



HAL
open science

Qualité de vie des patients atteints d'une craniosténose non syndromique et de leurs familles

Sabrina Mehdoud

► **To cite this version:**

Sabrina Mehdoud. Qualité de vie des patients atteints d'une craniosténose non syndromique et de leurs familles. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-03693989

HAL Id: dumas-03693989

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03693989v1>

Submitted on 13 Jun 2022

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.



UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE
pour le
DIPLOME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE
par

MECHDOUD, Sabrina

Présentée et soutenue publiquement le 10 mai 2021

QUALITE DE VIE DES PATIENTS ATTEINTS D'UNE CRANIOSTENOSE NON
SYNDROMIQUE ET DE LEURS FAMILLES

Directeur de thèse : Monsieur COLL Guillaume, Maître de Conférence des universités -
Praticien hospitalier, CHU Clermont-Ferrand, service de neurochirurgie pédiatrique

Président du jury : Monsieur MERLIN Etienne, Professeur des universités – Praticien
hospitalier, UFR de Médecine et des professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Membres du jury :

Monsieur GARCIER Jean Marc, Professeur des universités – Praticien hospitalier, UFR de
Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Madame PHAM DANG Nathalie, Professeur des universités – Praticien hospitalier, UFR de
Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Madame REMERAND Ganaëlle, Praticien hospitalier, CHU Clermont-Ferrand



UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE
pour le
DIPLOME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE
par

MECHDOUD, Sabrina

Présentée et soutenue publiquement le 10 mai 2021

QUALITE DE VIE DES PATIENTS ATTEINTS D'UNE CRANIOSTENOSE NON
SYNDROMIQUE ET DE LEURS FAMILLES

Directeur de thèse : Monsieur COLL Guillaume, Maître de Conférence des universités -
Praticien hospitalier, CHU Clermont-Ferrand, service de neurochirurgie pédiatrique

Président du jury : Monsieur MERLIN Etienne, Professeur des universités – Praticien
hospitalier, UFR de Médecine et des professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Membres du jury :

Monsieur GARCIER Jean Marc, Professeur des universités – Praticien hospitalier, UFR de
Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Madame PHAM DANG Nathalie, Professeur des universités – Praticien hospitalier, UFR de
Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Madame REMERAND Ganaëlle, Praticien hospitalier, CHU Clermont-Ferrand



UNIVERSITE CLERMONT AUVERGNE

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE D'AUVERGNE

: **JOYON** Louis
: **DOLY** Michel
: **TURPIN** Dominique
: **VEYRE** Annie
: **DULBECCO** Philippe
: **ESCHALIER** Alain

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE BLAISE PASCAL

: **CABANES** Pierre
: **FONTAINE** Jacques
: **BOUTIN** Christian
: **MONTEIL** Jean-Marc
: **ODOUARD** Albert
: **LAVIGNOTTE** Nadine

PRESIDENT DE L'UNIVERSITE et
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE PLENIER
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE RESTREINT
VICE-PRESIDENTE DU CONSEIL D'ADMINISTRATION
VICE-PRESIDENT DE LA COMMISSION DE LA RECHERCHE
VICE PRESIDENTE DE LA COMMISSION DE LA
FORMATION ET DE LA VIE UNIVERSITAIRE
DIRECTEUR GENERAL DES SERVICES

: **BERNARD** Mathias
: **DEQUIEDT** Vianney
: **FOGLI** Anne
: **HENRARD** Pierre
: **PEYRARD** Françoise
: **PAQUIS** François

□□□□□

UFR DE MEDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMEDICALES

DOYENS HONORAIRES

: **DETEIX** Patrice
: **CHAZAL** Jean

DOYEN
RESPONSABLE ADMINISTRATIVE

: **CLAVELOU** Pierre
: **ROBERT** Gaëlle

LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. BACIN Franck - BEGUE René-Jean - BEYTOUT Jean - BOMMELAER Gilles -
BOUCHER Daniel - BUSSIÈRE Jean-Louis - CANO Noël - CASSAGNES Jean -
CATILINA
Pierre - CHABANNES Jacques - CHAZAL Jean - CHIPPONI Jacques - CHOLLET Philippe
- CITRON Bernard - COUDERT Jean - DASTUGUE Bernard - DAUPLAT Jacques -
DECHELOTTE Pierre - DEMEOCQ François - DE RIBEROLLES Charles - DETEIX
Patrice - ESCANDE Georges - Mme FONCK Yvette - MM. GENTOU Claude - Mme
GLANDDIER Phyllis - MM. IRTHUM Bernard - JACQUETIN Bernard - Mme
LAVARENNE Jeanine - MM. LAVERAN Henri - LESOURD Bruno - LEVAI Jean-Paul -
MAGE Gérard - MARCHEIX Jean- Claude - MICHEL Jean-Luc - MONDIE Jean-Michel -
PHILIPPE Pierre - PLAGNE Robert - PLANCHE Roger - PONSONNAILLE Jean -
REY Michel - Mme RIGAL Danièle - MM. ROZAN Raymond - SCHOEFFLER Pierre
- SIROT Jacques - RIBAL Jean-Pierre - SOUTEYRAND Pierre - TANGUY Alain -
TERVER Sylvain - THIEBLOT Philippe - TOURNILHAC Michel - VANNEUVILLE Guy
- VIALLET Jean-François - Mlle VEYRE Annie

PROFESSEURS EMERITES :

MM. AUMAITRE Olivier - BOITEUX Jean-Paul - CHAMOIX Alain - DUBRAY Claude
- ESCHALIER Alain - KEMENY Jean-Louis - LABBE André - Mme LAFEUILLE
Hélène - MM. LEMERY Didier - LUSSON Jean-René

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRACTICIENS HOSPITALIERS

CLASSE EXCEPTIONNELLE

M. VAGO Philippe	Histologie-Embryologie Cytogénétique
M. AVAN Paul	Biophysique et Traitement de l'Image
M. DURIF Franck	Neurologie
M. BOIRE Jean-Yves	Biostatistiques, Informatique Médicale et Technologies de Communication
M. BOYER Louis	Radiologie et Imagerie Médicaleoption Clinique
M. POULY Jean-Luc	Gynécologie et Obstétrique
M. CANIS Michel	Gynécologie-Obstétrique
Mme PENAULT-LLORCA Frédérique	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M. BAZIN Jean-Etienne	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale
M. BIGNON Yves Jean	Cancérologie option Biologique
M. BOIRIE Yves	Nutrition Humaine
M. CLAVELOU Pierre	Neurologie
M. GILAIN Laurent	O.R.L.

M. LEMAIRE Jean-Jacques	Neurochirurgie
M. CAMILLERI Lionel	Chirurgie Thoracique et Cardio-
Vasculaire	
M. DAPOIGNY Michel	Gastro-Entérologie
M. LLORCA Pierre-Michel	Psychiatrie d'Adultes
M. PEZET Denis	Chirurgie Digestive
M. SOUWEINE Bertrand	Réanimation Médicale
M. BOISGARD Stéphane	Chirurgie Orthopédique et
Traumatologie	
Mme DUCLOS Martine	Physiologie
M. SCHMIDT Jeannot	Médecine d'Urgence
M. BERGER Marc	Hématologie
M. GARCIER Jean-Marc	Anatomie-Radiologie et Imagerie
Médicale	
M. ROSSET Eugénio	Chirurgie Vasculaire
M. SOUBRIER Martin	Rhumatologie
M. ABERGEL Armando	Hépatologie
Mle BARTHELEMY Isabelle	Chirurgie Maxillo-Faciale
M. RUIVARD Marc	Médecine Interne

1ère CLASSE

M. CAILLAUD Denis	Pneumo-phtisiologie
M. VERRELLE Pierre	Radiothérapie option Clinique
M. D'INCAN Michel	Dermatologie - Vénérologie
Mme JALENQUES Isabelle	Psychiatrie d'Adultes
M. GERBAUD Laurent	Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention
M. TAUVERON Igor	Endocrinologie et Maladies Métaboliques
M. MOM Thierry	Oto-Rhino-Laryngologie
M. RICHARD Ruddy	Physiologie
M. SAPIN-DEFOUR Vincent	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. BAY Jacques-Olivier	Cancérologie
M. COUDEYRE Emmanuel	Médecine Physique et de Réadaptation
Mme GODFRAND Catherine	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M. LAURICHESSE Henri	Maladies Infectieuses et Tropicales
M. TOURNILHAC Olivier	Hématologie
M. CHIAMBARETTA Frédéric	Ophthalmologie
M. FILAIRE Marc	Anatomie – Chirurgie Thoracique et Cardio- Vasculaire
M. GALLOT Denis	Gynécologie-Obstétrique
M. GUY Laurent	Urologie
M. TRAORE Ousmane	Hygiène Hospitalière
M. ANDRE Marc	Médecine Interne
M. BONNET Richard	Bactériologie, Virologie
M. CACHIN Florent	Biophysique et Médecine Nucléaire
M. COSTES Frédéric	Physiologie
M. FUTIER Emmanuel	Anesthésiologie-Réanimation
Mme HENG Anne-Elisabeth	Néphrologie
M. MOTREFF Pascal	Cardiologie

Mme PICKERING Gisèle
M. RABISCHONG Benoît
M. CHABROT Pascal
M. DESCAMPS Stéphane
Traumatologique
Mme HENQUELL Cécile
M. POMEL Christophe

Pharmacologie Clinique
Gynécologie Obstétrique
Radiologie et Imagerie Médicale
Chirurgie Orthopédique et
Bactériologie Virologie
Cancérologie – Chirurgie Générale

2ème CLASSE

Mme CREVEAUX Isabelle
M. FAICT Thierry
la SantéMme
KANOLD LASTAWIECKA Justyna
M. TCHIRKOV Andréi
M. CORNELIS François
M. LESENS Olivier
M. AUTHIER Nicolas
M. BROUSSE Georges
M. BUC Emmanuel
M. LAUTRETTE Alexandre
Mme BRUGNON Florence

Biochimie et Biologie Moléculaire
Médecine Légale et Droit de

M. ESCHALIER Romain
M. MERLIN Etienne
Mme TOURNADRE Anne
M. DURANDO Xavier
M. DUTHEIL Frédéric
Mme FANTINI Maria Livia
M. SAKKA Laurent
M. BOURDEL Nicolas
M. GUIEZE Romain
M. POINCLOUX Laurent
M. SOUTEYRAND Géraud
M. EVRARD Bertrand
M. POIRIER Philippe
Mme PHAM DANG Nathalie
Stomatologie
Mme SARRET Catherine

Pédiatrie
Cytologie et Histologie
Génétique
Maladies Infectieuses et Tropicales
Pharmacologie Médicale
Psychiatrie Adultes/Addictologie
Chirurgie Digestive
Néphrologie Réanimation Médicale
Biologie et Médecine du
Développement et de la
Reproduction
Cardiologie
Pédiatrie
Rhumatologie
Cancérologie
Médecine et Santé au Travail
Neurologie
Anatomie – Neurochirurgie
Gynécologie-Obstétrique
Hématologie
Gastroentérologie
Cardiologie
Immunologie
Parasitologie et Mycologie
Chirurgie Maxillo-Faciale et
Pédiatrie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

1ère CLASSE

M. CLEMENT Gilles
M. VORILHON Philippe

Médecine Générale
Médecine Générale

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

2ème CLASSE

Mme MALPUECH-BRUGERE Corinne

Nutrition Humaine

PROFESSEURS ASSOCIES DES UNIVERSITES

Mme BOTTET-MAULOUBIER Anne

Médecine Générale

M. CAMBON Benoît

Médecine Générale

M. TANGUY Gilles

Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

HORS CLASSE

Mme CHAMBON Martine

Bactériologie Virologie

Mme BOUTELOUP Corinne

Nutrition

Mme FOGLI Anne

Biochimie Biologie Moléculaire

Mle GOUAS Laetitia

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

1ère CLASSE

M. MORVAN Daniel

Biophysique et Traitement de l'Image

Mle GOUMY Carole

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

M. MARCEAU Geoffroy

Biochimie Biologie Moléculaire

Mme MINET-QUINARD Régine

Biochimie Biologie Moléculaire

M. ROBIN Frédéric

Bactériologie

Mle VERONESE Lauren

Cytologie et Histologie, Cytogénétique

M. DELMAS Julien

Bactériologie

Mle MIRAND Audrey

Bactériologie Virologie

M. OUCHCHANE Lemlih

Biostatistiques, Informatique

Médicale et Technologies de

Communication

M. LIBERT Frédéric

Pharmacologie Médicale

Mle COSTE Karen	Pédiatrie
Mle AUMERAN Claire	Hygiène Hospitalière
Mme CASSAGNES Lucie	Radiologie et Imagerie Médicale
M. LEBRETON Aurélien	Hématologie
M. BUISSON Anthony	Gastroentérologie
M. BOUVIER Damien	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. MAQDASY Salwan	Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques
Mme NOURRISSON Céline	Parasitologie - Mycologie
Mme PONS Hanaë	Biologie et Médecine du Développement et de la Reproduction

2ème CLASSE

M. JABAUDON-GANDET Matthieu	Anesthésiologie – Réanimation Chirurgicale
M. COLL Guillaume	Neurochirurgie
M. GODET Thomas	Anesthésiologie-Réanimation et Médecine Péri-Opératoire
M. LACHAL Jonathan	Pédopsychiatrie
M. MOUSTAFA Farès	Médecine d'Urgence

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

1ère CLASSE

Mme VAILLANT-ROUSSEL Hélène	Médecine Générale
-----------------------------	-------------------

2ème CLASSE

Mme LAPORTE Catherine	Médecine Générale
-----------------------	-------------------

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

HORS CLASSE

M. BLANCHON Loïc	Biochimie Biologie Moléculaire
M. MARCHAND Fabien	Pharmacologie Médicale
Mme VAURS-BARRIERE Catherine	Biochimie Biologie Moléculaire

CLASSE NORMALE

M.	BAILLY Jean-Luc	Bactériologie Virologie
Mlle	AUBEL Corinne	Oncologie Moléculaire
Mlle	GUILLET Christelle	Nutrition Humaine
M.	BIDET Yannick	Oncogénétique
M.	DALMASSO Guillaume	Bactériologie
M.	PIZON Frank	Santé Publique
M.	SOLER Cédric	Biochimie Biologie Moléculaire
M.	GIRAUDET Fabrice	Biophysique et Traitement de l'Image
M.	LOLIGNIER Stéphane	Neurosciences – Neuropharmacologie
Mme	MARTEIL Gaëlle	Biologie de la Reproduction
M.	PINEL Alexandre	Nutrition Humaine

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DES UNIVERSITES

M.	BERNARD Pierre	Médecine Générale
Mme	ESCHALIER Bénédicte	Médecine Générale
Mme	RICHARD Amélie	Médecine Générale
M.	TESSIERES Frédéric	Médecine Générale
Mme	ROUGE Laure	Médecine Générale

Remerciements et dédicaces

Je tiens à remercier le Docteur Guillaume COLL, mon directeur de thèse, qui m'a encadré et soutenu tout au long de cette thèse et qui s'est lancé dans ce projet un peu atypique.

A Monsieur le Professeur Etienne MERLIN, pour me faire l'honneur d'être le président de ce jury et pour être un modèle de savoir pour tous ses internes en pédiatrie, on admire vos connaissances impressionnantes.

Aux Professeurs Jean-Marc GARCIER et Nathalie PHAM DANG de participer à ce jury.

Au Docteur Ganaëlle REMERAND, pour me faire l'honneur de participer également à ce jury et de m'avoir transmis ses nombreuses connaissances tout au long de mon parcours.

Merci à Aurélie CHAUSSET, attachée de recherche clinique, d'avoir été toujours présente, un soutien infailible lorsque je l'accablais de questions, et d'une grande aide à tout moment.

Merci tout particulièrement à Fleur PEYROL, statisticienne, qui a été d'une efficacité remarquable dans l'urgence ! Merci à Bruno PEREIRA.

A mes chers parents ; ma Maman Eliane, mon Papa Karim, qui m'ont tout inculqué, qui m'ont toujours soutenu et qui ont toujours été présents pour moi, je ne serais pas ici sans eux.

A mon Homme, Stéphane, présent depuis le tout début, une épaule à toute épreuve, un soutien sans faille. Je t'aime !

A mes deux petits amours, ma grande Adèle ; son rire et sa joie de vivre exceptionnelle, ma petite Alicia ; sa grande force de caractère et sa douce présence.

A mon frère Yassin, ma belle-sœur Fanny ainsi que Noé, Emma et Maël. Et tout particulièrement à Emma, sans qui cette thèse n'aurait pas vu le jour.

A ma belle-famille, un soutien important et une deuxième famille pour moi, et particulièrement à mon beau-père Alex ; parti beaucoup trop tôt. A Eliane, merci pour votre aide et votre présence.

A Vicky, ma grand-mère de cœur, tellement importante à mes yeux, que je n'oublie surtout pas. A Jo que je n'oublie pas non plus.

A mes amis d'enfance, loin mais toujours très présents dans mon cœur : Laurie, Marie-Pierre, Charlène, Alexandre, Léa, Cécile. Aux amis « d'à côté », Emilie et Samy, cette année n'a pas été simple et nous étions là les uns pour les autres.

Aux Pouet-Pouet et nos années d'externat passées ensemble.

A Audrey et nos révisions de dernières minutes, les rires, les pleurs, une amie toujours disponible depuis des années

A Laura, un exemple pour tous, une super amie d'année en année, un sourire communicatif.

A tous ceux qui m'ont suivi de loin (Gisèle, André, Claude, Patricia et Laurence, ...), ou d'encore plus loin (mon grand-père Joseph, ma grand-mère Yamina), ceux avec qui j'ai partagé mes études (Kathleen, Khaled, la bande d'Aurillac, mes co externes de stage Camille, Mayeul, Caroline, ..., et j'en oublie)

Merci au Professeur Justyna KANOLD, aux Docteurs Juliette BINAULD HADJ, Marie Laure HERBELIN, Philippe FRANCHINEAU, Philippe BERARD, qui m'ont appris beaucoup et ont eu une place importante dans mon cursus. Aux Docteurs TERAL, ISFAN, GIRARD-MONIN, DORE, BESSEY, BORDERON, REMERAND, SARRET pour m'avoir transmis leurs connaissances durant mon internat.

A toute l'équipe des urgences pédiatriques du CHU Estaing, aux Docteurs Mathieu VERDAN, Nicolas MERESSE, Nicolas CARON, Djamel SEBBOUH, Elodie MICHAUD, Pierre-Amaël NOAILLY CHARMY, où j'ai réalisé un stage très enrichissant, et un des meilleurs.

Et au service d'oncopédiatrie, où j'ai découvert le bel aspect humain de notre métier.

Table des matières

1. INTRODUCTION	18
2. RAPPELS PHYSIOLOGIQUES ET PHYSIOPATHOLOGIQUES	20
2.1. OSSIFICATION CRANIOENCEPHALIQUE.....	20
2.2. LES CRANIOSTENOSES.....	25
2.2.1. Généralité, épidémiologie	25
2.2.2. Nosographie	27
2.2.3. Classification anatomique	28
2.2.4. Classification syndromique	31
2.2.5. Classification génétique	37
2.2.6. Craniosténoses primaires et secondaires	37
3. QUALITE DE VIE DES PATIENTS	38
3.1. La définition de la qualité de vie et sa mesure	40
3.2. Les outils pour mesurer la qualité de vie.....	41
3.3. La construction des outils pour mesurer la qualité de vie	42
3.4. Le type d'outils de mesure de qualité de vie à disposition.....	43
3.5. Qualité de vie liée à la santé et pédiatrie	43
4. PATIENTS ET METHODES	44
4.1. Constitution de la cohorte patient.....	44
4.2. Constitution de l'outil prospectif pour l'évaluation de la qualité de vie.....	46
4.3. Analyses statistiques	46
4.4. Considérations éthiques et règlementaires	47
5. RESULTATS	47
5.1. Données épidémiologiques	47
5.2. Complications per opératoires, transfusions	49
5.3. Complications post opératoires précoces et tardives, reprise de l'alimentation et durée d'hospitalisation.....	49
5.4. Développement psychomoteur de l'enfant	50
5.5. Qualité de vie liée à la santé.....	50
5.5.1. PedsQL impact familial.....	51
5.5.2. PedsQL qualité de vie questionnaire parents	53
5.5.3. PedsQL qualité de vie questionnaire enfant.....	53
5.5.4. Comparaison à la population normale.....	54
5.5.5. PedsQL échelle d'évaluation du bien-être actuel.....	56
5.5.6. Entretiens individuels	56
6. DISCUSSION	58

6.1.	Méthodologie	58
6.2.	Homogénéité et originalité de notre étude	60
6.3.	Qualité de vie et développement psychomoteur	62
6.4.	Qualité de vie et population contrôle	64
6.5.	Qualité de vie et craniosténose.....	64
6.6.	Les différences dans l’appréciation de la qualité de vie entre parents et enfants.....	66
6.7.	Les perspectives de l’étude de qualité de vie pour les enfants souffrant d’une craniosténose non syndromique.....	66
7.	CONCLUSION.....	68
8.	REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	70
9.	ANNEXES	77
	SERMENT D’HIPPOCRATE	102
	RESUME.....	104

Liste des figures et tableaux

FIGURES :

- Figure 1** : A : Origines du crâne humain, B : Base du crâne. *Embryologie humaine de Larsen.*
- Figure 2** : Embryon humain de 12 semaines. Origines phylogénétiques du crâne humain ; le chondrocrâne (violet) forme la base du crâne, les os dermiques (bleu) constituent la voûte. *Embryologie humaine de Larsen*
- Figure 3** : Os du crâne, sutures et fontanelles. *Embryologie humaine de Larsen.*
- Figure 4** : Composants et acteurs moléculaires d'une suture céphalique en croissance et au cours de la fermeture. *Encyclopédie Médico-Chirurgicale: "Croissance craniofaciale du fœtus et du jeune enfant", G Couly*
- Figure 5** : Croissance du crâne en fonction de la synostose. *Kajdic, N. et al. (2017). Craniosynostosis – Recognition, clinical characteristics, and treatment. Bosnian Journal of Basic Medical Sciences.*
- Figure 6** : Scaphocéphalie. Vue pré et per opératoire.
- Figure 7** : Trigonocéphalie. Vue scanographique, pré et per opératoire.
- Figure 8** : Plagiocéphalie coronale. Vue scanographique et pré opératoire.
- Figure 9** : Craniosténose lambdoïde. Vue scanographique, pré et per opératoire.
- Figure 10** : Syndrome d'Apert. Turribrachycéphalie, exorbitisme, malformations dentaires, syndactylies des quatre membres.
- Figure 11** : Photo de famille, syndrome de Saethre-Chotzen (marqué d'une *).
- Figure 12** : Répartition des différents types de craniosténoses.
- Figure 13** : Scores d'impact familial selon le PedsQL dans la population étudiée.
- Figure 14** : Représentation des difficultés les plus fréquentes selon le PedsQL dans la population étudiée.

