i></p>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

		<p><i>"They started pulling my teeth and they realized that it wasn't a good principle and I... I've been to a lot of dentists in my life. Apart from offering me treatment or treating the cavity or... they didn't understand. I could explain that I had a genetic disease, but dentists don't look at it like doctors do, they don't look at the disease at all."</i>(Female, 36 y.o., Employed)</p>
	General care course	<p><i>"my mother had taken me to all the hospitals, no one knew about the disease and so they said they had to come back when I was finished growing and operate on me. "( Female, 11 y.o., School)</i></p> <p><i>"I was dragged from Lyon, Marseille, Paris, I went to a lot of places and they put me in a centre, they spread my legs, they put me in plaster casts, they did a lot of tests. There was even a surgeon who wanted to remove my hips and put on plastic hips. It was all and then nothing. Everyone wanted to get my case to say "yes, I discovered a case".(Female, 52 y.o., employed)"The doctor treating me doesn't know about this disease, in fact, there are many doctors... it's a rare disease so they don't know about it".(Female, 11 y.o., School)</i></p>
Feelings about oneself and others	Recognition and gratitude	<p><i>"Thanks to this doctor who defended my case in commission, and I was able to continue working. "(Female, 53 y.o., invalidity)</i></p> <p><i>"I am happy to be followed by a dentist who knows a little bit about pathology, and he is super careful, he doesn't hurt compared to other dentists, no, no... I prefer to take 1 hour to come here and have a good dentist. " (Female, 61 y.o., invalidity)</i></p> <p><i>"The service is very good, we have the direct mobile numbers of the doctors, it's not everywhere. We're great, we're really lucky. And even, during the holidays, I needed to call because she had toothache, she made sure to find us a doctor, it's great, it's rare, we are really lucky to be here."</i>(Female, 11 y.o., School)</p> <p><i>"Here I feel really listened to and above all, I am informed about the consequences of the disease and this allows me to adapt my lifestyle."</i>(Female, 11 y.o., School)</p> <p><i>"Here I feel like I'm on another planet. I come here, they tell me about rickets normally, they tell me that there are solutions, they know what it can produce in my mouth and everything, I've never heard that. I don't feel like I'm crazy. "(Female, 48 y.o., academic)</i></p>

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54  
55  
56  
57  
58  
59  
60  
61  
62  
63  
64  
65

	Self esteem	<p>"I was always very self-conscious about my size so I was all dressed up when I went to work and anywhere else for that matter. "(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"If I don't have anyone coming to see me, I don't open my shutters all day, I cry, I just do it. "(Man, 19 y.o., Unemployed)</p> <p>"If you ask for someone to do your washing, then already psychologically it's very hard and well, everything goes with what".(Female, 37 y.o., military)</p> <p>"But before, I had to turn around to see if there was anyone behind me, so that no one could see how I was walking".(Female, 18 y.o. School)</p> <p>"Well, when I was at school, people didn't necessarily understand. So... especially because you could see it because I had bowed legs, unlike my sister, you can't really see it, but I could really see it and I was teased. » (Female, 18 y.o. School)</p>
Attitude and behavior towards the disease		<p>"I never accepted the disease. Morally, it destroyed me. "(Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"Morally, you are... I have never accepted the disease. Morally, it destroyed me." (Female, 61 y.o., invalidity)</p> <p>"But as I grew up, even before I had the operation, I understood that it's something you can't choose, and I grew up with it and I ended up accepting it on my own. ". (Man, 19 y.o., Unemployed)</p> <p>"I've always loved humans, so I've never really had any... I've always loved humans, so I've never really hated them, but it's true that I've often put myself in the background to avoid talking and smiling stupidly when you know very well that things aren't going well, that all you want to do is go out the window. "(Female, 37 y.o., military)</p> <p>"Teeth are a drag on your life. When you fight tooth pain, you can't fight it, because I've got two broken femoral necks, I've got fractured neck bones, you can't fight pain anywhere else and like dogs biting you everywhere." (Female, 52 y.o., employed)</p> <p>"I've always lived with pain, so I've dealt with it".(Male, 47 y.o., nurse)</p>

579

580 **Table 3** Examples of extracted codes, subcategories, and categories

## TABLE DES ILLUSTRATIONS

- Figure 1** – Déformations des membres inférieurs chez un enfant (A, B) et chez un adulte (C, D) caractéristiques de l'XLH. Les images A et B nous montrent, respectivement, une image clinique et une image radiographique d'un varus. Les images C et D montrent respectivement, une image clinique et une image radiographique d'un valgus (*Lambert et al. 2019*)..... 11
- Figure 2** – Radiographie du bassin d'un adulte porteurs de l'XLH montrant des enthésopathies (flèches 2 et 3), de l'arthrose précoce (flèche 1) et des pseudo-fractures (flèche 4) (*Lambert et al. 2019*)..... 11
- Figure 3** – Photographie de gauche : abcès péri-apicaux au niveau de la région de 62. Photographies de droite : arcades complètes du patient, en dentition déciduale, ne montrant aucune lésion carieuse après examen clinique (*Souza et al. 2013*)..... 13
- Figure 4** – Image microscopique à balayage électronique montrant des microclivages, pouvant atteindre 4,2µm de diamètre, au sein d'un émail fin chez un patient XLH (*Cremonesi et al. 2014*)..... 14
- Figure 5** – Couronne de molaires au microscope à balayage électronique de : (A) un patient porteur de l'XLH non traité (dent 74, patient 1), (B) un patient porteur de l'XLH traité (dent 85, patient 4), un patient XLH traité (dent 48, patient 7) et (D) un patient control (dent 48). L'émail (e) et le manteau dentinaire sont similaires pour les patients. On constate des calcosphérites ( flèches), dans toute l'épaisseur de la dentine chez le patient 1 et à l'extrémité coronaire pour les patients 4 et 7 (*Chaussain-Miller et al. 2007*)..... 15
- Figure 6** – Images de microscope à balayage électronique d'une incisive nécrosée d'un patient XLH. Présence d'une large fissure (image du dessus) associée à des calcosphérites (b) et s'étendant de la corne pulpaire jusqu'à la jonction émail-dentine (a) (*Chaussain-Miller et al. 2007*)..... 16
- Figure 7** – Radiographies rétroalvéolaires montrant des chambres pulpaires élargies et des cornes pulpaires hautes désignées par des flèches (*Souza et al. 2013*)..... 16