Figure 15 : Qualité de vie des enfants opérés d'une craniosténose non syndromique selon le PedsQL rapport enfant.

Figure 16 : Qualité de vie des enfants opérés d'une craniosténose non syndromique selon le PedsQL rapport parent.

TABLEAUX :

Tableau I : Caractéristiques des patients selon le type de craniosténose.

Tableau II : Score de qualité de vie des patients opérés d'une craniosténose et leur famille, à l'aide du questionnaire Peds QL.

Tableau III : Score du Peds QL Module Impact Familial selon l'âge.

Tableau IV : Score du Peds QL Rapport parent selon les tranches d'âges.

Tableau V : Score du Peds QL Rapport enfant selon les tranches d'âges.

Tableau VI : Score du Peds QL en comparaison à une population normale.

Annexes

Echelle d'auto-évaluation du bien-être actuel, PedsQL TM 4.0

Questionnaire Peds QL TM 4.0 Module Impact Familial

Questionnaires Peds QL TM 4.0 Qualité de vie en Pédiatrie

Liste des abréviations

ACS : Acro-céphalo-syndactylie

CHU : Centre hospitalier universitaire

CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

COMAP : Comité d'Accompagnement des Projets de recherche clinique

CS : Craniosténose

CSS : Craniosténose syndromique

CSNS : Craniosténose non syndromique

DIM : Direction des informations médicales

FGF : Fibroblast growth factor (facteur de croissance des fibroblastes)

FGFR: Fibroblast growth factor receptor (récepteur au facteur de croissance des fibroblastes)

HRQOL : Health-Related Quality of Life

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PedsQL : Pediatric Quality of Life Inventory

QI : Quotient intellectuel

QoL : Quality of life (qualité de vie)

QVS : qualité de vie liée à la santé

Shh : sonic hedgehog

SSO : synchondrose sphéno-occipitale

1. INTRODUCTION

La seule appréciation d'indicateurs classiques tels que l'évaluation de la morbidité et de la mortalité ne suffit plus, ni aux organismes de santé ni aux professionnels pour décrire le paysage épidémiologique des pathologies qu'ils prennent en charge (1). D'autres approches se focalisant sur la douleur, la fin de vie, **la qualité de vie** sont plébiscitées par ces acteurs. Le concept de qualité de vie est récent puisqu'il est né dans les années soixante aux Etats-Unis ainsi qu'en France (2). La seule influence matérielle n'est pas la condition exclusive pour bien vivre. L'absence de maladie ou d'infirmité qui définissait la santé ne suffit maintenant plus. Le concept de qualité de vie est complexe et multifactoriel. L'OMS l'a défini, en 1993, comme "la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. Il s'agit d'un large champ conceptuel, englobant de manière complexe la santé physique de la personne, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales, ses croyances personnelles et sa relation avec les spécificités de son environnement" (1). A la notion de qualité de vie peuvent correspondre, tour à tour, des champs d'interprétation somatiques, physiques, psychologiques, émotionnels, sociaux, professionnels et économiques.

La qualité de vie est un concept qui doit s'apprécier, nécessairement, en fonction de l'âge. La qualité de vie d'un enfant ne sera pas similaire à celle d'un adulte. C'est un concept, toujours multidimensionnel mais qui devra intégrer les champs dimensionnels spécifiques aux populations pédiatriques comme les activités scolaires, les loisirs, les relations sociales et familiales, la santé physique, la santé émotionnelle, *etc* (3). La mesure de la qualité de vie infantile devient importante pour évaluer l'impact sur l'enfant de sa santé et des soins qu'il doit subir (4). Les outils qui mesurent la qualité

de vie doivent être adaptés à l'âge de l'enfant, à ses capacités de langage, de compréhension et à son développement cognitif (5).

Les indicateurs de qualité de vie peuvent être utilisés à des fins de recherche, à la fois épidémiologiques et cliniques ou pour évaluer les résultats de programmes de soins. Ils permettent de comprendre quelles sont les dimensions les plus affectées par telle ou telle maladie chronique et également d'évaluer l'impact des conditions socio-économiques défavorables dans cette population.

Différents outils et questionnaires existent pour mesurer la qualité de vie des patients pédiatriques: le Peds QL 4.0, l'outil Kidscreen, le Child health questionnaire (6–9).

J'ai pu observer, à l'occasion de suivis pédiatriques systématiques, que certains enfants qui avait été opérés d'une facio-cranioosténose étaient privés de certaines activités et étaient parfois surprotégés au dépend de leur loisirs, vie sociale, relationnelle... L'évaluation de la qualité de vie pour les enfants opérés d'une cranioosténose non syndromique au CHU de Clermont-Ferrand s'est naturellement imposée comme sujet de ce travail de thèse d'exercice.

L'objectif principal sera l'évaluation de la qualité de vie des enfants opérés d'une cranioosténose non syndromique à Clermont-Ferrand ainsi que la préparation d'un outil de suivi prospectif utilisant la qualité de vie comme indicateur principal.

Les objectifs secondaires seront la description de la population opérée d'une cranioosténose non syndromique à Clermont-Ferrand et l'évaluation des complications opératoires per et post procédure, l'évaluation des durées d'hospitalisations, ainsi que le recours à la transfusion.

Nous avons également réalisé une maquette de livret destinée à être distribuée aux parents lors du diagnostic.

2. RAPPELS PHYSIOLOGIQUES ET PHYSIOPATHOLOGIQUES

2.1. OSSIFICATION CRANIOENCEPHALIQUE

Chez l'être humain, tous les os de la tête se forment à partir de plus d'une centaine de centres d'ossification, qui vont se consolider pour former les quarante-cinq os du crâne d'un nouveau-né. A l'âge adulte, on en comptera plus que vingt-deux à la suite de fusions osseuses.

Le neurocrâne est composé des os qui entourent l'encéphale et les organes des sens : les os de la base du crâne, des organes sensoriels, et de la voûte du crâne.

On rencontre dans la tête deux types d'os :

- les os endochondraux : formés par l'ossification d'un cartilage intermédiaire
- et les os membraneux ou os dermiques : formés par l'ossification directe du mésenchyme. Les os dermiques ne se rencontrent quasi exclusivement dans la tête

Les os du chondrocrâne sont formés initialement de cartilage, et se développent en partie à partir de trois paires d'ébauches cartilagineuses (Figure 1) :

- les cartilages préchordaux (trabécules crâniennes),
- les cartilages hypophysaires
- et les cartilages parachordaux (dérivés du mésoderme paraxial non segmenté, fusionnent sur la ligne médiane pour former la base de l'os occipital)

Ces cartilages, avec le cartilage des somites occipitaux et les capsules cartilagineuses développés autour des yeux, des cupules optiques et nasales, vont former le

chondrocrâne qui protège l'encéphale et les organes des sens. Lors de la croissance du cerveau, le chondrocrâne cesse d'entourer celui-ci pour ne plus former que la base du crâne. Les somites occipitaux formeront l'os occipital (qui est donc un élément vertébral dérivé du mésoderme paraxial segmenté). Les capsules périotiques issues d'ossification de la capsule optique primitive, formeront les régions pétreuses et mastoïdienne de l'os temporal. L'os occipital définitif sera formé par le basioccipital, l'exo occipital et les dérivés de la capsule périotique.

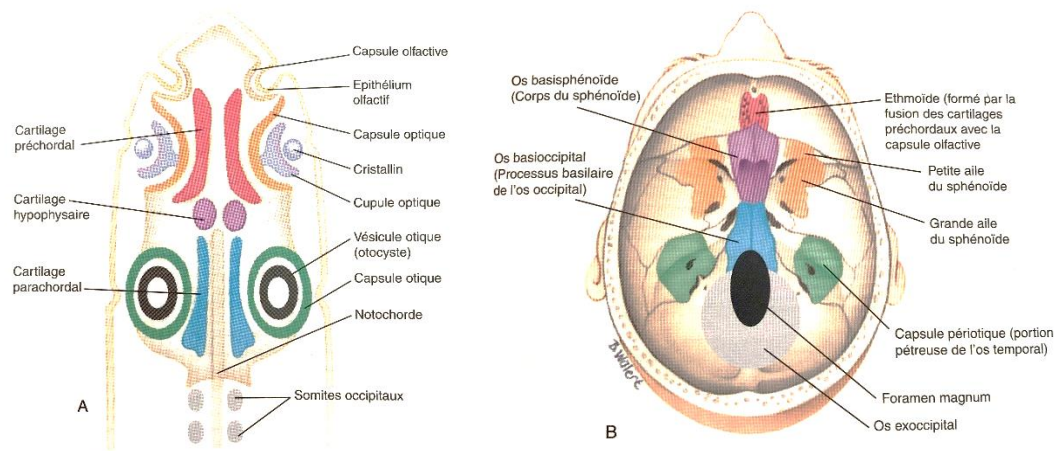


Figure 1 : A : Origines du crâne humain ; B : Base du crâne. *Embryologie humaine de Larsen*

Les cartilages hypophysaires fusionnent entre eux pour former le corps de l'os sphénoïde et la région postérieure des cartilages préchordaux forme l'os présphénoïde. Ces os vont s'unir à trois cartilages autour de l'œil : l'alisphénoïde (ala temporalis), le cartilage hypochiasmatique, et l'orbitosphénoïde (ala orbitalis). L'alisphénoïde participera à la formation de la grande aile de l'os sphénoïde, alors que l'orbitosphénoïde et les cartilages hypochiasmatiques participent à la formation de la petite aile de l'os sphénoïde. Les cartilages préchordaux donnent naissance à l'os ethmoïde. Ce dernier entoure les cavités nasales avec les os nasaux et les cornets.

Les os dermiques, eux, vont former la voûte crânienne. (Figure 2)

Le viscérocrâne comprend les os de la face et des arcs pharyngiens. Il va former les cartilages du larynx et les os de l'oreille moyenne.

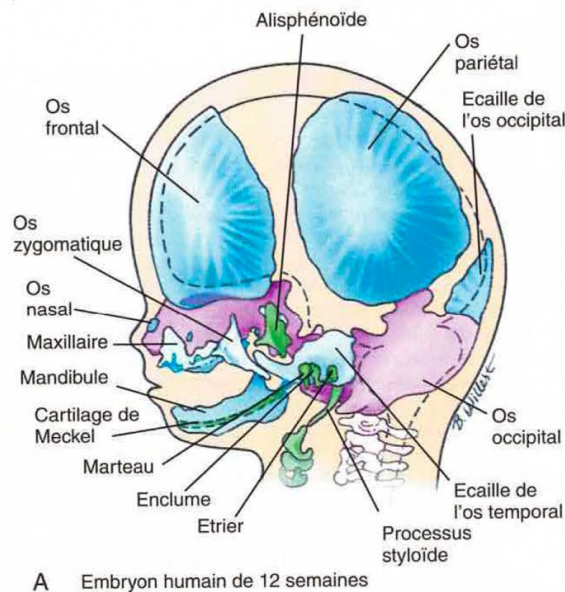


Figure 2 : Embryon humain de 12 semaines. Origines phylogénétiques du crâne humain ; le chondrocrâne (violet) forme la base du crâne, les os dermiques (bleu) constituent la voûte. *Embryologie humaine de Larsen*

A la naissance, la majeure partie de la base du crâne est ossifiée, mais deux zones cartilagineuses persistent et jouent un rôle essentiel dans la croissance postnatale : le septum nasal et la synchondrose sphéno-occipitale (SSO) (plaque de croissance épiphysaire qui croît dans deux directions).

Le septum nasal permet la croissance de la partie supérieure de la face, et ce jusqu'à l'âge de 7 ans. La SSO permet la croissance de la base du crâne en antéro-postérieur, jusqu'à l'âge de 13-14 ans chez les filles et 15-17 ans chez les garçons.

Une mutation survenant dans un facteur qui contrôle la formation de l'os enchondral affectera aussi le développement de la base du crâne. La base du crâne étant fixée au maxillaire supérieur, cette dernière sera également touchée avec pour conséquence une malocclusion des molaires supérieures. Les os dermiques du crâne comprennent les os plats de la voûte du crâne ou calvaria ainsi que de nombreux os de la face. Ils dérivent

de cellules des crêtes neurales et du mésoderme. La croissance des os de la voûte du crâne ne sera pas achevée à la naissance.

La voûte crânienne est schématiquement formée de huit os soudés entre eux : deux os pariétaux, deux os temporaux, un os frontal, un os occipital, un os sphénoïde et un os ethmoïde. Les sutures qui réunissent les os de la voûte crânienne d'un nouveau-né sont molles et fibreuses, elles permettent au crâne de se déformer lorsqu'il franchit le défilé pelvien et permettent aussi la croissance de la voûte crânienne tout au long de la petite enfance et de l'enfance. Ces sutures ou fontanelles séparent les os de la voûte crânienne.

(Figure 3)

On décrit :

- la suture métopique entre les 2 parties de l'os frontal,
- la suture sagittale entre les os pariétaux,
- la suture coronale entre l'os frontal et les os pariétaux,
- la suture lambdoïde entre les os pariétaux et l'os occipital,
- les sutures sphéno-squameuses entre les os temporaux et sphénoïde, pariéto-squameuses entre les os temporaux et pariétaux, et les sutures pétro-squameuses entre les parties pétreuses et squameuses des os temporaux.

Les fontanelles réunissent les sutures. On observe :

- la fontanelle antérieure ou bregmatique (qui se ferme au cours de la 2ème année de vie),
- la fontanelle postérieure ou lambdatique (se fermant vers l'âge de 3 à 6 mois),
- les fontanelles sphénoïdales ou antéro latérales (se fermant entre 3 et 6 mois de vie) et les fontanelles mastoïdiennes ou postéro latérales (se fermant dans la 2ème année de vie).

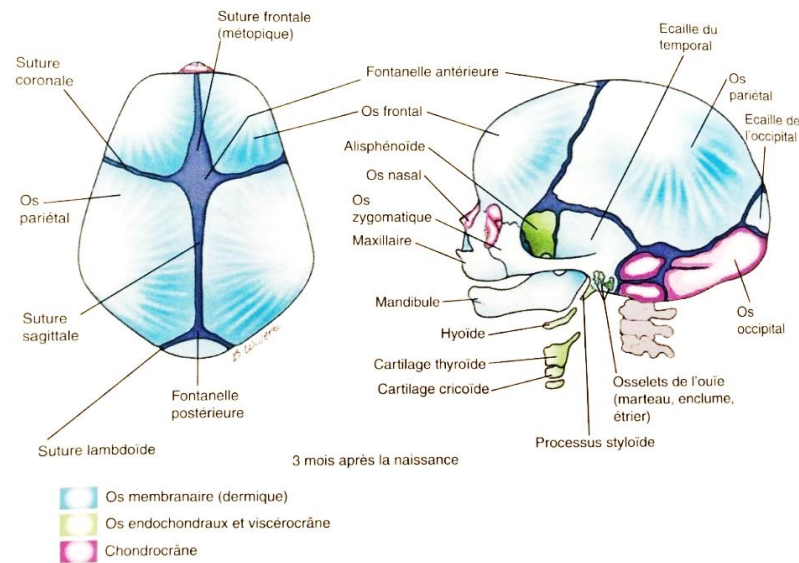


Figure 3 : Os du crâne, sutures et fontanelles. *Embryologie humaine de Larsen*

La palpation de la fontanelle antérieure permet de déceler une élévation de la pression intracrânienne ou une fermeture prématurée des sutures crâniennes.

La voûte crânienne résulterait de structures dérivées de cellules de crêtes neurales et du mésoderme. L'os frontal et une partie des os interpariétaux sont formés à partir de cellules provenant des crêtes neurales. Les os occipitaux et la partie latérale des os interpariétaux sont formés par le mésoderme. Nous retrouvons deux sutures (coronale et sagittale) à l'interface des crêtes neurales et du mésoderme. Des mutations affectant donc la formation de ces limites engendrent une craniosynostose.

La notochondre, qui exprime Shh (sonic hedgehog), joue un rôle essentiel dans la formation du squelette axial. La partie antérieure de la base du crâne se forme en réponse à de tels signaux, tout comme les structures médianes de la base du crâne qui nécessitent une signalisation Shh provenant de l'encéphale et/ou de l'ectoderme pour se développer. Les signaux FGF (facteur de croissance des fibroblastes) provenant de l'épithélium otique et nasal induisent la formation des capsules otique et nasale. Il semble donc que l'encéphale et l'ectoderme induisent la formation de la base du crâne, et que le

développement du tronc et des structures crânielles axiales est contrôlé par des réseaux de signalisation semblables. De multiples voies moléculaires (Figure 4) sont impliquées dans la croissance des sutures crâniennes avec la mise en jeu de multiples facteurs de croissance et de transcription, de récepteurs et composants de la matrice extracellulaire qui sont exprimés ou identifiés lors des différents stades de développement de la suture. Ces derniers sont TGF : transforming growth factor ; FGFR : fibroblast growth factor receptor; BMP : bone morphogenic protein ; FGF : fibroblast growth factor ; IGF : insulin-like growth factor ; BSP : test de la bromesulfonephtaléine (10).

Toute altération de la croissance craniofaciale et atteinte des sutures de la convexité ou des synchondroses de la base du crâne peuvent constituer une craniosténose.

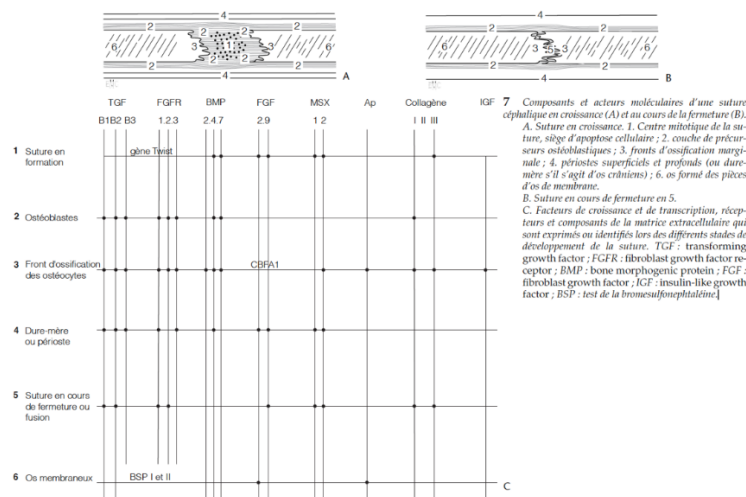


Figure 4 : Composants et acteurs moléculaires d'une suture céphalique en croissance et au cours de la fermeture. *Encyclopédie Médico-Chirurgicale : "Croissance craniofaciale du fœtus et du jeune enfant"*, G Couly

2.2. LES CRANIOSTENOSSES

2.2.1. Généralité, épidémiologie

Les craniosténoses, craniosynostoses ou faciocraniosynostoses, sont des déformations touchant le squelette crânien. Elles sont des malformations congénitales rares puisque leur prévalence toutes formes confondues est estimée à 1 sur 2000 à 2500 naissances

vivantes (11). Dans 85% des cas elles sont non syndromiques (ou isolées, sans autre anomalie) (12), sinon elles s'intègrent au sein d'un syndrome qui est la traduction d'une anomalie génétique. Plus de 180 syndromes sont rapportés (11). Si certaines formes syndromiques ont été décrites au début du XX^{ème} siècle (13,14), les atteintes anatomiques et leur résultantes morphologiques ont été explorées par Virchow. En 1851, Virchow fut le premier à associer ces anomalies morphologiques à la fusion prématurée de sutures crâniennes (13). Ces déformations sont dues à un défaut d'ossification dans la croissance primitive du squelette crânien, la croissance encéphalique est normale. Ce défaut étant la fermeture précoce des sutures du crâne. La craniosténose résulte donc de la fusion prématurée des os du crâne entre eux. En fonction de la suture atteinte, la déformation n'est pas la même. Les craniosténoses peuvent concerner une seule suture ou bien plusieurs simultanément. Plus il y a de sutures atteintes, plus le risque fonctionnel est grand (15). Lors d'une atteinte d'une des sutures de la convexité, la déformation crânienne ou cranio-faciale sera la résultante d'une diminution de la croissance osseuse perpendiculairement à cette suture atteinte. (Figure 5) En effet, la croissance n'a d'autre choix que se faire parallèlement aux sutures normales, non soudées (16).

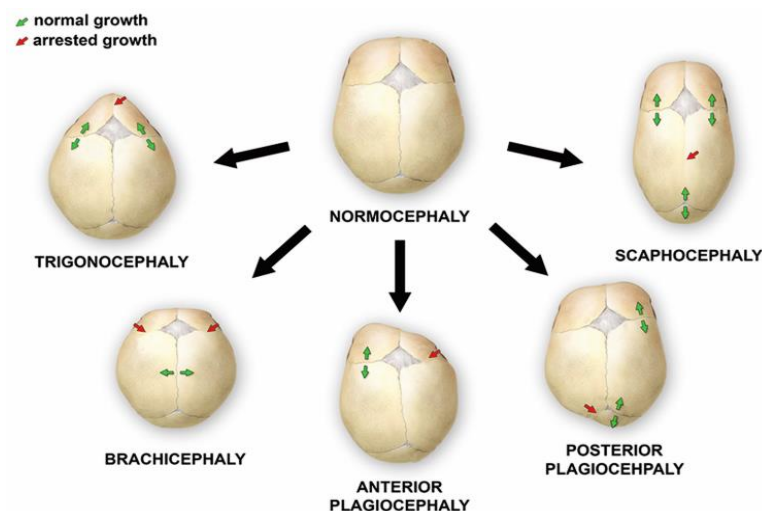


Figure 5 : Croissance du crâne en fonction de la synostose . *Kajdic, N. et al. (2017). Craniosynostosis – Recognition, clinical characteristics, and treatment. Bosnian Journal of Basic Medical Sciences.*

Le risque lié à ces défauts d'ossification est celui d'une inadéquation entre le volume endocrânien, qui serait trop petit, et le volume de l'encéphale qui continuera de croître (15). Une hypertension intra crânienne pourrait alors apparaître et entraîner des complications neurologiques ou visuelles (12). Outre l'impact neurologique qui est le plus grave sur le plan du développement psychomoteur et neurologique de l'enfant, se pose la question de la problématique esthétique. En effet, les craniosténoses posent un souci morphologique avec des déformations crânio faciales parfois très importantes.

Si la physiopathologie de certaines craniosténoses, tels que les syndromes de Crouzon, Pfeiffer, Apert et Saethre-Chotzen, est très connue et leurs bases moléculaires clarifiées dans les années 90 et au début des années 2000, montrant ainsi le rôle majeur des récepteurs FGF et des voies de signalisation TWIST dans l'étiologie de ces pathologies (17), les bases moléculaires d'autres atteintes demeurent incomprises. La disponibilité récente d'outils moléculaires puissants pour le diagnostic génétique, tels que le séquençage de l'exome entier ou du génome entier, a conduit à la caractérisation des bases moléculaires d'un nombre croissant de CS (craniosténose), soulignant ainsi l'importante hétérogénéité génétique de ces conditions, et brouillant la limite entre CSS (craniosténose syndromique) et CSNS (craniosténose non syndromique). Il est donc indispensable de comprendre la nosographie des craniosténoses pour appréhender leur physiopathologie et les subtilités de leur prise en charge.

2.2.2. Nosographie

Connaître la nosographie des craniosténoses est essentielle et constituera un prélude à notre étude. En effet, si la nosologie étudie les principes généraux de classification des maladies, la nosographie constitue son application clinique, puisqu'elle permet

d'organiser les maladies dans un système particulier de classification. Ainsi, la connaissance de la nosographie des facio craniosténoses permet de comprendre pourquoi une craniosténose simple peut être syndromique mais aussi pourquoi une craniosténose isolée peut avoir une origine génétique. Comprendre la nosographie des craniosténoses permet aussi

- de comprendre les stratégies chirurgicales en connaissant la classification anatomique ;
- de favoriser les prises en charges globales en connaissant les classifications syndromiques ;
- de proposer un conseil génétique en connaissant leurs classifications génétiques ;
- de savoir dépister les situations à risque de craniosténoses induites en connaissant les craniosténoses primaires et secondaires.

2.2.3. Classification anatomique

La classification anatomique est corrélée au nombre de sutures atteintes. Il peut donc être, schématiquement, décrit des craniosténoses mono suturaires, simples, et des craniosténoses polysuturaires ou complexes.

2.2.3.1. *Craniosténoses monosuturaires-simples*

La scaphocéphalie

C'est la malformation la plus fréquente des craniosynostoses non syndromiques (50% de tous les cas). Elle a une incidence de 1/5000 naissances et les garçons sont plus souvent atteints (sex-ratio à 3.5/1) (18). Elle est la conséquence de la

synostose de la suture sagittale (interpariétale). La croissance ne peut se faire perpendiculairement à cette suture. Par conséquent, la croissance se fait dans le sens antéro-postérieur. Le crâne est rétréci en largeur et le diamètre bifrontal est supérieur au diamètre bi pariétal. (Figure 6)



Figure 6 : Scaphocéphalie. Vue pré et per opératoire.

La trigonocéphalie

L'incidence annuelle est estimée à 1/15 000 naissances. Les garçons sont plus souvent atteints que les filles avec un sex-ratio à 2/1 (19). La suture métopique est la suture qui sépare les deux parties du futur os frontal. Le crâne prend la forme d'une proue de bateau, avec une crête médiane verticale sur le front. (Figure 7) Au niveau de la face, on peut observer une diminution de la distance entre les orbites.



Figure 7 : Trigonocéphalie. Vue scanographique, pré et per opératoire.

La plagiocéphalie

La fusion prématurée d'une suture coronale, engendre une asymétrie fronto-faciale, (Figure 8) avec perte de la verticalité de l'axe nasal et de l'horizontalité de l'axe orbitaire. Le front ainsi que l'orbite sont reculés du côté de l'atteinte. Sa fréquence est de 1/10 000 naissances (20).

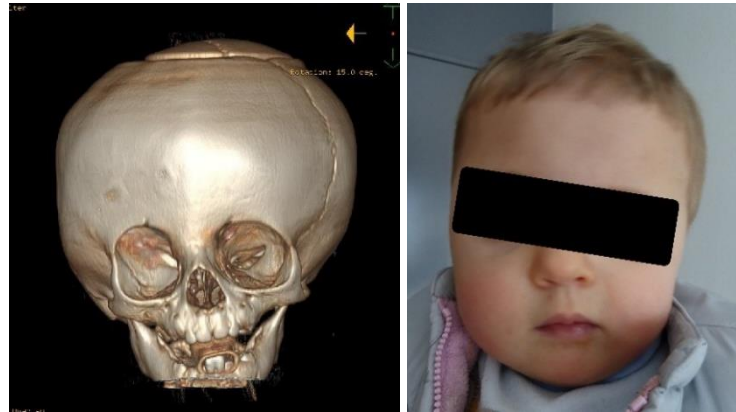


Figure 8 : Plagiocéphalie coronale. Vue scanographique et pré opératoire.

Lambdatique

La craniosténose de la suture lambdoïde est rare. Elle peut être facilement confondue avec un aplatissement occipital positionnel qui est assez fréquent. (Figure 9) Elle est rarement isolée, et est souvent le début d'une craniosténose multisuturale. Elle s'associe en particulier à la fermeture de la suture sagittale. Lorsque les coronales et la métopique sont également touchées, il s'agit d'un crâne en trèfle (21).



Figure 9 : Craniosténose lambdoïde. Vue scanographique, pré et per opératoire.

2.2.3.2. *Craniosténoses polysuturaires-complexes*

La brachycéphalie

Les deux sutures coronales sont atteintes. Le crâne ne s'expand plus en région frontale. Les orbites et le front sont reculés. La croissance du crâne se fait en largeur. L'incidence annuelle est d'environ 1/20 000 (22).

L'oxycéphalie

Cette anomalie est différente des précédentes sur le fait qu'elle n'est pas congénitale et n'est pas présente dès la naissance. C'est une forme de craniosténose tardive. La fermeture prématurée concerne les sutures coronales, sagittale et parfois lambdoïde. La croissance du crâne se fait dans la région de la fontanelle antérieure, il en résulte un crâne en forme de cône (23).

Pachycéphalie

La synostose des sutures lambdoïdes est plus rare et une atteinte bilambdatique entraîne un aplatissement pariéto-occipitale du côté atteint.

Association 2 formes simples

Par exemple la dyssynostose se caractérisant par la fusion prématurée de la suture lambdoïde et de la partie postérieure de la suture sagittale. Cela entraîne alors une dolichocéphalie. Elle a une prévalence < 1/1 000 000.

2.2.4. Classification syndromique

Il est opportun de concevoir les craniosténoses sous l'angle suivant : sommes-nous en présence d'une atteinte isolée ou la craniosténose constatée cliniquement est-elle l'une des nombreuses expressions cliniques d'un même syndrome ?

2.2.4.1. *Craniosténoses isolées*

Pour la majeure partie des craniosténoses simples, il n'existe aucune anomalie associée. Mais il a été décrit des formes familiales isolées de plagiocéphalie coronale, autosomique dominante et à pénétrance réduite. Ces craniosténoses étaient liées à l'atteinte du gène codant pour FGFR (Fibroblast Growth Factor Receptor) (signal activateur) ou pour TWIST (signal inhibiteur). Ainsi, pour certaines plagiocéphalies coronales isolées, 4 individus sur 37 possédaient une mutation FGFR3 (24,25).

2.2.4.2. *Craniosténoses syndromiques*

Une craniosténose peut être présente dans plus de 180 syndromes, et une liste exhaustive de ces derniers n'aurait aucune pertinence et se bornerait à être un recensement fastidieux et indigeste. Nous développerons uniquement les principaux. Il est important de souligner que certains syndromes possèdent des caractéristiques communes. Ainsi une craniosténose peut se retrouver dans différents syndromes et dans un même syndrome nous pouvons retrouver différentes craniosténoses.

Le syndrome de Crouzon ou encore dysostose craniofaciale de Crouzon est une maladie génétique autosomique dominante, pour laquelle on trouve une mutation du gène FGFR2 chez 60% des malades testés. En Europe, l'incidence est estimée à 1/50 000 naissances vivantes. Elle associe une craniosténose, touchant souvent plusieurs sutures et une hypoplasie faciale. La craniosténose apparaît souvent dans la petite enfance, vers 2 ans, et est évolutive. Une atteinte bi coronale est le plus souvent observée. La dysmorphie faciale est caractéristique ; il existe un hypertélorisme orbital, un exorbitisme constant et une inversion de l'articulé dentaire (14). Aucune anomalie aux

membres n'est rapportée. Des formes congénitales plus précoces et plus sévères existent. Des complications telles que l'hydrocéphalie et l'engagement des amygdales cérébelleuses peuvent survenir et nécessitent des thérapeutiques en urgence. De même que l'exorbitisme peut entraîner conjonctivite, kératite, troubles visuels voire hernie du globe (26).

Le syndrome d'Apert ou Acro-céphalo-syndactylie de type 1 (ACS1), est également une maladie génétique autosomique dominante. La grande majorité des patients (98%) présente une mutation du gène FGFR2. Son incidence est de 1/50 000 naissances vivantes (27,28). La craniosténose est bi coronale, avec turribrachycéphalie et présente dès la naissance. Elle s'associe à des syndactylies osseuses et membranaires des quatre extrémités. La face est large, l'articulé dentaire inversé, le nez en bec et on retrouve un hypertélorisme orbital et un exorbitisme parfois important. L'atteinte mentale est très fréquente et souvent sévère. Des malformations cérébrales sont la plupart du temps associées. Le risque d'hypertension intracrânienne est très élevé et nécessite une prise en charge précoce (13,27).



Figure 10 : Syndrome d'Apert. Turribrachycéphalie, exorbitisme, malformations dentaires, syndactylies des quatre membres.

Le syndrome de Pfeiffer, ou Acro-céphalo-syndactylie de type 5 (ACS5) est une maladie autosomique dominante. La majorité des cas est causée par mutation de novo du gène FGFR2 (29). De rares cas de type 1 sont dus à des mutations du gène FGFR1. Dans 21% des cas où le syndrome clinique est présent, on ne retrouve aucune mutation de FGFR. L'incidence est de 1/100 000 naissances vivantes. Il affecte les sujets masculins et féminins de la même manière (30,31). La classification de Cohen parue en 1993 (32) décrit 3 formes de syndrome de Pfeiffer :

- Type 1 : forme la moins sévère, associe une craniosténose uni ou bicoronale et au niveau facial un hypertélorisme, un prognathisme, une rétrusion faciale, un exorbitisme, un nez en bec de perroquet, une calvitie ainsi que des malformations mineures des extrémités (brachydactylies). On retrouve parfois une hydrocéphalie. Il possède une intelligence habituellement normale.
- Type 2 : associe une craniosténose formant un crâne en trèfle. Au niveau facial on retrouve un hypertélorisme, prognathisme, une rétrusion faciale extrême, un exorbitisme majeur. Il y a un retard mental (anomalies du développement cérébral, hydrocéphalie, convulsions). On retrouve d'autres manifestations, entre autres des brachydactylies.
- Type 3 : présente une craniosténose bicoronale avec turribrachycéphalie majeure, rétrusion faciale extrême, exorbitisme majeur et un retard mental est constaté. On retrouve également des brachydactylies, une sténose des choanes, une hydrocéphalie, ...(33).

Le syndrome de Beare Stevenson ou cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose est caractérisé par des anomalies cranio-faciales, des oreilles

malformées, des anomalies cutanées telles que cutis gyrata, acanthosis nigricans et appendices cutanés, des anomalies ano-génitales et un cordon proéminent. Il a été décrit chez 6 patients seulement. Les sillons cutanés sont disposés en rangs et répartis sur tout le corps. Le cutis gyrata affecte le cuir chevelu, le front, la face, la zone préauriculaire, le cou, le tronc, les paumes et les plantes des pieds, et dans un cas une partie des grandes lèvres. Quatre des 6 patients atteints avaient une craniosténose. Les 6 cas décrits étaient sporadiques, et des mutations du gène *FGFR2* ont été identifiées chez 3 patients (34,35).

Le syndrome de Jackson-Weiss associe une craniosynostose de degré variable, des anomalies faciales, des fusions du tarse ou métatarse, ainsi qu'un élargissement des gros orteils. Une mutation de *FGFR2* a été décrite, avec une transmission autosomique dominante (36,37).

Le syndrome de Muenke est à transmission autosomique dominante et il a été mis en évidence une mutation de *FGFR3* de type pro250-arg dans ce syndrome (38). On y retrouve une craniosynostose uni ou bi coronale associée à des anomalies diverses ; squelettiques (entre autres les mains), faciale, troubles neurologiques, etc. Sa prévalence est d'environ 0,8-1 / 10 000 naissances vivantes. Dans 60% des cas, il est sporadique (39).

L'analyse nosographique nous permet de constater que les 6 syndromes précédents possèdent des caractéristiques communes : craniosténoses uni ou bi coronales, anomalies faciales avec hypertélorisme, prognathisme et rétrusion faciale, exorbitisme et atteinte variable des extrémités, supposant un dénominateur génétique commun.

Le syndrome de Saethre-Chotzen, de transmission génétique autosomique dominante (Figure 11), survient chez 1 sur 25 000 à 50 000 naissances. Ses présentations cliniques sont très variables, avec de nombreux phénotypes, de sévérité différente (26,40). On retrouve une brachycéphalie par synostose bi coronale, souvent asymétrique, entraînant par conséquent une asymétrie faciale. Une ptose des paupières bilatérale est caractéristique. On peut également retrouver une syndactylie des deuxième et troisième orteils et doigts (26).



Figure 11 : Photo de famille, syndrome de Saethre-Chotzen (marqué d'une *).

L'analyse des documents historiques permet, tout comme les caractéristiques communes à certains syndromes, de supposer une origine génétique, un dénominateur génétique commun à certaines formes syndromiques. La fin du XX^{ème} siècle et l'apparition du séquençage génétique a permis d'élaborer une classification génétique qui permet de décrire et d'individualiser les syndromes.

En effet, rien ne permettrait de différencier un syndrome de Crouzon d'un Pfeiffer de type 1 si ce n'est la mise en évidence de la mutation. Ainsi, de nombreuses erreurs ont eu lieu avant l'avènement du séquençage (41).

Dans les craniosténoses syndromiques, la plupart du temps des mutations génétiques sont décrites (FGFR1, FGFR2, FGFR3, EFNB) (42,43).

On retrouve dans la grande majorité des cas la mutation du gène FGFR2. Lorsque c'est FGFR1 qui est muté, le phénotype est moins sévère (44,45).

2.2.5. Classification génétique

Il n'y a pas d'adéquation totale entre le génotype et le phénotype des différents syndromes. Une même mutation génétique peut se retrouver dans différents syndromes, et inversement un syndrome peut être lié à une mutation de différents gènes.

Ainsi :

- Une mutation sur FGFR1 peut se retrouver dans le syndrome de Pfeiffer mais aussi de Jackson Weiss, et le syndrome de Jackson Weiss peut également être lié à une mutation de FGFR2.
- Dans les syndromes d'Apert, de Crouzon, de Pfeiffer, de Beare Stevenson, de Jackson Weiss et de Muenke, ce sont les gènes FGFR 1, 2 ou 3 qui sont mutés.
- Dans le syndrome de Saethre Chotzen, c'est le gène TWIST qui est muté.
- Dans les craniosténoses de type 2 ou syndrome de Boston ou foramen pariétal (foramen pariétal) avec dysplasie cleido crânienne, on retrouve la mutation de MSX 2 (46).

Ou au contraire, il peut y avoir une adéquation entre phénotype et génotype comme pour la dysplasie cranio fronto nasale, c'est le gène Ephrine B1 qui est muté (47).

2.2.6. Craniosténoses primaires et secondaires

Si les craniosténoses primaires sont la conséquence d'un défaut dans la voie d'ossification membraneuse ou endochondrale d'une ou de plusieurs sutures ou synchondroses, il existe des craniosténoses secondaires qui sont la conséquence d'affections tierces :

Métaboliques (48) :

- Rachitisme carenciel
- Rachitisme vitamino résistant hypophosphatémique familial
- Hypophosphatasie
- Hyperthyroïdie néonatale
- Muccopolysaccharidose (Hurler Scheie)

Hématologiques :

- Thalassémies
- Drépanocytose

Défaut d'expansion cérébrale :

- Post shunt ventriculo péritonéal (49)

3. QUALITE DE VIE DES PATIENTS

Les changements épidémiologiques survenus au cours des dernières décennies, comme la diminution de la mortalité due aux maladies aiguës, dans certains cas avec des séquelles ou des effets tardifs du traitement chez les survivants et une plus grande reconnaissance d'autres maladies, ont permis la prise en charge des patients atteints de maladies chroniques. Cette prise en charge occupe une place de plus en plus importante à la fois dans l'agenda de ceux qui se consacrent à la santé publique et également de

ceux qui se consacrent à la santé (50). La difficulté, en pédiatrie, soulevée par la chronicité d'une affection demeure sa complexité. En effet, cette dernière est liée, premièrement, à la fréquence élevée de la multiplicité des atteintes organiques et, deuxièmement, à ses répercussions sur la croissance et le développement des enfants et des adolescents. Ces particularités orientent vers une priorisation, lors de la prise en charge des pathologies chroniques, pour des approches orientées globales des problèmes communs à plusieurs affections chroniques, plutôt que pour une approche ciblée et indépendante de chacun de ces problèmes. Fort de cette constatation, le "Maternal and Child Bureau's Division of Services for Children with Special Health Care Needs" proposa, en 1995, le concept d'enfants ayant des besoins particuliers en matière de soins de santé et défini comme tels ces enfants qui ont ou qui sont à haut risque d'avoir une maladie chronique physique, émotionnelle, développementale et / ou comportementale. Ils définirent aussi que ces enfants avaient besoin de services de santé et de services tiers, en quantité et qualité différentes et supérieures à ce dont les enfants ont généralement besoin (51).

Il semble donc exister un consensus sur le fait que la prise en charge de ces enfants nécessite un nouveau modèle de soins centré sur le patient et sa famille. Ce modèle nécessite des indicateurs autres que ceux des maladies aiguës, qui facilitent à la fois la recherche et l'évaluation des programmes de soins. Ainsi, des indicateurs de santé émergent, dans lesquels la personne et ses soignants (généralement appelés « mandataires ») rapportent leur état de santé, pour lequel ils ont été appelés indicateurs de « résultats rapportés par le patient » (en anglais, « patientreported - results»). Des exemples sont les indicateurs de l'état de santé autoévalué, de la capacité fonctionnelle et de la qualité de vie liée à la santé (QVS) (52).

3.1. La définition de la qualité de vie et sa mesure

La qualité de vie liée à la santé doit être comprise comme une “construction”, c'est-à-dire un objet idéal et multidimensionnel, au sein d'un concept plus large, celui de la qualité de vie. Il existe différentes définitions de la qualité de vie. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) la définit comme «la perception qu'ont les individus de leur position dans la vie par rapport à leurs objectifs, attentes, normes et intérêts, dans le contexte culturel et le système de valeurs dans lequel ils vivent ». L'indicateur de QVS est alors une mesure de l'impact de l'état de santé et / ou des traitements qu'ils reçoivent (53). C'est le patient ou son mandataire qui fournit les informations pour son évaluation, mais il y a en sus une fonction évaluative à cette fonction informative : le patient exprime ce qu'il ressent et ce qu'il peut ou ne peut pas faire, mais aussi quelle valeur cette possibilité ou limitation a pour lui. Le fait que le patient mette ses valeurs en jeu lors de la déclaration de sa QVS donne à ces informations un caractère subjectif extrêmement précieux, mais en même temps, crée un défi pour l'instrument qui cherche à capturer ces informations. Comment maintenir cette subjectivité de l'information et, en même temps, la considérer comme fiable, avec une certaine stabilité à court terme et comparable aux informations fournies par d'autres sujets ? La réponse est double.