<b>Figure 8</b> – Vue intraorale et rétro-alvéolaire d’une infection endodontique (flèche noire) de 41 ne présentant pas de lésion carieuse chez un patient XLH de 35 ans ( <i>Linglart et al. 2014</i> )....	17
<b>Figure 9</b> – Cas d’un enfant atteint d’XLH avec vue intraorale et radio rétro-alvéolaire du secteur 5, montrant un abcès péri-apical dont la dent causale est la 54, ne présentant pas de lésion carieuse. Notons aussi, la chambre pulpaire élargie de 53 ( <i>Godina Hernández et Belmont Laguna 2013</i> ). .....	25
<b>Figure 10</b> – Traitement bucco-dentaire du cas présenté en figure 9. À gauche : vue occlusale de l’arcade supérieure, on voit des coiffes préformées sur chacune des molaires. À droite : radio rétro-alvéolaire du secteur 5 correspondant. 54 a été traité par une pulpectomie, 53 et 55 par une pulpotomie prophylactique. Des coiffes ont été posées 54 et 55 ( <i>Godina Hernández et Belmont Laguna 2013</i> ). .....	25
<b>Figure 11</b> – Exemple d’illustrations utilisées dans le questionnaire C-OIDP pour montrer une expérience positive (à gauche) ou une expérience négative (à droite) lors de la prise de nourriture (tel que la glace ou le repas) ( <i>Gherunpong et al. 2004</i> ). .....	35
<b>Figure 12</b> - Répartition homme/femme des participants de l’étude .....	49

## TABLE DES TABLEAUX

<b>Tableau 1</b> - Thèmes et sous-thèmes et leur nombre de références.....	50
--	----

**Les opinions émises dans les dissertations présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, sans aucune approbation ni improbation de la Faculté de Chirurgie Dentaire.**

**NGUYEN Thanh Van. Évaluation de la qualité de vie orale et du parcours de soins bucco-dentaires de patients porteurs d'une maladie rare, l'hypophosphatémie liée à l'X : présentation d'une étude qualitative exploratoire par entretiens semi-directifs. 2021. 230 p. : ill., graph., tabl. Réf. Biblio. : 66-71.**

**Sous la direction de Mme la Docteure FRIEDLANDER Lisa**

**Th : Chir Dent. : Université de Paris : année 2021**

---

### **Résumé :**

L'hypophosphatémie liée à l'X est une maladie génétique rare, héréditaire à transmission dominante, progressive et incurable. Cette pathologie est due à une augmentation de la fibroblast growth factor 23. Le tableau clinique de la maladie est large et varié mais généralement caractérisée par des déformations osseuses et des anomalies dentaires.

Une étude qualitative a été réalisée au sein d'un centre d'expertise bucco-dentaire parisien de la maladie sur une période de 6 mois et a inclus 21 patients. L'objectif principal étant de recueillir au mieux le ressenti des patients concernant leur qualité de vie générale et bucco-dentaire ainsi que sur leur parcours de soins, la méthode par entretien semi-directifs a été utilisée.

Ce travail recueille le ressenti des patients porteurs d'XLH concernant différents aspects de leur pathologie. Les manifestations systémiques sont variées ainsi les impacts sur la qualité de vie des patients diffèrent. Néanmoins, la nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire et d'une coordination de l'équipe médicale spécialisée est primordiale pour le patient afin de diminuer les conséquences de la maladie sur la qualité de vie des patients.

---

### **Discipline :**

Santé Publique

---

### **Mots clés français (fMeSH et Rameau) :**

Hypophosphatémie liée à l'X, rachitisme hypophosphatémique familiale (fMeSH), parcours de soin, rachitisme (fMeSH), maladies rares (fMeSH), qualité de vie (fMeSH), recherche qualitative (fMeSH), entretien (fMeSH), santé bucco-dentaire (fMeSH), odontologie (fMeSH), dentisterie(fMeSH)

---

### **TITRE en anglais :**

**Evaluation of oral health related quality of life and dental care course in patients with a rare disease, X-linked hypophosphatemia: presentation of a qualitative exploration by semi-structured interviews.**

---

### **English keywords (MeSH) :**

X-linked hypophosphatemia, familial hypophosphatemic rickets (MeSH), care course, rare diseases (MeSH), qualitative research (MeSH), interview (MeSH), oral health (MeSH), dentistry (MeSH)

Université de Paris  
UFR d'odontologie  
5, rue Garancière  
75006 Paris