Premièrement, la psychologie s'est penchée sur la construction d'instruments qui utilisent et doivent répondre à certaines propriétés psychométriques pour tenter de concilier subjectivité et objectivité lors de la mesure de la QVS. Surtout, ils visent à utiliser la capacité des individus à distinguer différents niveaux d'intensité ou de fréquence (54).

Deuxièmement, la nécessité d'évaluation médico-économique a motivé le développement d'instruments, en utilisant des éléments de la théorie des jeux, qui offrent au patient la possibilité de choisir entre différents états de santé et de les qualifier

entre des extrêmes (santé parfaite ou situations qualifiées d'équivalentes ou pires comme la mort). Cette théorie a servi de base à l'ajustement des années de vie gagnées avec un traitement déterminé par la qualité de vie attendue ou imaginée, dont la mesure du résultat est le fameux « QUALY » de la littérature anglaise. Ce type d'instrument a été peu utilisé jusqu'à présent en pédiatrie (55).

3.2. Les outils pour mesurer la qualité de vie

La plupart d'entre eux sont des questionnaires qui contiennent un nombre variable de questions ou d'items, qui recueillent des informations sur diverses dimensions de la santé. Un instrument de mesure de QVS devrait idéalement être multidimensionnel, mais le nombre de dimensions peut être très variable. Les plus fréquemment explorées en pédiatrie sont d'ordre physique, psychologique ou émotionnel et social, ce qui inclut la relation avec les pairs et la scolarité. Chaque question ou item présente différentes options de réponse (entre 3 et 5) parmi lesquelles la personne interrogée doit choisir. Les réponses sont prises à une valeur numérique (avec des opérations mathématiques qui varient selon l'instrument utilisé), qui montre une valeur qui peut être globale ou multidimensionnelle et / ou une valeur correspondant à chaque dimension. Ces valeurs calculées sont appelées scores (en anglais) ou scores sommaires et sont celles utilisées pour effectuer des analyses et tirer des conclusions en relation avec d'autres variables dans les différentes études où l'indicateur QVS est appliqué. La plupart des instruments sont conçus pour être auto-délivrés, c'est-à-dire que les enfants et / ou les parents peuvent y répondre sans l'aide d'un tiers, à l'exception de certains groupes qui doivent être assistés (âge, difficultés de lecture, etc.). Les instruments peuvent être sous forme papier, mais ils peuvent également être délivrés par téléphone ou par des moyens électroniques (56).

3.3. La construction des outils pour mesurer la qualité de vie

Les instruments de mesure de QVS, lorsqu'ils sont lus, peuvent paraître simples, mais leur construction est le fruit d'un processus complexe. Ils sont initiés depuis un modèle conceptuel avant de recourir aux experts de la pathologie et aux groupes représentatifs de la population auxquels l'instrument doit être appliqué. Ces derniers sont consultés afin qu'ils apportent les éléments qu'ils jugent pertinents pour leur QSV. De ces interrogations, de très nombreuses listes d'items émergent, qui sont affinées et regroupées dans les différents domaines ou dimensions que l'instrument explorera. Une fois qu'une première version de l'outil a été construite, elle est testée dans des groupes différents de ceux qui ont participé à l'étape initiale, et non seulement la compréhension et la faisabilité de l'utilisation, mais aussi ses propriétés psychométriques, telles que la fiabilité, la validité et la sensibilité au changement et aux variations. Les résultats de ces évaluations doivent être conformes aux normes préalablement définies pour considérer que l'outil peut enfin être utilisé dans la recherche ou dans la pratique de la santé. Ce processus est connu sous le nom de validation d'outil (57).

Une fois qu'un outil a été construit et validé, son incorporation dans un contexte différent de celui de son origine nécessite certaines conditions pour lesquelles il est nécessaire de passer par l'étape de l'adaptation interculturelle, dont le but est d'obtenir une équivalence conceptuelle entre la version originale d'un outil et une version traduite ou adaptée de celui-ci, comprenant en tant que telle l'absence de différence dans sa signification et son contenu. Le processus comprend la traduction dans le nouvel idiome et les modifications liées à la culture, la langue et le contexte. Il est possible d'effectuer des changements complets de certains éléments, si nécessaire, pour maintenir un même concept. La

réalisation des tests de compréhension, avec des personnes de la population cible et une nouvelle étape de validation locale pourront être nécessaires (57,58).

Malgré ces difficultés, il est préférable, si possible, d'adapter un instrument existant plutôt que d'en construire un nouveau, à la fois pour profiter des efforts déjà consentis et pour pouvoir faire des comparaisons entre différentes populations.

3.4. Le type d'outils de mesure de qualité de vie à disposition

Une classification de base des outils de mesure de la QVS les divise en outils génériques et en outils spécifiques. Les premiers sont conçus pour mesurer la QVS à la fois dans la population saine et chez les patients présentant des pathologies différentes, en tenant compte des intérêts communs de tous ces groupes. Sa force est de pouvoir comparer sains et malades, ainsi que des groupes aux pathologies différentes. Sa faiblesse est qu'ils peuvent ne pas considérer des éléments très importants pour certains groupes de patients et manquer de sensibilité pour détecter des changements importants ou des différences dans ces aspects. Des outils spécifiques sont conçus pour capturer ces éléments particuliers, par exemple, les symptômes spécifiques d'une maladie ou les effets indésirables des traitements, mais ne peuvent pas être utilisés en dehors du contexte pour lequel ils ont été conçus. Il n'existe pas d'outil supérieur à un autre, le choix dépendra de la question que l'on cherche à explorer. L'utilisation combinée des deux types d'outils est fréquente (59).

3.5. Qualité de vie liée à la santé et pédiatrie

La mesure de la QVS en pédiatrie constitue une difficulté supplémentaire, qui tient compte du développement neurocognitif. Jusqu'à 7-8 ans, le degré de maturité atteint par l'enfant peut lui rendre difficile l'évaluation et la déclaration de sa qualité de vie ;

dans ces cas, ce sont les parents qui remplacent les informateurs. Après cet âge, les parents peuvent fournir des informations complémentaires très utiles, mais le principal informateur doit être l'enfant, avec des instruments qui doivent être adaptés à son développement (60,61).

De plus, au-delà des aspects liés au niveau de compréhension lié à l'âge, certains aspects ou dimensions importants peuvent évoluer avec l'âge et sont nettement différents de ceux pris en compte pour les adultes.

4. PATIENTS ET METHODES

Afin de satisfaire les objectifs principaux et secondaires, nous avons constitué dans un premier temps une cohorte rétrospective d'enfants opérés au CHU de Clermont-Ferrand d'une craniosténose non syndromique (étude quantitative observationnelle et descriptive). Pour répondre à l'objectif principal, une démarche prospective a été réalisée via la soumission d'un questionnaire de qualité de vie aux parents d'enfants opérés ainsi qu'aux enfants lorsque l'âge le permettait.

Une partie qualitative a également été réalisée par le biais d'interview de parents et d'enfants.

4.1. Constitution de la cohorte patient

Les données patients ont été extraites via les départements d'information médicale (DIM) du CHU de Clermont-Ferrand. Ont été inclus les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique, dont la chirurgie a été réalisée entre le 01/01/2012 et le 15/07/2020 au CHU de Clermont-Ferrand. Ont été exclus les patients dont le diagnostic a été fait avant 2012 (enfants non opérés par le chirurgien en exercice actuellement) et après le 15/07/2020 (date de fin d'inclusion), les patients atteints de craniosténose

syndromique, ceux avec une autre pathologie sévère pouvant altérer la qualité de vie, et ceux avec un déficit psychomoteur sévère expliqué par une souffrance néonatale.

Une base de données patients anonymisée (déclaration à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) numéro M201202) a été réalisée avec les données socio-démographiques et cliniques suivantes :

- sexe,
- date de naissance,
- date du diagnostic,
- âge au diagnostic,
- âge actuel,
- type de craniosténose,
- poids lors de la chirurgie,
- complications per opératoires,
- complications post opératoires,
- transfusion ou non,
- reprise de l'alimentation,
- durée d'hospitalisation,
- comorbidités,
- développement psychomoteur.

Nous avons également recueilli via le logiciel RedCap les données des questionnaires envoyés aux 41 patients contactés (sur 51 patients inclus dans l'étude). Un deuxième temps consistait à l'interprétation des résultats de ces questionnaires PedsQL.

4.2. Constitution de l'outil prospectif pour l'évaluation de la qualité de vie

Le logiciel RedCap du CHU de Clermont Ferrand fut utilisé pour transmettre aux parents (des enfants de la cohorte précédente), de manière informatique et anonymisée les questionnaires évaluant la qualité de vie. Les réponses aux questionnaires sur RedCap furent enregistrées entre le 16/11/2020 et le 20/03/2021. Les parents avaient été au préalable contactés par voie téléphonique afin d'obtenir leur consentement et leur adresse électronique.

Le questionnaire de qualité de vie utilisé fut le Pediatric Quality of Life Inventory Version 4.0 (PedsQL TM 4.0) (9). Une autorisation de l'auteur pour l'exploitation de son questionnaire fut obtenue via une requête sur informatique ePROVIDE.

Nous avons également réalisé quatre entretiens, avec les parents d'enfants de notre cohorte. Les entretiens furent tous enregistrés et retranscrits ensuite par écrit. L'entretien fut semi dirigé, selon une liste de questions dans un ordre prédéfini, avec des réponses ouvertes.

Un livret d'accompagnement fut également conçu, sur la base d'interrogations que se posent les parents d'enfants atteints d'une craniosténose. Ce livret serait destiné à être donné aux parents lors de la consultation avec le chirurgien ayant pour but de poser le diagnostic. Il vise à répondre aux inquiétudes et aux questions les plus fréquentes. L'illustration de ce livret fut réalisée par mes soins.

4.3. Analyses statistiques

Les analyses statistiques furent réalisées avec le logiciel Stata (version 13, Stata Corporation, College Station, TX, USA). Les variables quantitatives furent décrites par des moyennes (avec écart-type associé) ou des médianes (avec étendue) au regard de la

distribution statistique (normalité étudiée par test de Shapiro-Wilk). Les analyses concernant la comparaison de proportions (variables catégorielles) considèrent le test du Chi² ou le test exact de Fisher. Les données quantitatives furent comparées avec le test non paramétrique de Mann-Whitney ou le test paramétrique t de Student. Tous les tests statistiques furent réalisés pour un risque d'erreur de première espèce bilatéral de 5%.

4.4. Considérations éthiques et règlementaires

L'étude fut présentée le 19 novembre 2019 au Comité d'Accompagnement des Projets de recherche clinique (COMAP) du Centre Hospitalier Régional Universitaire de Clermont-Ferrand. L'étude a ensuite fait l'objet d'une déclaration simplifiée à la CNIL (numéro M201202).

5. RESULTATS

5.1. Données épidémiologiques

Furent inclus 51 patients âgés de 1 à 14 ans, dont 76.5 % de garçons (n=39) et 23.5 % de filles (n=12). Le sex-ratio était masculin à 3,3.

Étaient recensés 47 enfants (92.2%) souffrant d'une craniosténose simple : 29 enfants (56.86%) souffraient d'une scaphocéphalie, 10 (19.61%) d'une trigonocéphalie, 7 (13.73%) d'une plagiocéphalie coronale et 1 (1.96%) d'une synostose lambdoïde. Concernant les formes complexes, 4 enfants (7.8%) étaient recensés ; avec 2 patients jumeaux (3.92%) atteint d'une scaphocéphalie associée à une synostose lambdoïde et 1 enfant (1.96%) qui souffrait respectivement d'une synostose coronale associée à une

trigonocéphalie, ou bien d'une synostose coronale associée à une scaphocéphalie.
(Figure 12)

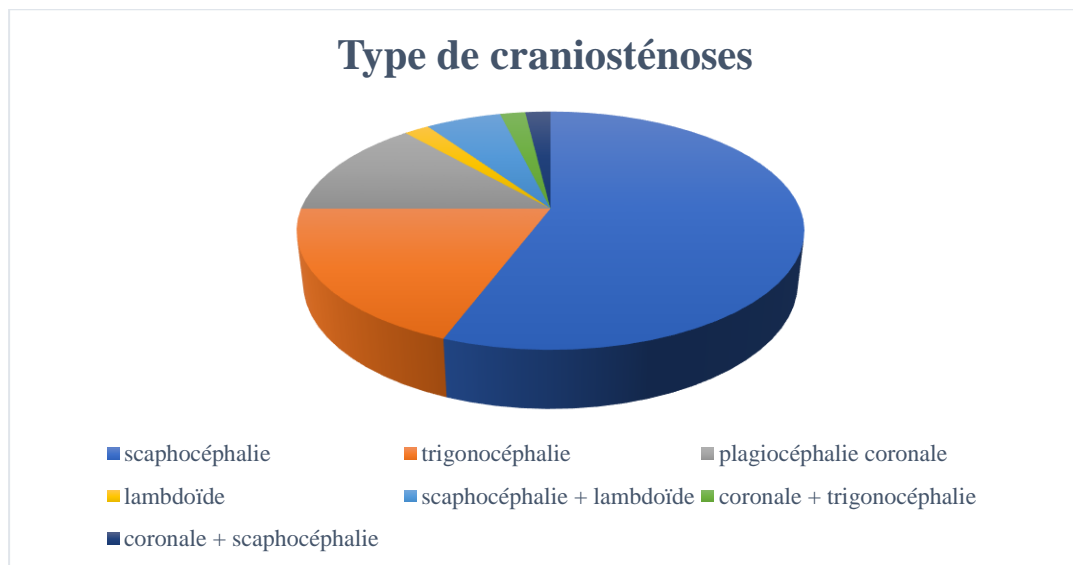


Figure 12 : Répartition des différents types de craniosténoses.

Il existait un sex-ratio masculin pour les scaphocéphalies et les trigonocéphalies avec respectivement 86.21% et 80% de garçons. Pour les plagiocéphalies coronales, le sex-ratio était féminin avec 85.71% de filles atteintes. La corrélation entre le sexe et le type de craniosténose était statistiquement significative (Fisher, $p=0.001$). (Tableau I)

L'âge moyen au diagnostic était de 7.3 mois [0 ;67] et l'âge médian de 3 mois [1 ;9]. Le diagnostic le plus précoce fut à la naissance, et le plus tardif à 67 mois, soit 5 ans ½.

L'âge moyen lors de la chirurgie était de 11.2 mois [3 ;70] et l'âge médian de 7 mois [4 ;11]. Les plus jeunes furent opérés à 3 mois et les plus âgés à 70 mois soit presque 6 ans.

Le délai moyen entre l'annonce diagnostique et la chirurgie était de 3.6 mois [0 ;20] et le délai médian de 2 mois [1 ;5].

Le poids moyen des enfants opérés était de 8.7 kgs [5;17] et le poids médian de 8.2 kgs [7.3 ;10]. Le nourrisson le plus petit fut opéré à 5.5 kgs. (Tableau I)

5.2. Complications per opératoires, transfusions

Concernant les complications per opératoires, 5 enfants (9.8%) ont présenté une ou des complications. (Tableau I) Ces complications furent pour un enfant une intubation difficile, deux enfants ont fait une hémorragie, un a présenté un choc hypovolémique et le dernier a fait un arrêt cardiorespiratoire. Les complications per opératoires n'étaient pas statistiquement corrélées au poids des enfants (Mann-Whitney, $p=0.60$). Il n'existait pas de corrélation significative entre les complications per opératoires et l'âge des enfants lors de la chirurgie (Mann-Whitney, $p=0.39$).

Concernant les transfusions sanguines, 33 enfants (64.7%) reçurent une transfusion de culots érythrocytaires pendant ou dans les suites immédiates de la chirurgie. (Tableau I) Il n'existait aucune relation statistiquement significative entre le poids de l'enfant et le recours ou non à la transfusion (Mann-Withney, $p=0.55$). (Tableau I)

5.3. Complications post opératoires précoces et tardives, reprise de l'alimentation et durée d'hospitalisation

Une complication post opératoire immédiate fut recensée chez 8 enfants (15.7%). Ces complications étaient : deux infections (un sepsis et une pyélonéphrite), un hématome du site opératoire, une mauvaise tolérance à la morphine, deux détresses respiratoires sur œdème laryngé, une acidose métabolique et un enfant très algique.

Deux complications tardives furent recensées avec deux escarres occipitales (3.9%). (Tableau I) Les complications post opératoires n'étaient statistiquement ni corrélées au poids des enfants ($p=0.86$), ni corrélées à leur âge ($p=0.71$).

La reprise d'une alimentation par voie orale se faisait dans 10% des cas le jour de la chirurgie, dans 88% des cas à un jour et dans 2% au deuxième jour.

Pour la durée d'hospitalisation, la moyenne était de 8.1 jours [3 ;12] et la médiane de 8 jours [8 ;9]. (Tableau I) Elle comprend le séjour en réanimation post opératoire immédiat et le séjour de suite en service de pédiatrie générale. Il n'existait aucune relation statistiquement significative entre la durée d'hospitalisation et le poids ($p=0.71$), entre la durée d'hospitalisation et l'âge lors de la chirurgie ($p=0.43$), la durée d'hospitalisation et les complications pré opératoires ($p=0.06$) ou la durée d'hospitalisation et les complications post opératoires ($p=0.08$).

5.4. Développement psychomoteur de l'enfant

Sur les 51 patients de notre étude, 47 (92.16%) avaient un développement psychomoteur strictement normal. 4 (7.84%) avaient un léger retard de développement psychomoteur (1 enfant présentait une hypertension intracrânienne chronique, et chez les 3 autres enfants, aucune étiologie potentielle n'a été retrouvée). Aucun enfant de notre étude présentait un retard jugé important. Les anomalies du développement psychomoteur n'étaient pas statistiquement associées au type de craniosténose (Fisher, $p=0.17$).

5.5. Qualité de vie liée à la santé

Parmi les 51 patients recensés, 41 furent contactés par voie téléphonique avant l'envoi des questionnaires via RedCap, et 37 réponses furent obtenues. Parmi ces 37 réponses, 33 questionnaires sur l'impact familial ont été analysés ainsi que 32 questionnaires sur la qualité de vie (un ne fut pas complété pour la partie réservée aux parents). Les 4 autres furent ininterprétables car trop de données étaient manquantes. Concernant les questionnaires « enfant », 20 réponses furent recensées.

La répartition selon les classes d'âges pour les 33 questionnaires analysés était la suivante : 1 concernait un enfant de 13-24 mois (3%), 12 des enfants de 2 à 4 ans (36.4%), 15 des enfants de 5 à 7 ans (45.5%), 4 des enfants de 8 à 12 ans (12.1%) et 1 de 13-18 ans (3%). (Tableau II)

5.5.1. PedsQL impact familial

Dans notre population, tout âge confondu, la chirurgie de craniosténose n'avait globalement pas d'impact majeur sur la vie familiale. Le score d'impact familial était en moyenne de 90.74% (+/- 15.46 [40.28 ;100]) tout âge confondu (plus le score est proche de 100%, moins la pathologie impacte le patient et sa famille). Vingt et un patients (63.63%) possédaient un score de qualité de vie $\geq 95.14\%$ dont douze (36.36%) possédaient un score de 100%. Etaient recensés des scores inférieurs à 45% pour deux enfants : 44.44% pour le patient de 13-24 mois et 40.28% pour un patient de 2-4 ans. (Figure 13) (Tableau III)

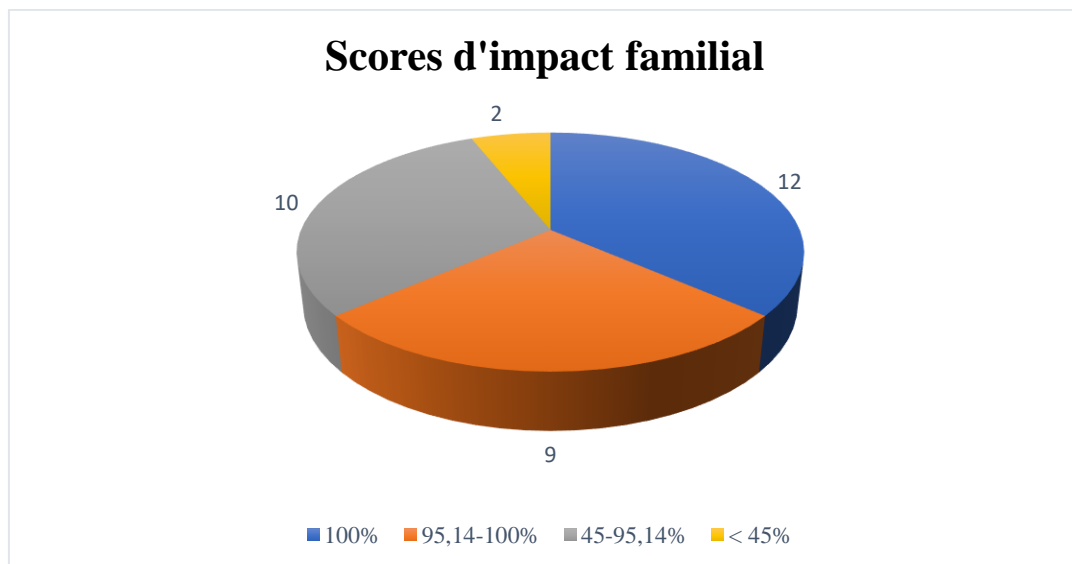


Figure 13 : Scores d'impact familial selon le PedsQL dans la population étudiée.

Les dimensions les plus altérées étaient : l'état émotionnel (altéré chez 12 patients), l'inquiétude (16 patients), les relations familiales (10 patients), le fonctionnement cognitif et la communication avec les autres (9 patients respectivement). (cf questionnaires en annexe)

Les difficultés les plus récurrentes recensées pour l'état émotionnel étaient l'anxiété dans 27.3% des cas (n=9), la colère et la tristesse dans 15.2% des cas (n=5) chacun.

Concernant l'inquiétude, étaient à déplorer la crainte pour l'avenir de l'enfant dans 27.3% des cas (n=9), dans 15.2% (n=5) les parents s'inquiétaient de savoir si le traitement agissait et dans 9.1% (n=3) ils s'inquiétaient des effets secondaires du traitement. Dans 12.1% (n=4) ils avaient peur de la réaction des autres vis-à-vis de l'état de santé de leur enfant.

Dans 9.1% des cas (n=3) il y avait du stress et des tensions entre les membres de la famille ainsi que des conflits entre les membres de la famille pour le même pourcentage.

Concernant le fonctionnement cognitif, 12.1% (n=4) rapportaient de la fatigue dans la journée et 15.2% (n=5) des maux de tête.

Concernant les relations avec les autres, dans 12.1% des cas (n=4) les parents avaient l'impression que l'entourage ne comprenait pas la situation familiale, et dans 9.1% (n=3) ils avaient du mal à dire au personnel soignant leur ressenti. (Figure 14)

Pour comptabiliser les cas, les réponses « parfois », « souvent » et « presque toujours » ont été prise en compte et les réponses « jamais » et « presque jamais » ont été exclues.

L'analyse de la moyenne des scores par classe d'âge objectivait que plus l'âge était élevé, plus le score augmentait : 44.44% pour le 13-24 mois, 89.59% (+/- 18.39 [40.28 ;100]) pour les 2-4 ans, 92.5% (+/- 10.16 [66.67 ;100]) pour les 5-7 ans, 96.88% (+/- 3.78 [91.67 ;100]) pour les 8-12 ans et 100% pour le 13-18 ans.

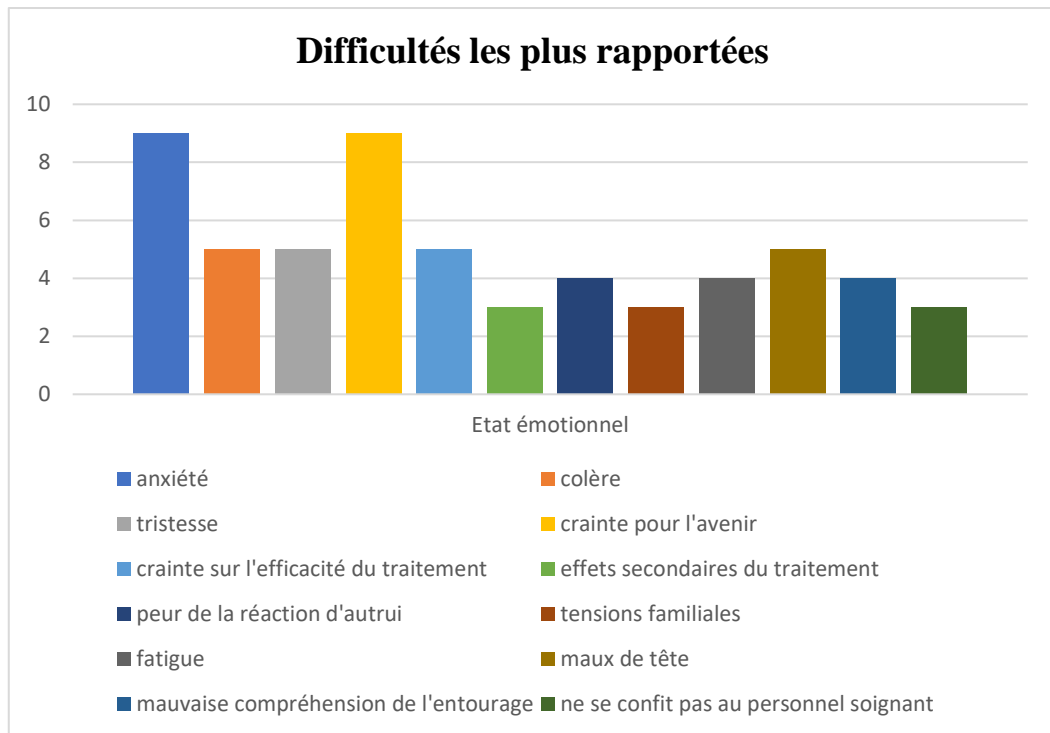


Figure 14 : Représentation des difficultés les plus fréquentes selon le PedsQL dans la population étudiée.

5.5.2. PedsQL qualité de vie questionnaire parents

Furent complétés 32 questionnaires « parent » avec un score moyen toutes dimensions confondues de 87.36 % (+/-12.22).

Les dimensions les plus impactées étaient l'état émotionnel avec un score de 79.87% (+/-21.37) et la dimension scolaire avec un score de 79.83% (+/-22.60). Les capacités physiques et les relations sociales étaient globalement préservées avec respectivement un score de 93.74% (+/-11.27) et de 92.19% (+/-14.97). (Tableau IV)

5.5.3. PedsQL qualité de vie questionnaire enfant

Les enfants purent compléter 20 questionnaires sur la qualité de vie. Le score moyen toutes dimensions confondues était de 87.93 % (+/-11.90).

Les scores de qualité de vie étaient globalement similaires pour les différentes dimensions. Concernant les capacités physiques, le score était de 91.56% (+/-12.67), il était de 88% (+/-14.36) pour les relations sociales et de 87% (+/-11.85) pour la dimension scolaire. Le score relatif à l'état émotionnel, 83% (+/-23.47), était inférieur aux autres dimensions. (Tableau V)

5.5.4. Comparaison à la population normale

Les enfants ayant participé estimaient leur qualité de vie supérieure à la population normale pour toutes les dimensions étudiées. Les parents de ces mêmes enfants estimaient que ces derniers possédaient une qualité de vie inférieure à la population normale pour les dimensions émotionnelle et scolaire, supérieure pour la dimension physique, et similaire pour la dimension sociale. Toutes dimensions confondues, les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique estimaient leur qualité de vie supérieure (87.93% vs 83%, $p=0.0792$) à la population normale, mais sans différence statistiquement significative, lorsque leurs parents l'estimaient similaire (87.36% vs 87.61%, $p=0.9096$).

La qualité de vie de notre population était significativement supérieure à la population normale pour les dimensions physique ($p=0.0206$) et scolaire ($p=0.0052$) du questionnaire enfant, et la dimension physique (0.0340) du questionnaire parent.

(Figure 15 et 16) (Tableau VI)

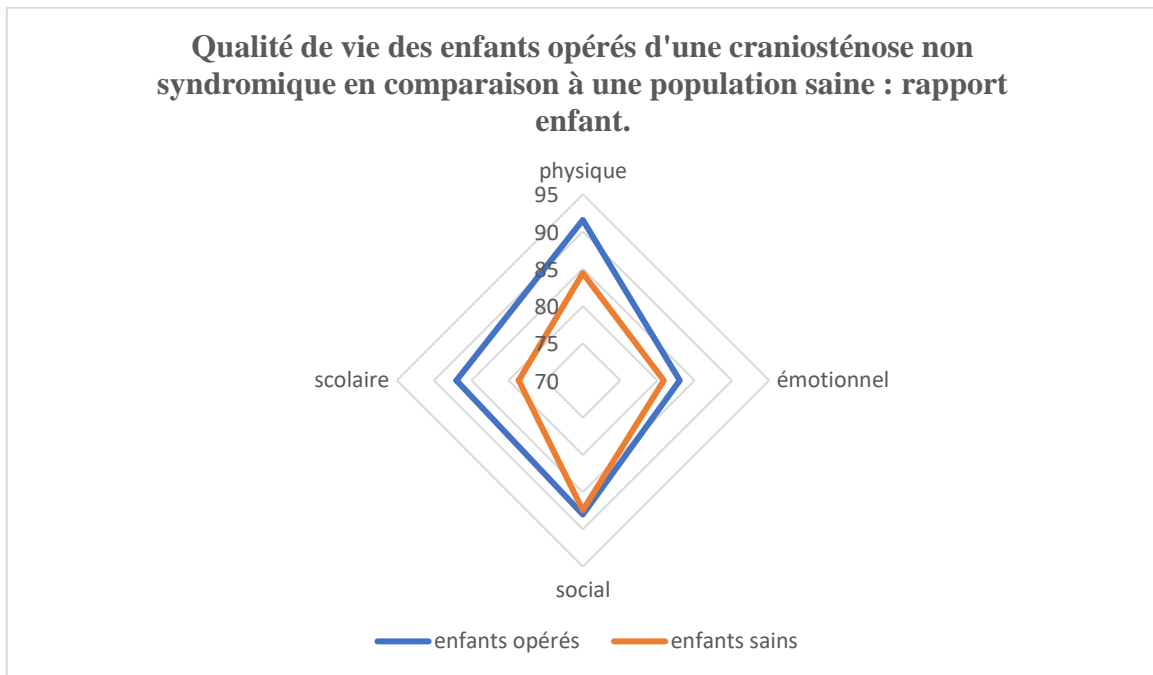


Figure 15 : Qualité de vie des enfants opérés d'une craniosténose non syndromique selon le PedsQL rapport enfant.

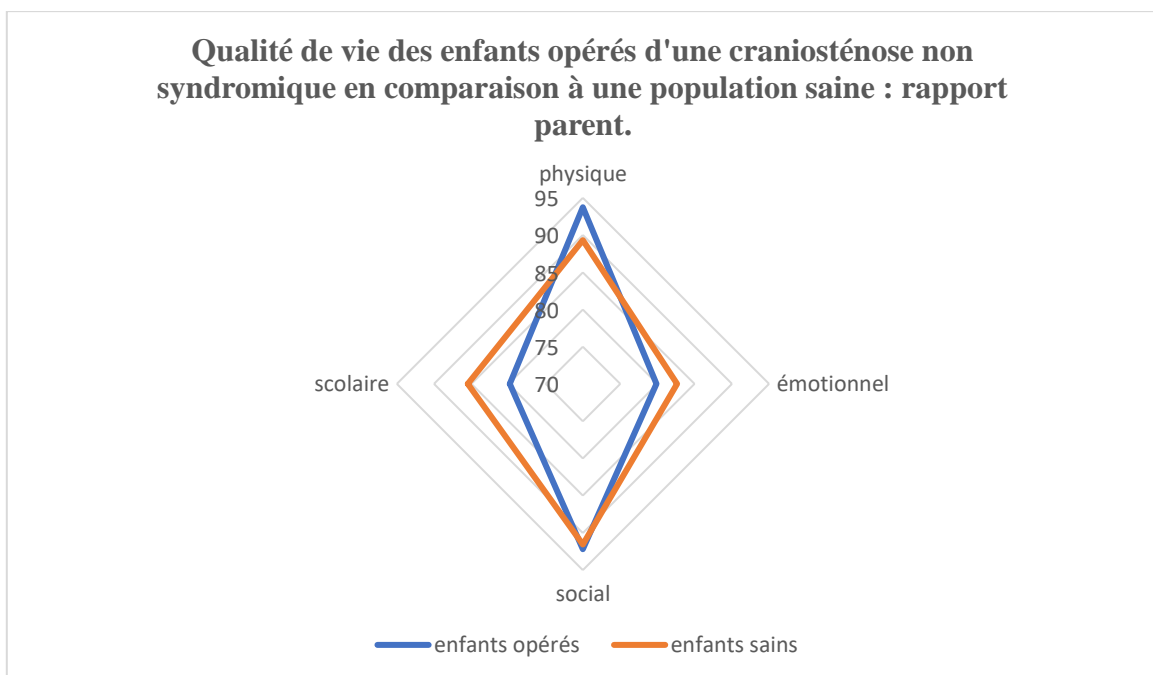


Figure 16 : Qualité de vie des enfants opérés d'une craniosténose non syndromique selon le PedsQL rapport parent.

5.5.5. PedsQL échelle d'évaluation du bien-être actuel

Concernant l'auto-évaluation du bien-être actuel par l'enfant (cf annexe), 20 échelles furent collectées (15 enfants de 5-7 ans, 4 de 8-12 ans et 1 de 13-18 ans). Elles évaluaient la peur, la tristesse, la colère, l'inquiétude, la fatigue et la douleur.

L'échelle fut placée à 0 pour les 6 questions chez 6 enfants. (cf échelle en annexe)

Parmi les autres, 2 enfants cotaient la peur au-delà de 50%, 1 enfant évaluait la tristesse à 75%, 2 évaluaient la colère au-delà de 25% et 3 cotaient l'inquiétude de ce qui allait leur arriver au-delà de 20% (dont un à 100%). La fatigue était présente au-delà de 20% chez 4 patients dont un à 97% et un à 100%. La douleur était cotée à 21% pour un enfant. Pour tous les autres, ils cotaient les différents sentiments entre 1 et 20%.

5.5.6. Entretiens individuels

Quatre entretiens individuels furent réalisés (1 en présentiel, 3 en visioconférence), avec des parents d'enfants opérés de craniosténose. Ces enfants étaient âgés d'un peu moins de 2 ans, 5 ans, 6 ans et 8 ans. Un témoignage audio d'un enfant, âgé de 6 ans ½, fut enregistré et recueilli après proposition de la mère. Un autre des enfants, âgé de 8 ans, participa au début de l'entretien avec ses parents. Les entretiens furent enregistrés et retranscrits par écrit.

Ces entretiens nous ont montré qu'une même pathologie pouvait être vécue très différemment par les familles, pour diverses raisons. Les quatre patients concernés par les interviews furent opérés par le même chirurgien, dans le même centre de compétence qu'était Clermont-Ferrand, en 2014,2015,2016 et 2019, aux âges de 18 mois, 10 mois, 4 mois et 3 mois. Ils étaient atteints d'une scaphocéphalie pour deux d'entre eux, d'une trigonocéphalie pour l'un et d'une craniosténose de la suture

lambdoïde pour le dernier. Trois d'entre eux n'eurent aucune complication per ou post opératoire, le quatrième fit un arrêt cardiorespiratoire sur collapsus en per opératoire, il avait par ailleurs bien récupéré en post opératoire. Parmi les parents, une maman était interne en pharmacie et une autre eut été infirmière en service de neurochirurgie infantile. Ces deux parcours pouvaient changer fortement le vécu de la maladie. Dans ces deux familles, la maladie fut vite reconnue et le parcours de soins fut rapide, peut-être dû à leurs professions respectives. Dans un cas la maman vit par elle-même la déformation crânienne et s'était dirigée vers les spécialistes, dans l'autre le diagnostic fut suspecté dès la naissance par le pédiatre. Pour une autre des familles, le diagnostic fut également soulevé par les pédiatres lors d'une hospitalisation à environ 3sem-1 mois de vie. Pour le 4^{ème}, le diagnostic fut évoqué tardivement à 9 mois de vie par un médecin autre que leur pédiatre.

L'attente de la chirurgie fut globalement angoissante pour tous les parents. L'objectif de poids à atteindre pour la chirurgie fut aussi une source d'inquiétude. Trois des quatre chirurgies s'étaient bien déroulées. Pour deux des enfants, les parents avaient hâte de quitter rapidement les services d'hospitalisation après l'opération. Pour les mamans travaillant dans le domaine médical et paramédical, l'aspect physique de l'enfant après la chirurgie n'était pas choquant. Pour les deux autres familles, les enfants n'avaient pas présenté d'œdème du visage. Leurs marques prises après avoir regagné leur domicile, les parents nous rapportaient qu'ils n'ont globalement pas pris de précautions particulières, par rapport à leurs autres enfants. Ils faisaient tout de même plus attention aux chutes et lors des jeux, mais sans pour autant empêcher l'enfant de s'épanouir et de faire ce dont il avait envie.

Pour une des mamans, l'attachement affectif à son enfant fut compliqué pendant les deux premiers mois de vie, elle évoquait pour cause la craniosténose et la culpabilité qu'elle avait eu vis-à-vis de son enfant.

Une mère rapportait une potentielle douleur à la tête chez son enfant avant la chirurgie (se tapait les tempes). La craniosténose devait normalement être indolore chez cet enfant au vu du stade. Nous nous posons donc la question de la douleur au cours des craniosténose simple non compliquée.

On retrouvait quelques tensions familiales dans un des couples. Pour un autre, le parcours de soins de leur enfant, qui était le premier, et qui présentait une autre malformation en sus, les avait tout de même perturbés puisqu'ils m'avaient avoir attendu 5 ans pour envisager le deuxième enfant, par peur de revivre ce parcours difficile (hospitalisation, chirurgie, suivis nombreux, ...). Nous remarquons donc une conséquence indirecte mais importante de la pathologie et du parcours de soins dans cette famille.

6. DISCUSSION

6.1. Méthodologie

Le questionnaire de qualité de vie utilisé est le Pediatric Quality of Life Inventory Version 4.0 (PedsQL TM 4.0). Cette échelle a été créée par J.W Varni en 1998 (9). Le PedsQL TM 4.0 est un instrument internationalement reconnu, destiné à évaluer la qualité de vie liée à la santé chez l'enfant dans quatre dimensions (physique, émotionnelle, sociale, scolaire/collectivité). Le PedsQL TM s'adresse aux enfants, adolescents et jeunes adultes, de 0 à 25 ans, en bonne santé ou ayant une problématique de santé aiguë ou chronique, ainsi qu'à leurs parents. Le questionnaire destiné aux parents permet d'évaluer les perceptions des parents par rapport à la qualité de vie lié à

l'état de santé de leur enfant. Il tient compte également des perceptions de l'enfant quand l'âge le permet. Il existe différentes versions de l'échelle adaptées à l'âge et au développement cognitif des enfants, adolescents et des jeunes adultes. Pour chacune des versions, un questionnaire est destiné aux parents. L'échelle de base générique multidimensionnelle PedsQL a 23 items qui englobent 4 sous-dimensions : la santé physique (8 items), le fonctionnement émotionnel (5 items), le fonctionnement social (5 items) et le fonctionnement scolaire (5 items). On répond selon une échelle de type Likert (chaque question a 5 options de réponse et la personne qui répond doit choisir celui qui le représente le mieux), ce qui permet d'obtenir un résultat global récapitulatif pour chaque dimension sur une échelle ordinale. Les éléments sont inversés (0-4 en 0-100) et transformés linéairement sur une échelle de 0 à 100, de sorte que des scores plus élevés indiquent une meilleure HRQOL (Health-Related Quality of Life). Cet instrument a des versions pour enfants et parents, adaptées en fonction de l'âge de l'enfant ou de l'adolescent.

Concernant la fiabilité de cette échelle, la cohérence interne est de modérée à excellente. Le coefficient alpha de Cronbach se situant entre 0,68 et 0,88 pour le questionnaire enfant (auto-administré) et de 0,75 à 0,90 pour le questionnaire destiné aux parents et aux proches. Une analyse de variance a permis de valider ce questionnaire. Les résultats sont statistiquement significatifs p-values obtenues ($p < 0.001$). Le questionnaire PedsQL TM 4.0 est donc un instrument vérifié et adéquat pour mesurer la qualité de vie en pédiatrie (9).

Le choix de l'utilisation de l'outil informatique Redcap et l'utilisation du Web pour le questionnaire se sont imposées comme des options qui facilitent la distribution de questionnaires et le calcul de mesures de synthèse (62). Une des limitations de notre étude pourrait être la taille de la population étudiée. Cependant, nous avons utilisé des

tests statistiques restrictifs (test de la somme des rangs de Mann-Whitney-Wilcoxon) qui réduisent le risque de conclure à des différences statistiques significatives faussement positives. *A contrario*, nous pourrions sous-estimer certaines différences existantes en surestimant les valeurs de p. Une autre de nos limitations est l'évaluation monocentrique.

6.2. Homogénéité et originalité de notre étude

Notre étude objective une répartition épidémiologique des craniosténoses similaire aux données publiées dans la littérature internationale, avec une majorité de synostoses sagittales, suivie par des synostoses métopiques puis coronales. Le sex-ratio masculin est également décrit dans la littérature (63,64).

Le recours aux transfusions sanguines est fréquent au cours de la prise en charge chirurgicale des craniosténoses. Il est le pendant des faibles volémies de ces enfants qui sont la conséquence de leur faible poids. En effet, les populations pédiatriques de craniosténoses non syndromiques sont opérées le plus souvent dans leur première année de vie et dès 3 mois ou 6 kgs, pour obtenir le meilleur résultat fonctionnel et esthétique (65,66). Nous n'avons cependant pas pu mettre en évidence de lien statistique entre le poids de l'enfant lors de la chirurgie et le recours à la transfusion. Ceci est probablement la conséquence de l'utilisation de tests statistiques restrictifs pour une population limitée comme souligné au premier paragraphe de la discussion.

Si nous comparons nos durées d'hospitalisation aux données publiées, cet intervalle temporel demeure constant avec une durée de séjour moyen de 8.1 jours. Cette durée qui contraste avec celles publiées dans la littérature et qui sont comprises entre 2.96 et 4.1 jours (67) est la conséquence d'un choix institutionnel. En effet, les enfants ne sont autorisés à sortir qu'une fois les parents familiarisés avec les soins de cicatrice à réaliser.

Si cette durée de séjour pouvait parfois être jugée longue par les parents, elle permet de constater qu'il existe, pour notre série, un faible volume de complications post opératoires tardives. En effet, seuls 2 enfants ont souffert de telles complications.

Etudier la qualité de vie en pédiatrie suppose généralement des séries d'enfants présentant soit des pathologies chroniques (68), soit des pathologies avec un lourd retentissement fonctionnel (69). Dans le domaine des pathologies cranio faciales, peu de séries se sont attachées à apprécier la qualité de vie liée à la santé des enfants et adolescents atteints de craniosténose non syndromique et de leurs familles (70). En effet, la plupart des études évaluent des adultes (71), et concernent souvent la réussite chirurgicale ou bien concernent des patients atteints de craniosténose syndromique (72,73). Il nous a donc semblé pertinent de nous intéresser à la qualité de vie des patients opérés d'une craniosténose non syndromique, pour lesquels il aurait pu trop souvent être considéré, à tort, qu'ils souffraient d'une pathologie « légère ». Il paraît donc primordial d'estimer l'impact des craniosténoses non syndromiques quant à la qualité de vie des patients et de leurs familles. Certaines études ont tenté d'aborder la problématique du bien-être des enfants souffrant de pathologie cranio faciale en estimant la fréquence des problèmes de comportement et la conception de soi en demandant aux mères de compléter des mesures d'auto-évaluation du bien-être émotionnel, de la satisfaction conjugale voire du soutien social (74). D'autres ont démontrées qu'il était impossible de discerner des différences tant pour le développement psychologique que comportemental et social, entre une population normale d'enfants et des populations d'enfants souffrant d'anomalies cranio faciales lorsque les tests statistiques étaient ajustés sur des variables standardisées comme l'environnement socio-économique, le soutien familial et le quotient intellectuel (75–79).

Notre étude apparaît comme originale et *princeps* puisqu'elle s'intéresse directement à l'évaluation de la qualité de vie pour les populations pédiatriques opérées d'une craniosténose non syndromique. Il nous semble également opportun de ne plus envisager la seule réussite de la prise en charge chirurgicale sous le seul angle du taux des complications, de transfusion, ou de la durée moyenne de séjour mais sous le prisme des scores de qualité de vie.

6.3. Qualité de vie et développement psychomoteur

Dans son étude de 2010, Bannink évalue la qualité de vie des enfants et des adolescents atteints de craniosténoses syndromiques et évalue également l'impact sur les parents (80). La qualité de vie était mesurée à l'aide de questionnaires normalisés internationaux : le Infant Toddler Quality of Life Questionnaire (ITQoL), le Child Health Questionnaire, Parent Form (CHQ-PF50) et Child Form (CHQ-CF87), ainsi que le questionnaire de santé SF-36. Les scores de qualité de vie des patients atteints de craniosténoses syndromiques et de leurs parents étaient significativement plus faibles que ceux de la population témoin, non atteinte. Les items les plus retrouvés étaient l'impact physique, la vie sociale, l'émotionnel, le développement psychomoteur ainsi que les activités familiales. Les enfants souffrant d'un syndrome d'Apert présentaient la qualité de vie la plus détériorée (80). Cela est la probable conséquence des troubles et retards dans le développement psychomoteur de ces enfants (28,72). Cette qualité de vie pour les patients souffrant d'une craniosténose syndromique, globalement inférieure à celle de la population générale a été confirmée par une série publiée en 2012 qui s'est intéressé à décrire ce concept chez 111 enfants souffrant des syndromes d'Apert, Crouzon, Muenke, Saethre Chotzen ou bien de craniosynostose complexe (80).

Le bon développement psychomoteur semble un facteur clé pour l'appréciation d'une qualité de vie non détériorée puisque une série étudiant des patients possédant un état cognitif similaire à la population normale, ne mettait pas en exergue une qualité de vie interprétée comme inférieure (73). Ces considérations entre développement cognitif et qualité de vie sont précieuses et légitiment la prise en charge précoce des craniosténoses pour éviter les complications neurologiques qui grèveraient le pronostic cognitif de ces enfants.

Le seul angle du développement neurologique ne suffit cependant pas à expliquer toutes les différences entre la qualité de vie d'une population témoins et celle souffrant d'une craniosténose. En effet une étude parue en 2021 objectivait une qualité de vie jugée extrêmement faible pour une population souffrant d'un syndrome de Crouzon alors que l'intelligence est le plus souvent conservé pour ses patients. (72). L'analyse détaillée des items altérés était celle d'une moindre participation à la vie en société pour les patients Crouzon. La raison en était une difficulté émotionnelle et un manque de soutien psychologique pour ces patients, confrontés à la vie en société « classique » du fait de l'absence de retard mental ou de malformation des extrémités dans leur syndrome (72). Des résultats contradictoires ont été soulignés par Lloyd en 2016 (73). Des patients adultes atteints de craniosténoses syndromiques avaient répondu à un questionnaire de qualité de vie et jugeaient que cette dernière était meilleure sur le plan physique, psychologique et environnementale par rapport à la population « normale ».

Il faudra cependant souligner que notre base de données n'a recensé ni le QI (quotient intellectuel) des enfants ni celui des parents alors qu'il a été démontré qu'un score de QI faible augmentait les problèmes comportementaux et émotionnels chez les enfants (81).

Nos résultats peuvent valider indirectement le bon développement psychomoteur comme un indéniable item favorisant une bonne qualité de vie puisqu'aucun des enfants de notre série ne souffrait d'un retard important des acquisitions.

6.4. Qualité de vie et population contrôle

L'interprétation de la qualité de vie pour notre série suppose indiscutablement sa comparaison avec une population témoin. Se posait la question de la création d'une cohorte témoin standardisée sur l'âge issue par exemple de données pédiatriques de médecine de ville (enfants sains vus dans le cadre du calendrier vaccinal et des visites systématiques par exemple). La constitution méthodologique pour une cohorte d'enfants souffrant d'une craniosténose ayant été complexe (COMVAL COMAP), il nous a été impossible de créer cette cohorte témoin. Nous avons donc réalisé des tests de comparaison de moyenne afin de comparer nos scores de qualité de vie à une population saine qui est celle d'une population américaine de 2 à 18 ans suivi en pédiatrie de ville (9,82). Ceci constitue une autre de nos limitations puisque nous comparons les données d'une série monocentrique française à une population nationale étrangère normée. Un biais de vérification est donc possible compte tenu de l'impossibilité de l'exhaustivité dans le contrôle du statut socioéconomique, de l'accès aux soins médicaux et d'autres variables démographiques pour nos données.

6.5. Qualité de vie et craniosténose

Dans notre étude, les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique estimaient leur qualité de vie globale supérieure à la population normale. Cette notion peut paraître de prime abord, surprenante et on s'attendrait à ce qu'elle soit inférieure à la population

normale comme dans la série de Cloonan publiée en 2013 (76). Il avait été ainsi avancé qu'il existait un sur-risque de difficultés psychosociales pour les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique. Au contraire, nos résultats corroborent ceux publiés pour les populations évaluées à l'âge adulte mais opérées de craniosténose non syndromique dans l'enfance. En effet, dans une série publiée en 2018, Mazzaferro a démontré que les adultes atteints de craniosténose non syndromique estimaient leur qualité de vie supérieure à la population saine, dans les domaines physiques, psychologique, social et environnemental (71).

La qualité de vie de notre population était significativement supérieure à la population normale pour les dimensions physique ($p=0.0206$) et scolaire ($p=0.0052$) du questionnaire enfant, et la dimension physique ($p=0.0340$) du questionnaire parent. L'explication avancée par Mazzaferro était que la plupart des patients atteints de craniosynostose non syndromique étaient traités dans leur première année de vie et grandissaient ensuite sans besoin d'intervention supplémentaire. C'est donc l'histoire clinique du patient et de sa famille qui était celle du souvenir entretenu d'une chirurgie dangereuse dans la petite enfance qui augmentait leur résilience, jouant potentiellement un rôle dans la perception de la qualité de vie. En d'autres termes, l'appréciation de la qualité de vie était définitivement modifiée chez ces patients et leurs familles par leur histoire chirurgicale. Notre analyse de la qualité de vie par classe d'âge pour notre série corrobore cette conception. En effet, lorsque l'on classe les scores de qualité de vie par tranches d'âges, on remarque que les scores augmentent avec l'âge. Il semblerait que la qualité de vie soit donc plus altérée lorsque l'on est proche de la chirurgie.

Il faut également conserver à l'esprit la possibilité d'un biais liée à la mesure même de la qualité de vie, par un questionnaire et pour une population. Les questionnaires auxquels les enfants et leurs familles répondent lors de la validation des outils de mesure

de la QoL reflètent généralement la satisfaction d'être interrogés sur des questions qu'ils jugent pertinentes et, parfois, reléguées lors de l'entretien médical (83,84). Des séries mesurant l'impact de l'utilisation de tels questionnaires rapportent même des améliorations des scores de qualité de vie des patients (62).

6.6. Les différences dans l'appréciation de la qualité de vie entre parents et enfants

Dans notre étude, les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique estimaient leur qualité de vie globale supérieure à la population normale, lorsque leurs parents l'estimaient similaire et seuls les parents ont déclaré des scores de qualité de vie inférieurs à la population normale pour les domaines émotionnel et scolaire. La concordance imparfaite que nous objectivons, dans notre série, entre les points de vue de l'enfant et des parents sur l'ampleur de la déficience ne constitue donc pas une découverte inattendue (85,86).

6.7. Les perspectives de l'étude de qualité de vie pour les enfants souffrant d'une craniosténose non syndromique

L'utilisation des outils de mesure de la QoL est donc pertinente dans le suivi des enfants souffrant d'une craniosténose non syndromique, mais encore trop peu réalisée. Les informations collectées par ces questionnaires, à la fois génériques et spécifiques, loin de gêner la relation médecin-patient, facilitent l'approche des problèmes psychosociaux, qui parfois ne surviennent pas lors de la consultation en raison de la modestie du patient ou de sa famille et peuvent alerter le praticien sur certains problèmes (observance du patient, de suivi, divergences entre l'enfant et sa famille). Il faudra cependant garder à l'esprit que, pour utiliser les scores individuels d'un enfant pour le suivi, l'outil de mesure à utiliser doit remplir, au moment de sa validation, des conditions plus strictes

que celles nécessaires à la comparaison entre groupes. Cependant, même les outils qui ne répondent pas à ces exigences peuvent être utiles dans le suivi clinique en observant les réponses aux différents items Il serait pertinent de pouvoir réaliser une évaluation de la qualité de vie systématique pour les enfants opérés de craniosténose non syndromique. Cette évaluation revêt toute son importance, comme nous l'avons vu, tant pour le suivi clinique de l'enfant que pour l'appréciation scientifique des prises en charge de cette pathologie. Cette évaluation, idéalement multicentrique, permettrait premièrement de s'affranchir du biais que constitue l'analyse des seules données d'un centre, deuxièmement d'améliorer les pratiques et troisièmement de proposer un outil d'évaluation des différents centres de compétences pour la chirurgie de craniosténose. Outil au moins tout aussi pertinent que la seule étude d'indicateurs épidémiologiques standards comme la durée de séjour, le taux de complications ou le taux de transfusions.

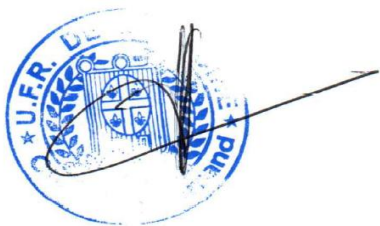
Un livret d'accompagnement a également été créé sur la base des interrogations que se posent aussi bien les parents que les enfants atteints d'une craniosténose non syndromique. Ce support pédagogique pour l'éducation et la compréhension de la pathologie pourrait, après validation, être remis aux parents lors de la consultation d'annonce diagnostique. Une expérimentation Clermontoise serait les prémices d'une plus large utilisation nationale.

7. CONCLUSION

Si les séries de la littérature internationale concernant les craniosténoses se bornent à décrire les complications ou les taux de succès chirurgicaux, peu de séries étudient la qualité de vie liée à la santé des enfants souffrant de cette pathologie. C'est donc sous un angle pédiatrique et non neurochirurgical que nous nous sommes intéressés à la qualité de vie des patients opérés d'une craniosténose. En effet, au sein du paysage neurochirurgical il pourrait être considéré à tort que cette pathologie, comparée aux pathologies tumorales du système nerveux central, soit « légère » et n'impacte pas ou peu la qualité de vie des patients et de leur famille. Ainsi, nous avons pu démontrer, en utilisant l'outil de mesure internationalement validé qu'est le Pediatric Quality of Life Inventory Version 4.0 (PedsQL TM 4.0) que les enfants opérés d'une craniosténose au CHU de Clermont-Ferrand indiquaient des scores de qualité de vie supérieurs à la population normale sur le plan des répercussions physiques et scolaires. L'appréciation de la qualité de vie de la part des parents était également statistiquement supérieure à la population témoin sur le plan physique. Les enfants opérés estimaient, d'un point de vue global, leur qualité de vie supérieure à la population normale, et leurs parents, eux, l'estimaient similaire. Nous pouvons donc affirmer, que la qualité de vie liée à la santé chez les enfants opérés d'une craniosténose au CHU de Clermont-Ferrand ne semble pas modifiée par la pathologie puisque leurs scores sont similaires, voire supérieurs à ceux de la population normale. Cette étude monocentrique exploratoire constitue le prélude à une évaluation multicentrique confirmatoire qui demeure indispensable. Cette future étude sera basée sur le réseau des centres de référence et compétences des maladies rares constitué en 2017 à l'issue du second plan national des maladies rares. Elle s'articulera notamment via le réseau CRANIOST (Centre de référence maladie rares craniosténoses et malformations craniofaciales) au sein duquel le CHU de Clermont Ferrand, labélisé centre de compétence joue un rôle important tant sur le plan clinique que scientifique.

Le Doyen de l'UFR de Médecine,

Pr Pierre CLAVELOU



Le Président du Jury,

Pr Etienne MERLIN

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'E. MERLIN', written in a cursive style.

8. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil.* avr 1993;2(2):153-9.
2. Brousse C, Boisaubert B. [Quality of life and scales measuring]. *Rev Med Interne.* juill 2007;28(7):458-62.
3. Missotten P, Etienne A-M, Dupuis G. La qualité de vie infantile : état actuel des connaissances. *Rev Francoph Clin Comport Cogn [Internet].* 2007 [cité 19 avr 2021];12(4). Disponible sur: <https://orbi.uliege.be/handle/2268/34923>
4. Manificat S, Dazord A, Langue J, Danjou G. Qualité de vie du nourrisson : critères des parents et des professionnels. Élaboration d'un instrument d'évaluation. *Arch Pédiatrie.* 1 janv 1999;6(1):79-86.
5. SENTENAC (M.), SENTENAC (M.), EHLINGER (V.), ARNAUD (C.). Qualité de vie des enfants atteints de paralysie cérébrale en Europe : résultats de l'enquête SPARCLE. *Qual Vie Enfants Atteints Paralys Cérébrale En Eur Résultats Enq SPARCLE.* 2010;
6. Raat H, Botterweck A, Landgraf J, Hoogeveen W, Essink-Bot M. Reliability and validity of the short form of the child health questionnaire for parents (CHQ-PF28) in large random school based and general population samples. *J Epidemiol Community Health.* janv 2005;59(1):75-82.
7. Ravens-Sieberer U, Gosch A, Rajmil L, Erhart M, Bruil J, Power M, et al. The KIDSCREEN-52 Quality of Life Measure for Children and Adolescents: Psychometric Results from a Cross-Cultural Survey in 13 European Countries. *Value Health.* 1 juill 2008;11(4):645-58.
8. Tessier S, Vuillemin A, Lemelle J-L, Briançon S. Propriétés psychométriques du questionnaire générique français « Pediatric Quality of Life Inventory Version 4.0» (PedsQL™ 4.0). *Eur Rev Appl Psychol.* 1 oct 2009;59(4):291-300.
9. Varni JW, Seid M, Kurtin PS. PedsQL™ 4.0: Reliability and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Version 4.0 Generic Core Scales in Healthy and Patient Populations. *Med Care.* 2001;39(8):800-12.
10. Couly G. Croissance craniofaciale du fœtus et du jeune enfant. *EMC - Pédiatrie - Mal Infect.* 1 janv 2006;1.
11. Cammarata-Scalisi F, Ozen B, Antonio Chacín J, Yavuz I, Callea M. Syndromic Craniosynostosis: A Review. *Vol. 9.* 2016. 262 p.
12. Bennis Y, Wolber A, Vinchon M, Belkhou A, Duquennoy-Martinot V, Guerreschi P. [Non syndromic craniosynostosis]. *Ann Chir Plast Esthet.* oct 2016;61(5):389-407.
13. Breik O, Mahindu A, Moore MH, Molloy CJ, Santoreneos S, David DJ. Central nervous system and cervical spine abnormalities in Apert syndrome. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* mai 2016;32(5):833-8.

14. Orphanet: Maladie de Crouzon [Internet]. [cité 23 mars 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=244&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=crouzon&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Maladie-de-Crouzon&title=Maladie%20de%20Crouzon&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=244&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=crouzon&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Maladie-de-Crouzon&title=Maladie%20de%20Crouzon&search=Disease_Search_Simple)
15. Renier D, Sainte-Rose C, Marchac D, Hirsch JF. Intracranial pressure in craniostenosis. *J Neurosurg.* sept 1982;57(3):370-7.
16. Persing JA, Jane JA, Shaffrey M. Virchow and the pathogenesis of craniosynostosis: a translation of his original work. *Plast Reconstr Surg.* avr 1989;83(4):738-42.
17. Bavelloni A, Piazzini M, Raffini M, Faenza I, Blalock WL. Prohibitin 2: At a communications crossroads. *IUBMB Life.* avr 2015;67(4):239-54.
18. INSERM. Orphanet: Scaphocéphalie isolée [Internet]. [cité 17 mars 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10367&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=scaphocephalie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Scaphocephalie-isolee&title=Scaphoc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10367&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=scaphocephalie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Scaphocephalie-isolee&title=Scaphoc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple)
19. INSERM US14-- TOUS DROITS. Orphanet: Trigonocéphalie isolée [Internet]. [cité 17 mars 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=3366
20. INSERM. Orphanet: Plagiocéphalie isolée [Internet]. [cité 17 mars 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10368&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=plagiocephalie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Plagiocephalie-isolee&title=Plagioc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10368&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=plagiocephalie&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Plagiocephalie-isolee&title=Plagioc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple)
21. la craniosténose de la suture lambdoïde [Internet]. neurochirurgie pédiatrique Lille. 2017 [cité 24 avr 2021]. Disponible sur: <https://neurochirurgiepediatrique.com/les-pathologies-prises-en-charge/la-chirurgie-craniofaciale/la-craniostenose-de-la-suture-lambdaide/>
22. Orphanet: Brachycéphalie isolée [Internet]. [cité 22 mars 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10369&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Brachycephalie-isolee&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Brachycephalie-isolee&title=Brachyc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10369&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Brachycephalie-isolee&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Brachycephalie-isolee&title=Brachyc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple)
23. INSERM US14-- TOUS DROITS. Orphanet: Oxycéphalie isolée [Internet]. [cité 23 mars 2021]. Disponible sur: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10822&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=oxycephalie-isolee&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Oxycephalie-isolee&title=Oxyc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=10822&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=oxycephalie-isolee&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Oxycephalie-isolee&title=Oxyc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple)

ies=Oxycephalie-
isolee&title=Oxyc%20cephalie%20isol%20e&search=Disease_Search_Simple

24. Gripp KW, McDonald-McGinn DM, Gaudenz K, Whitaker LA, Bartlett SP, Glat PM, et al. Identification of a genetic cause for isolated unilateral coronal synostosis: A unique mutation in the fibroblast growth factor receptor 3. *J Pediatr.* 1998;132(4):714-6.
25. Mulliken JB, Gripp KW, Stolle CA, Steinberger D, Müller U. Molecular analysis of patients with synostotic frontal plagiocephaly (unilateral coronal synostosis). *Plast Reconstr Surg.* juin 2004;113(7):1899-909.
26. Derderian C, Seaward J. Syndromic craniosynostosis. *Semin Plast Surg.* mai 2012;26(2):64-75.
27. Orphanet: Apert syndrome [Internet]. [cité 24 avr 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=87
28. Benmiloud S, Chaouki S, Atmani S, Hida M. Le syndrome d'apert. *Pan Afr Med J* [Internet]. 18 févr 2013 [cité 3 mai 2021];14. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3617707/>
29. Rai R, Iwanaga J, Dupont G, Oskouian RJ, Loukas M, Oakes WJ, et al. Pfeiffer type 2 syndrome: review with updates on its genetics and molecular biology. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* 2019;35(9):1451-5.
30. INSERM US14-- TOUS DROITS. Orphanet: Syndrome de Pfeiffer [Internet]. [cité 23 mars 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=710
31. Masson E. SFP-P170 – Pédiatrie générale et sociale – Le syndrome de Pfeiffer : étude d'une observation [Internet]. EM-Consulte. [cité 23 mars 2021]. Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/article/175145/sfp-p170-n-pediatrie-generale-et-sociale-n-le-synd>
32. Cohen MM. Pfeiffer syndrome update, clinical subtypes, and guidelines for differential diagnosis. *Am J Med Genet.* 1 févr 1993;45(3):300-7.
33. Fearon JA, Rhodes J. Pfeiffer syndrome: a treatment evaluation. *Plast Reconstr Surg.* mai 2009;123(5):1560-9.
34. Hall BD, Cadle RG, Golabi M, Morris CA, Cohen MM. Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome. *Am J Med Genet.* 1 sept 1992;44(1):82-9.
35. Przylepa KA, Paznekas W, Zhang M, Golabi M, Bias W, Bamshad MJ, et al. Fibroblast growth factor receptor 2 mutations in Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome. *Nat Genet.* août 1996;13(4):492-4.
36. INSERM US14-- TOUS DROITS. Orphanet: Syndrome de Jackson Weiss [Internet]. [cité 23 mars 2021]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=1540

37. Tartaglia M, Di Rocco C, Lajeunie E, Valeri S, Velardi F, Battaglia PA. Jackson-Weiss syndrome: identification of two novel FGFR2 missense mutations shared with Crouzon and Pfeiffer craniosynostotic disorders. *Hum Genet.* nov 1997;101(1):47-50.
38. Doherty ES, Lacbawan F, Hadley DW, Brewer C, Zalewski C, Kim HJ, et al. Muenke syndrome (FGFR3-related craniosynostosis): Expansion of the phenotype and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(24):3204-15.
39. Sabatino G, Di Rocco F, Zampino G, Tamburrini G, Caldarelli M, Di Rocco C. Muenke syndrome. *Childs Nerv Syst.* 1 mai 2004;20(5):297-301.
40. Paznekas WA, Cunningham ML, Howard TD, Korf BR, Lipson MH, Grix AW, et al. Genetic heterogeneity of Saethre-Chotzen syndrome, due to TWIST and FGFR mutations. *Am J Hum Genet.* juin 1998;62(6):1370-80.
41. Coll G, Arnaud E, Collet C, Brunelle F, Sainte-Rose C, Di Rocco F. Skull Base Morphology in Fibroblast Growth Factor Receptor Type 2-Related Faciocraniosynostosis. *Neurosurgery.* 1 mai 2015;76(5):571-83.
42. Roscioli T, Elakis G, Cox TC, Moon DJ, Venselaar H, Turner AM, et al. Genotype and clinical care correlations in craniosynostosis: findings from a cohort of 630 Australian and New Zealand patients. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* nov 2013;163C(4):259-70.
43. Anderson PJ, Cox TC, Roscioli T, Elakis G, Smithers L, David DJ, et al. Somatic FGFR and TWIST mutations are not a common cause of isolated nonsyndromic single suture craniosynostosis. *J Craniofac Surg.* mars 2007;18(2):312-4.
44. Cornejo-Roldan LR, Roessler E, Muenke M. Analysis of the mutational spectrum of the FGFR2 gene in Pfeiffer syndrome. *Hum Genet.* mai 1999;104(5):425-31.
45. Muenke M, Schell U, Hehr A, Robin NH, Losken HW, Schinzel A, et al. A common mutation in the fibroblast growth factor receptor 1 gene in Pfeiffer syndrome. *Nat Genet.* nov 1994;8(3):269-74.
46. MSX2 msh homeobox 2 [Homo sapiens (human)] - Gene - NCBI [Internet]. [cité 24 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4488>
47. Shotelersuk V, Kamolvisit W, Rojvachiranonda N, Suphapeetiporn K, Porntaveetus T, Shotelersuk V. Severe craniofrontonasal syndrome in a male patient mosaic for a novel nonsense mutation in EFNB1. *Eur J Med Genet.* juin 2020;63(6):103924.
48. Di Rocco F, Rothenbuhler A, Cormier Daire V, Bacchetta J, Adamsbaum C, Baujat G, et al. Craniosynostosis and metabolic bone disorder. A review. *Neurochirurgie.* nov 2019;65(5):258-63.
49. Weinzweig J, Bartlett SP, Chen JC, Losee J, Sutton L, Duhaime A-C, et al. Cranial Vault Expansion in the Management of Postshunt Craniosynostosis and Slit Ventricle Syndrome: *Plast Reconstr Surg.* oct 2008;122(4):1171-80.
50. Wise PH. The future pediatrician: the challenge of chronic illness. *J Pediatr.* nov 2007;151(5 Suppl):S6-10.

51. Newacheck PW, Rising JP, Kim SE. Children at Risk for Special Health Care Needs. *PEDIATRICS*. 1 juill 2006;118(1):334-42.
52. María Valderas J, Ferrer M, Alonso J. Instrumentos de medida de calidad de vida relacionada con la salud y de otros resultados percibidos por los pacientes. *Med Clínica*. déc 2005;125:56-60.
53. Eiser C, Morse R. A review of measures of quality of life for children with chronic illness. *Arch Dis Child*. mars 2001;84(3):205-11.
54. Rajmil L, Roizen M, Psy AU, Hidalgo-Rasmussen C, Fernández G, Dapuerto JJ, et al. Health-related quality of life measurement in children and adolescents in Ibero-American countries, 2000 to 2010. *Value Health J Int Soc Pharmacoeconomics Outcomes Res*. avr 2012;15(2):312-22.
55. Griebisch I, Coast J, Brown J. Quality-adjusted life-years lack quality in pediatric care: a critical review of published cost-utility studies in child health. *Pediatrics*. mai 2005;115(5):e600-614.
56. Vinney LA, Grade JD, Connor NP. Feasibility of using a handheld electronic device for the collection of patient reported outcomes data from children. *J Commun Disord*. févr 2012;45(1):12-9.
57. Guillemin F, Bombardier C, Beaton D. Cross-cultural adaptation of health-related quality of life measures: literature review and proposed guidelines. *J Clin Epidemiol*. déc 1993;46(12):1417-32.
58. Guillemin F. Cross-cultural adaptation and validation of health status measures. *Scand J Rheumatol*. 1995;24(2):61-3.
59. Varni JW, Seid M, Smith Knight T, Burwinkle T, Brown J, Szer IS. The PedsQL in pediatric rheumatology: reliability, validity, and responsiveness of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Rheumatology Module. *Arthritis Rheum*. mars 2002;46(3):714-25.
60. Riley AW, Forrest CB, Rebok GW, Starfield B, Green BF, Robertson JA, et al. The Child Report Form of the CHIP-Child Edition: reliability and validity. *Med Care*. mars 2004;42(3):221-31.
61. Estrada M-D, Rajmil L, Herdman M, Serra-Sutton V, Tebé C, Alonso J, et al. Reliability and validity of the Spanish version of the Child Health and Illness Profile Child-Edition/Child Report Form (CHIP-CE/CRF). *Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil*. juin 2012;21(5):909-14.
62. Haverman L, Engelen V, van Rossum MAJ, Heymans HSA, Grootenhuis MA. Monitoring health-related quality of life in paediatric practice: development of an innovative web-based application. *BMC Pediatr*. 12 janv 2011;11:3.
63. Tønne E, Due-Tønnessen BJ, Wiig U, Stadheim BF, Meling TR, Helseth E, et al. Epidemiology of craniosynostosis in Norway. *J Neurosurg Pediatr*. 3 avr 2020;26(1):68-75.

64. Cornelissen M, Ottelander B den, Rizopoulos D, van der Hulst R, Mink van der Molen A, van der Horst C, et al. Increase of prevalence of craniosynostosis. *J Cranio-Maxillofac Surg.* sept 2016;44(9):1273-9.
65. Meliani A, Bouali D, Saadi A, Habib A, Mati A. Le traitement chirurgical des craniosténoses. À propos de 33 cas. *Neurochirurgie.* mars 2017;63(1):42.
66. Kajdic N, Spazzapan P, Velnar T. Craniosynostosis - Recognition, clinical characteristics, and treatment. *Bosn J Basic Med Sci [Internet].* 17 juin 2017 [cité 3 mai 2021]; Disponible sur: <https://www.bjbms.org/ojs/index.php/bjbms/article/view/2083>
67. Shastin D, Peacock S, Guruswamy V, Kapetanstrataki M, Bonthron DT, Bellew M, et al. A proposal for a new classification of complications in craniosynostosis surgery. *J Neurosurg Pediatr.* juin 2017;19(6):675-83.
68. Wu H-H, Wu F-Q, Li Y, Lai J-M, Su G-X, Cui S-H, et al. The quality of life in Chinese juvenile idiopathic arthritis patients: psychometric properties of the pediatric quality of life inventor generic core scales and rheumatology module. *Health Qual Life Outcomes.* 2021;19(1).
69. Witt S, Dellenmark-Blom M, Kuckuck S, Dingemann J, Abrahamsson K, Dingemann C, et al. Parent–child-agreement on health-related quality of life and its determinants in patients born with Esophageal Atresia: a Swedish–German cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1).
70. Ryall JJ, Xue Y, Turner KD, Nguyen PD, Greives MR. Assessing the quality of life in infants with deformational plagiocephaly. *J Cranio-Maxillofac Surg.* 2021;49(1):29-33.
71. Mazzaferro DM, Naran S, Wes AM, Magee L, Taylor JA, Bartlett SP. Quality of Life in Adults with Nonsyndromic Craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* 2018;141(6):1474-82.
72. Sakamoto Y, Takenouchi T, Miwa T, Kishi K. Assessment of long-term quality of life in patients with syndromic craniosynostosis. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2021;74(2):336-40.
73. Lloyd MS, Venugopal A, Horton J, Rodrigues D, Nishikawa H, White N, et al. The Quality of Life in Adult Patients With Syndromic Craniosynostosis From Their Perspective. *J Craniofac Surg.* sept 2016;27(6):1510-4.
74. Speltz ML, Morton K, Goodell EW, Clarren SK. Psychological functioning of children with craniofacial anomalies and their mothers: follow-up from late infancy to school entry. *Cleft Palate-Craniofacial J Off Publ Am Cleft Palate-Craniofacial Assoc.* sept 1993;30(5):482-9.
75. Kapp-Simon KA, Collett BR, Barr-Schinzel MA, Cradock MM, Buono LA, Pietila KE, et al. Behavioral adjustment of toddler and preschool-aged children with single-suture craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* sept 2012;130(3):635-47.
76. Cloonan YK, Collett B, Speltz ML, Anderka M, Werler MM. Psychosocial outcomes in children with and without non-syndromic craniosynostosis: findings from two studies. *Cleft Palate-Craniofacial J Off Publ Am Cleft Palate-Craniofacial Assoc.* juill 2013;50(4):406-13.

77. Knudsen E, Maltese G, Tarnow P, Tovetjärn R, Kölby L. Parental estimation of early psychological development in children operated on for single suture synostosis. *J Plast Surg Hand Surg.* sept 2012;46(3-4):152-4.
78. van der Vlugt JJB, van der Meulen JJNM, Creemers HE, Willemse SP, Lequin ML, Okkerse JME. The risk of psychopathology in children with craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg.* déc 2009;124(6):2054-60.
79. Boltshauser E, Ludwig S, Dietrich F, Landolt MA. Sagittal craniosynostosis: cognitive development, behaviour, and quality of life in unoperated children. *Neuropediatrics.* déc 2003;34(6):293-300.
80. Bannink N, Maliepaard M, Raat H, Joosten KFM, Mathijssen IMJ. Health-related quality of life in children and adolescents with syndromic craniosynostosis. *J Plast Reconstr Aesthetic Surg JPRAS.* déc 2010;63(12):1972-81.
81. van der Vlugt JJB, van der Meulen JJNM, Creemers HE, Verhulst FC, Hovius SER, Okkerse JME. Cognitive and Behavioral Functioning in 82 Patients with Trigenocephaly. *Plast Reconstr Surg.* oct 2012;130(4):885-93.
82. Halper A, Hooke MC, Gonzalez-Bolanos MT, Vanderburg N, Tran TN, Torkelson J, et al. Health-related quality of life in children with congenital adrenal hyperplasia. *Health Qual Life Outcomes.* déc 2017;15(1):194.
83. Roizen M, Rodríguez S, Bauer G, Medin G, Bevilacqua S, Varni JW, et al. Initial validation of the Argentinean Spanish version of the PedsQL 4.0 Generic Core Scales in children and adolescents with chronic diseases: acceptability and comprehensibility in low-income settings. *Health Qual Life Outcomes.* 7 août 2008;6:59.
84. Bazo M. Calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes con cirugía de enfermedad de Hirschsprung y malformaciones anorrectales. *Arch Argent Pediatr.* 1 févr 2013;111(1):37-44.
85. Sneeuw KCA, Sprangers MAG, Aaronson NK. The role of health care providers and significant others in evaluating the quality of life of patients with chronic disease. *J Clin Epidemiol.* nov 2002;55(11):1130-43.
86. Achenbach TM, McConaughy SH, Howell CT. Child/adolescent behavioral and emotional problems: implications of cross-informant correlations for situational specificity. *Psychol Bull.* mars 1987;101(2):213-32.

9. ANNEXES

Tableau I : Caractéristiques des patients selon le type de craniosténose.

	Total	sagittate	métopique	coronale	lambdoïde	multiples
Nombre de patients (%)	51	29 (57%)	10 (20%)	7 (14%)	1 (2%)	4 (8%)
Sexe ratio (H/F)	39/12 (3.3)	25/4 (6.3)	8/2 (4)	1/6 (0.2)	1/0	4/0
Age médian au diagnostic en mois	3	2	2	6	11	41
Complication per opératoire	5 (9.8%)	2 (6.9%)	2 (20%)	0	1 (100%)	0
Complication post opératoire	10 (19.6%)	8 (27.6%)	2 (20%)	0	0	0
Transfusions	33 (64.7%)	18 (62.1%)	8 (80%)	5 (71.4%)	1 (100%)	1 (25%)
Durée moyenne d'hospitalisation en jours [min;max]	8.1 [3;12]	8.2 [5;12]	8.5 [3;10]	8.1 [7;9]	8 [8;8]	8.1 [6;9]

Tableau II: Score de qualité de vie des patients opérés d'une craniosténose et leur famille, à l'aide du questionnaire Peds QL.

	Tout âge	13-24 mois	2-4 ans	5-7 ans	8-12 ans	13-18 ans
Nombre de patient (n)	n=33	n=1	n=12	n=15	n=4	n=1
Impact familial	90.74%	44.44%	89.59%	92.5%	96.88%	100%
Dimension physique	91.04%	41.67%	88.54%	93.89%	97.92%	100%
Dimension émotionnelle	87.88%	50%	88.33%	89%	88.75%	100%
Dimension relationnelle	94.44%	56.25%	92.71%	96.52%	100%	100%
Dimension sociale **	90.70%	41.67%	88.86%	92.91%	97.92%	100%
PedsQL* parent	87.36%	80.22%	86.61%	89.98%	81.25%	91.30%
Dimension physique	93.74%	77.75%	94.79%	95.76%	85.94%	100%
Dimension émotionnelle	79.87%	70.80%	80%	81.79%	70%	100%
Dimension relationnelle	92.19%	85%	92.5%	97.14%	76.25%	90%
Dimension scolaire	79.83%	88.80%	74.23%	81.79%	90%	70%
PedsQL* enfant	87.93%	/	/	88.89%	82.88%	92.39%
Dimension physique	91.56%	/	/	92.92%	85.16%	96.88%
Dimension émotionnelle	83%	/	/	84.67%	72.5%	100%
Dimension relationnelle	88%	/	/	88.67%	82.5%	100%
Dimension scolaire	87%	/	/	87.33%	90%	70%

*PedsQL: Pediatric Quality of Life Inventory

** dimension sociale : comprend l'aspect cognitif + la communication avec les autres + les activités journalières + les relations familiales

Tableau III: Score du Peds QL Module Impact Familial selon l'âge.

	N	Moyenne	Ecart-type	Médiane	Min	Max
Total	33	90.74	15.46	98.61	40.28	100
13-24 mois	1	44.44	-	44.44	44.44	44.44
2-4 ans	12	89.59	18.36	98.61	40.28	100.00
5-7 ans	15	92.50	10.16	97.92	66.67	100.00
8-12 ans	4	96.88	3.78	97.92	91.67	100.00
13-18 ans	1	100.00	-	100.00	100.00	100.00

Tableau IV: Score du Peds QL Rapport parent selon les tranches d'âges.

	N	Moyenne	Ecart-type	Médiane	Min	Max
Total	32	87.36	12.22	90.76	46.74	100.00
13-24 mois	1	80.22	-	80.22	80.22	80.22
2-4 ans	12	86.61	14.10	91.30	56.52	100.00
5-7 ans	14	89.98	6.22	90.22	76.09	98.91
8-12 ans	4	81.25	23.25	91.30	46.74	95.65
13-18 ans	1	91.30	-	91.30	91.30	91.30
Physique	32	93,74	11,27	100,00	50,00	100,00
13-24 mois	1	77,75	-	77,75	77,75	77,75
2-4 ans	12	94,79	10,00	100,00	71,88	100,00
5-7 ans	14	95,76	6,20	100,00	81,25	100,00
8-12 ans	4	85,94	24,00	96,88	50,00	100,00
13-18 ans	1	100,00	-	100,00	100,00	100,00
Emotionnel	32	79,87	21,37	82,50	0,00	100,00
13-24 mois	1	70,80	-	70,80	70,80	70,80
2-4 ans	12	80,00	21,11	85,00	50,00	100,00
5-7 ans	14	81,79	11,54	80,00	60,00	100,00
8-12 ans	4	70,00	46,90	90,00	0,00	100,00
13-18 ans	1	100,00	-	100,00	100,00	100,00
Social	32	92,19	14,97	100,00	40,00	100,00
13-24 mois	1	85,00	-	85,00	85,00	85,00
2-4 ans	12	92,50	15,45	100,00	50,00	100,00
5-7 ans	14	97,14	8,02	100,00	70,00	100,00
8-12 ans	4	76,25	26,26	82,50	40,00	100,00
13-18 ans	1	90,00	-	90,00	90,00	90,00
Scolaire	32	79,83	22,60	89,40	10,00	100,00
13-24 mois	1	88,80	-	88,80	88,80	88,80
2-4 ans	12	74,23	25,56	71,60	35,00	100,00
5-7 ans	14	81,79	24,15	90,00	10,00	100,00
8-12 ans	4	90,00	4,08	90,00	85,00	95,00
13-18 ans	1	70,00	-	70,00	70,00	70,00

Tableau V: Score du Peds QL Rapport enfant selon les tranches d'âges.

	N	Moyenne	Ecart-type	Médiane	Min	Max
Total	20	87.93	11.90	91.30	48.91	100.00
13-24 mois	0	-	-	-	-	-
2-4 ans	0	-	-	-	-	-
5-7 ans	15	88.89	8.44	89.13	67.39	100.00
8-12 ans	4	82.88	22.75	92.93	48.91	96.74
13-18 ans	1	92.39	-	92.39	92.39	92.39
Physique	20	91.56	12.67	93.75	46.88	100.00
13-24 mois	0	-	-	-	-	-
2-4 ans	0	-	-	-	-	-
5-7 ans	15	92.92	7.79	93.75	75.00	100.00
8-12 ans	4	85.16	25.69	96.88	46.88	100.00
13-18 ans	1	96.88	-	96.88	96.88	96.88
Emotionnel	20	83.00	23.47	90.00	5.00	100.00
13-24 mois	0	-	-	-	-	-
2-4 ans	0	-	-	-	-	-
5-7 ans	15	84.67	15.98	90.00	50.00	100.00
8-12 ans	4	72.50	45.18	92.50	5.00	100.00
13-18 ans	1	100.00	-	100.00	100.00	100.00
Social	20	88.00	14.36	90.00	50.00	100.00
13-24 mois	0	-	-	-	-	-
2-4 ans	0	-	-	-	-	-
5-7 ans	15	88.67	12.46	90.00	60.00	100.00
8-12 ans	4	82.50	22.17	90.00	50.00	100.00
13-18 ans	1	100.00	-	100.00	100.00	100.00
Scolaire	20	87.00	11.85	90.00	60.00	100.00
13-24 mois	0	-	-	-	-	-
2-4 ans	0	-	-	-	-	-
5-7 ans	15	87.33	12.80	90.00	60.00	100.00
8-12 ans	4	90.00	4.08	90.00	85.00	95.00
13-18 ans	1	70.00	-	70.00	70.00	70.00

Tableau VI: Score du Peds QL en comparaison à une population normale.

	Enfants atteints	Enfants sains	P-value	Parents d'enfants atteints	Parents d'enfants sains	P-value
Total	87.93%	83.00% (n=401)	0,0792	87.36%	87.61% (n=717)	0,9096
Physique	91.56%	84.41% (n=400)	0,0206*	93.74%	89.32% (n=717)	0,0340*
Emotionnel	83%	80.86% (n=400)	0,6881	79.87%	82.64% (n=717)	0,4688
Social	88%	87.42% (n=399)	0,8586	92.19%	91.56% (n=716)	0,8141
Scolaire	87%	78.63% (n=386)	0,0052*	79.83%	85.47% (n=611)	0,1681

Echelle d'auto-évaluation du bien-être actuel, PedsQL

PedsQL™

N° du participant : _____

Date : _____

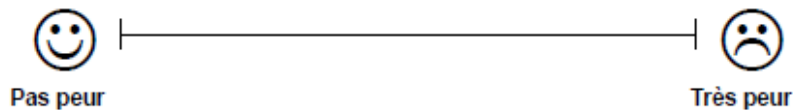
Échelle d'évaluation du bien-être actuel

Auto-évaluation de l'enfant et de l'adolescent

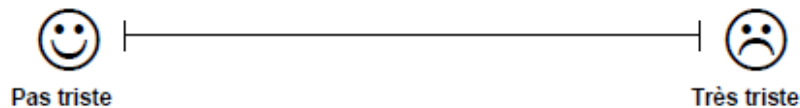
INSTRUCTIONS

Fais un trait sur chaque ligne à l'endroit qui montre le mieux comment tu te sens en ce moment. Si tu n'as pas de problème et si tu te sens bien, fais un trait tout au début de la ligne, près du visage joyeux. Si tu as des problèmes et si tu ne te sens pas très bien, fais un trait vers le milieu de la ligne. Si tu te sens très mal ou si tu as beaucoup de problèmes, fais un trait à l'autre bout de la ligne, près du visage triste.

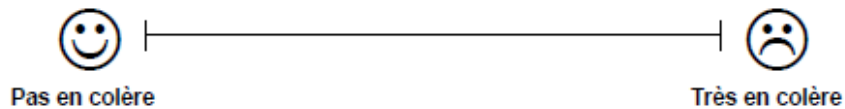
1. J'ai peur



2. Je me sens triste



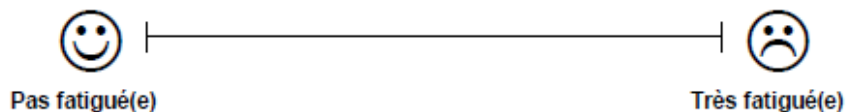
3. Je suis en colère



4. Je m'inquiète de ce qui va m'arriver



5. Je me sens fatigué(e)



6. J'ai mal ou je ressens une douleur



Questionnaire Peds QL TM 4.0 Module Impact Familial

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM Module Impact Familial

Version 2.0 - French (France)

RAPPORT PARENTS

INSTRUCTIONS

Les familles ont quelquefois des inquiétudes ou des difficultés en raison de la santé de leurs enfants. Sur la page suivante, vous trouverez une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **vous**. Veuillez indiquer si ces choses ont été **un problème** pour **vous** au cours du **MOIS DERNIER**, en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si vous ne comprenez pas une question, n'hésitez pas à demander de l'aide.

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique aux fichiers et aux libertés, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification aux données collectées dans ce questionnaire. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel. Enfin, vous pouvez accéder à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L. 1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de la recherche et qui connaît votre identité.

Au cours du **MOIS DERNIER**, en raison de la santé de votre enfant, les choses suivantes ont-elles représenté un problème pour vous ?

LA SANTE PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Je me sens fatigué(e) pendant la journée	0	1	2	3	4
2. Je me sens fatigué(e) au réveil le matin	0	1	2	3	4
3. Je me sens trop fatigué(e) pour faire les choses que j'aime faire	0	1	2	3	4
4. J'ai mal à la tête	0	1	2	3	4
5. Je me sens physiquement faible	0	1	2	3	4
6. J'ai l'estomac noué	0	1	2	3	4

L'ETAT EMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Je me sens anxieux(se)	0	1	2	3	4
2. Je me sens triste	0	1	2	3	4
3. Je me sens en colère ou énervé(e)	0	1	2	3	4
4. Je me sens frustré(e)	0	1	2	3	4
5. Je me sens impuissant(e) ou désespéré(e)	0	1	2	3	4

LES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Je me sens isolé(e)	0	1	2	3	4
2. J'ai du mal à trouver du soutien	0	1	2	3	4
3. C'est dur de trouver du temps pour mener des activités avec d'autres personnes	0	1	2	3	4
4. Je n'ai pas assez d'énergie pour mener des activités avec d'autres personnes	0	1	2	3	4

LA FONCTION COGNITIVE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai du mal à rester concentré(e)	0	1	2	3	4
2. J'ai du mal à me souvenir de ce qu'on me dit	0	1	2	3	4
3. J'ai du mal à retenir les choses que je viens d'entendre	0	1	2	3	4
4. J'ai du mal à réfléchir vite	0	1	2	3	4
5. J'ai du mal à me souvenir de ce à quoi j'étais en train de penser	0	1	2	3	4

LA COMMUNICATION (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai l'impression que les autres ne comprennent pas ma situation familiale	0	1	2	3	4
2. J'ai du mal à parler de la santé de mon enfant avec les autres	0	1	2	3	4
3. J'ai du mal à dire aux médecins et aux infirmières comment je me sens	0	1	2	3	4

Au cours du **MOIS DERNIER**, en raison de la santé de votre enfant, les choses suivantes ont-elles représenté un problème pour **vous** ?

L'INQUIETUDE (<i>problèmes avec...</i>)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Je m'inquiète de savoir si le traitement médical de mon enfant agit ou non	0	1	2	3	4
2. Je m'inquiète des effets secondaires des médicaments/du traitement médical de mon enfant	0	1	2	3	4
3. Je m'inquiète de savoir comment les autres vont réagir par rapport à l'état de santé de mon enfant	0	1	2	3	4
4. Je m'inquiète de savoir combien la maladie de mon enfant affecte les autres membres de la famille	0	1	2	3	4
5. Je m'inquiète pour l'avenir de mon enfant	0	1	2	3	4

INSTRUCTIONS

Voici une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **votre famille**. Veuillez indiquer si ces choses ont été un **problème** pour **votre famille** au cours du **MOIS DERNIER**.

Au cours du **MOIS DERNIER**, en raison de la santé de votre enfant, les choses suivantes ont-elles représenté un problème pour **votre famille** ?

LES ACTIVITES JOURNALIERES (<i>problèmes avec...</i>)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Les activités familiales nécessitent plus de temps et d'efforts	0	1	2	3	4
2. Il est difficile de trouver du temps pour finir les tâches ménagères	0	1	2	3	4
3. La fatigue nous empêche de finir les tâches ménagères	0	1	2	3	4

LES RELATIONS FAMILIALES (<i>problèmes avec...</i>)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Il y a un manque de communication entre les membres de la famille	0	1	2	3	4
2. Il y a des conflits entre les membres de la famille	0	1	2	3	4
3. Il est difficile de prendre des décisions ensemble en tant que famille	0	1	2	3	4
4. Il est difficile de résoudre les problèmes familiaux ensemble	0	1	2	3	4
5. Il y a du stress et des tensions entre les membres de la famille	0	1	2	3	4

Questionnaires Peds QL TM 4.0 Qualité de vie en Pédiatrie

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

QUESTIONNAIRE POUR LES ADOLESCENTS (13 à 18 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, il y a une liste de choses qui peuvent te poser problème. Dis-moi pour chacune de ces choses **si cela a été un problème** pour toi au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si tu ne comprends pas une question, n'hésite pas à demander de l'aide.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles été un **problème** pour toi ?

MA SANTÉ ET MES ACTIVITÉS (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai des difficultés à marcher au-delà de 100 mètres	0	1	2	3	4
2. J'ai des difficultés à courir	0	1	2	3	4
3. J'ai des difficultés à faire du sport ou toute autre activité physique	0	1	2	3	4
4. J'ai des difficultés à soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. J'ai des difficultés à prendre un bain ou une douche tout(e) seul(e)	0	1	2	3	4
6. J'ai des difficultés à aider dans la maison	0	1	2	3	4
7. Je ressens des douleurs	0	1	2	3	4
8. Je manque d'énergie	0	1	2	3	4

MES ÉMOTIONS (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai peur	0	1	2	3	4
2. Je me sens triste	0	1	2	3	4
3. Je suis en colère	0	1	2	3	4
4. J'ai du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. Je m'inquiète de ce qui va m'arriver	0	1	2	3	4

MES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai du mal à m'entendre avec les autres ados	0	1	2	3	4
2. Les autres ados ne veulent pas être amis avec moi	0	1	2	3	4
3. Les autres ados se moquent de moi	0	1	2	3	4
4. Je ne peux pas faire certaines choses que les autres ados de mon âge peuvent faire	0	1	2	3	4
5. J'ai du mal à suivre les autres ados	0	1	2	3	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai du mal à être attentif(-ive) en classe	0	1	2	3	4
2. J'oublie des choses	0	1	2	3	4
3. J'ai du mal à faire tout mon travail en classe ou mes devoirs	0	1	2	3	4
4. Je manque l'école parce que je ne me sens pas bien	0	1	2	3	4
5. Je manque l'école pour aller chez le docteur ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM

Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

RAPPORT PARENTS pour les ADOLESCENTS (13 à 18 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, vous trouverez une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **votre enfant (adolescent)**.
Veuillez indiquer **si ces choses ont été un problème** pour **votre enfant** au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si vous ne comprenez pas une question, n'hésitez pas à demander.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles représenté un **problème** pour votre enfant (adolescent) ?

LA CAPACITÉ PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Marcher plus loin qu'un pâté de maisons (100 m)	0	1	2	3	4
2. Courir	0	1	2	3	4
3. Faire du sport ou de l'exercice	0	1	2	3	4
4. Soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. Prendre un bain ou une douche tout(e) seul(e)	0	1	2	3	4
6. Aider dans la maison	0	1	2	3	4
7. Ressentir des douleurs	0	1	2	3	4
8. Manquer d'énergie	0	1	2	3	4

L'ÉTAT ÉMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Avoir peur	0	1	2	3	4
2. Se sentir triste ou déprimé(e)	0	1	2	3	4
3. Être en colère ou énervé(e)	0	1	2	3	4
4. Avoir du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. S'inquiéter de ce qui va lui arriver	0	1	2	3	4

LES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. S'entendre avec les autres adolescent(e)s	0	1	2	3	4
2. Les autres adolescent(e)s ne veulent pas être son ami(e)	0	1	2	3	4
3. Les autres adolescent(e)s se moquent de lui/d'elle	0	1	2	3	4
4. N'est pas capable de faire des choses que d'autres adolescent(e)s peuvent faire	0	1	2	3	4
5. Suivre le rythme des autres adolescent(e)s	0	1	2	3	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Être attentif(-ive) en cours	0	1	2	3	4
2. Oublier des choses	0	1	2	3	4
3. Réussir à faire tout son travail en classe	0	1	2	3	4
4. Manquer les cours parce qu'il/elle ne se sent pas bien	0	1	2	3	4
5. Manquer les cours parce qu'il/elle va chez le médecin ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM

Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

QUESTIONNAIRE POUR LES ENFANTS (8 à 12 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, il y a une liste de choses qui peuvent te poser problème. Dis-moi pour chacune de ces choses **si cela a été un problème** pour toi au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si tu ne comprends pas une question, n'hésite pas à demander de l'aide.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles été un **problème** pour toi ?

MA SANTÉ ET MES ACTIVITÉS (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai des difficultés à marcher au-delà de 100 mètres	0	1	2	3	4
2. J'ai des difficultés à courir	0	1	2	3	4
3. J'ai des difficultés à faire du sport ou toute autre activité physique	0	1	2	3	4
4. J'ai des difficultés à soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. J'ai des difficultés à prendre un bain ou une douche tout(e) seul(e)	0	1	2	3	4
6. J'ai des difficultés à aider dans la maison	0	1	2	3	4
7. Je ressens des douleurs	0	1	2	3	4
8. Je manque d'énergie	0	1	2	3	4

MES ÉMOTIONS (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai peur	0	1	2	3	4
2. Je me sens triste	0	1	2	3	4
3. Je suis en colère	0	1	2	3	4
4. J'ai du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. Je m'inquiète de ce qui va m'arriver	0	1	2	3	4

MES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai du mal à m'entendre avec les autres enfants	0	1	2	3	4
2. Les autres enfants ne veulent pas être amis avec moi	0	1	2	3	4
3. Les autres enfants se moquent de moi	0	1	2	3	4
4. Je ne peux pas faire certaines choses que les autres enfants de mon âge peuvent faire	0	1	2	3	4
5. J'ai du mal à suivre les autres enfants quand je joue avec eux	0	1	2	3	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. J'ai du mal à être attentif(-ive) en classe	0	1	2	3	4
2. J'oublie des choses	0	1	2	3	4
3. J'ai du mal à faire tout mon travail en classe ou mes devoirs	0	1	2	3	4
4. Je manque l'école parce que je ne me sens pas bien	0	1	2	3	4
5. Je manque l'école pour aller chez le docteur ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM

Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

RAPPORT PARENTS pour les ENFANTS (8 à 12 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, vous trouverez une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **votre enfant**.
Veuillez indiquer **si ces choses ont été un problème** pour **votre enfant** au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si vous ne comprenez pas une question, n'hésitez pas à demander.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles représenté un **problème** pour votre enfant ?

LA CAPACITÉ PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Marcher plus loin qu'un pâté de maisons (100 m)	0	1	2	3	4
2. Courir	0	1	2	3	4
3. Faire du sport ou de l'exercice	0	1	2	3	4
4. Soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. Prendre un bain ou une douche tout(e) seul(e)	0	1	2	3	4
6. Aider dans la maison	0	1	2	3	4
7. Ressentir des douleurs	0	1	2	3	4
8. Manquer d'énergie	0	1	2	3	4

L'ÉTAT ÉMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Avoir peur	0	1	2	3	4
2. Se sentir triste ou déprimé(e)	0	1	2	3	4
3. Être en colère ou énervé(e)	0	1	2	3	4
4. Avoir du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. S'inquiéter de ce qui va lui arriver	0	1	2	3	4

LES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. S'entendre avec les autres enfants	0	1	2	3	4
2. Les autres enfants ne veulent pas être son ami(e)	0	1	2	3	4
3. Les autres enfants se moquent de lui/d'elle	0	1	2	3	4
4. N'est pas capable de faire des choses que d'autres enfants de son âge peuvent faire	0	1	2	3	4
5. Suivre le rythme des autres enfants quand il/elle joue avec eux	0	1	2	3	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Être attentif(-ive) en classe	0	1	2	3	4
2. Oublier des choses	0	1	2	3	4
3. Réussir à faire tous ses devoirs	0	1	2	3	4
4. Manquer l'école parce qu'il/elle ne se sent pas bien	0	1	2	3	4
5. Manquer l'école parce qu'il/elle va chez le médecin ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQL™

Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

QUESTIONNAIRE POUR LES JEUNES ENFANTS (5 à 7 ans)

Instructions destinées à l'enquêteur :

Je vais te poser des questions sur des choses qui peuvent être un problème pour certains enfants. Je voudrais savoir si ces choses sont un problème pour toi.

Montrez la feuille de réponses à l'enfant et indiquez les réponses au fur et à mesure.

Si ce n'est jamais un problème pour toi, tu me montres le visage qui sourit.

Si c'est parfois un problème pour toi, tu me montres le visage du milieu.

Si c'est presque toujours un problème pour toi, tu me montres le visage qui est triste.

Je vais lire chaque question. Montre-moi un visage pour me dire si c'est un problème pour toi. Faisons un essai.

	Jamais	Parfois	Presque toujours
Est-ce que pour toi c'est dur de claquer des doigts ?	☺	☹	☹

Demandez à l'enfant de claquer des doigts afin de voir s'il/elle a répondu correctement à la question. Répétez la question si l'enfant montre une réponse qui est différente de ce qu'il/elle fait.

Pense à comment tu vas depuis quelques semaines. Écoute bien chaque phrase et dis-moi si c'est un problème pour toi.

Après avoir lu l'énoncé, montrez la feuille de réponses. Si l'enfant hésite ou semble ne pas savoir comment répondre, lisez les choix de réponses tout en montrant les visages.

LA CAPACITÉ PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Parfois	Presque toujours
1. Est-ce que pour toi c'est dur de marcher ?	0	2	4
2. Est-ce que pour toi c'est dur de courir ?	0	2	4
3. Est-ce que pour toi c'est dur de faire du sport ou toute autre activité physique ?	0	2	4
4. Est-ce que pour toi c'est dur de soulever un objet lourd ?	0	2	4
5. Est-ce que pour toi c'est dur de prendre un bain ou une douche ?	0	2	4
6. Est-ce que pour toi c'est dur d'aider dans la maison (comme ramasser tes jouets) ?	0	2	4
7. Est-ce que tu as mal quelque part ? (Où ? _____)	0	2	4
8. Est-ce qu'il t'arrive d'être trop fatigué(e) pour jouer ?	0	2	4

Souviens-toi, tu dois me dire si ces choses ont été un problème pour toi ces dernières semaines.

L'ÉTAT ÉMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Parfois	Presque toujours
1. Est-ce que tu as peur ?	0	2	4
2. Est-ce que tu es triste ?	0	2	4
3. Est-ce que tu es en colère ou énervé(e) ?	0	2	4
4. Est-ce que tu as du mal à dormir ?	0	2	4
5. Est-ce que tu t'inquiètes de ce qui va t'arriver ?	0	2	4

LES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Parfois	Presque toujours
1. Est-ce que tu as du mal à t'entendre avec les autres enfants ?	0	2	4
2. Est-ce que les autres enfants disent qu'ils ne veulent pas jouer avec toi ?	0	2	4
3. Est-ce que les autres enfants se moquent de toi ?	0	2	4
4. Est-ce que les autres enfants peuvent faire des choses que tu ne peux pas faire ?	0	2	4
5. Est-ce que pour toi c'est dur de suivre les autres enfants quand tu joues avec eux ?	0	2	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Parfois	Presque toujours
1. Est-ce que tu as du mal à écouter en classe ?	0	2	4
2. Est-ce que tu oublies des choses ?	0	2	4
3. Est-ce que tu as du mal à faire tout ton travail à l'école ou tes devoirs ?	0	2	4
4. Est-ce que tu manques l'école parce que tu ne te sens pas bien ?	0	2	4
5. Est-ce que tu manques l'école parce que tu dois aller chez le docteur ou à l'hôpital ?	0	2	4

Est-ce que c'est un problème pour toi ?

Jamais



Parfois



Presque toujours



N° du participant : _____

Date : _____

PedsQLTM

Questionnaire sur la qualité de vie en pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

RAPPORT PARENTS pour les JEUNES ENFANTS (5 à 7 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, vous trouverez une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **votre enfant**.

Veillez indiquer **si ces choses ont été un problème** pour **votre enfant** au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0** si ce n'est **jamais** un problème
- 1** si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2** si c'est **parfois** un problème
- 3** si c'est **souvent** un problème
- 4** si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.

Si vous ne comprenez pas une question, n'hésitez pas à demander.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles représenté un **problème** pour votre enfant ?

LA CAPACITÉ PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Marcher plus loin qu'un pâté de maisons (100 m)	0	1	2	3	4
2. Courir	0	1	2	3	4
3. Faire du sport ou de l'exercice	0	1	2	3	4
4. Soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. Prendre un bain ou une douche tout(e) seul(e)	0	1	2	3	4
6. Aider dans la maison, comme ramasser ses jouets	0	1	2	3	4
7. Ressentir des douleurs	0	1	2	3	4
8. Manquer d'énergie	0	1	2	3	4

L'ÉTAT ÉMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Avoir peur	0	1	2	3	4
2. Se sentir triste ou déprimé(e)	0	1	2	3	4
3. Être en colère ou énervé(e)	0	1	2	3	4
4. Avoir du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. S'inquiéter de ce qui va lui arriver	0	1	2	3	4

LES RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. S'entendre avec les autres enfants	0	1	2	3	4
2. Les autres enfants ne veulent pas être son ami(e)	0	1	2	3	4
3. Les autres enfants se moquent de lui/d'elle	0	1	2	3	4
4. N'est pas capable de faire des choses que d'autres enfants de son âge peuvent faire	0	1	2	3	4
5. Suivre le rythme des autres enfants quand il/elle joue avec eux	0	1	2	3	4

L'ÉCOLE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Être attentif(-ive) en classe	0	1	2	3	4
2. Oublier des choses	0	1	2	3	4
3. Réussir à faire toutes les activités à l'école	0	1	2	3	4
4. Manquer l'école parce qu'il/elle ne se sent pas bien	0	1	2	3	4
5. Manquer l'école parce qu'on l'emmène chez le médecin ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

N° du participant : _____
Date : _____

PedsQLTM

Questionnaire

sur la Qualité de Vie en Pédiatrie

Version 4.0 - French (France)

RAPPORT PARENTS pour les TRÈS JEUNES ENFANTS (2 à 4 ans)

INSTRUCTIONS

Sur la page suivante, vous trouverez une liste de choses qui peuvent représenter un problème pour **votre enfant**. Veuillez indiquer **si ces choses ont été un problème** pour **votre enfant** au cours du **MOIS DERNIER** en entourant :

- 0 si ce n'est **jamais** un problème
- 1 si ce n'est **presque jamais** un problème
- 2 si c'est **parfois** un problème
- 3 si c'est **souvent** un problème
- 4 si c'est **presque toujours** un problème

Il n'y a pas de réponses justes ou fausses.
Si vous ne comprenez pas une question, n'hésitez pas à demander.

Au cours du **MOIS DERNIER**, les choses suivantes ont-elles représenté un problème pour votre enfant ?

CAPACITÉ PHYSIQUE (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Marcher	0	1	2	3	4
2. Courir	0	1	2	3	4
3. Participer à des jeux actifs ou faire de l'exercice	0	1	2	3	4
4. Soulever un objet lourd	0	1	2	3	4
5. Prendre un bain/une douche	0	1	2	3	4
6. Aider à ramasser ses jouets	0	1	2	3	4
7. Ressentir des douleurs	0	1	2	3	4
8. Manquer d'énergie	0	1	2	3	4

ÉTAT ÉMOTIONNEL (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Avoir peur	0	1	2	3	4
2. Se sentir triste	0	1	2	3	4
3. Être en colère	0	1	2	3	4
4. Avoir du mal à dormir	0	1	2	3	4
5. S'inquiéter	0	1	2	3	4

RELATIONS AVEC LES AUTRES (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Jouer avec d'autres enfants	0	1	2	3	4
2. Les autres enfants ne veulent pas jouer avec lui/elle	0	1	2	3	4
3. Les autres enfants se moquent de lui/d'elle	0	1	2	3	4
4. N'est pas capable de faire des choses que d'autres enfants de son âge peuvent faire	0	1	2	3	4
5. Suivre le rythme des autres enfants quand il/elle joue avec eux	0	1	2	3	4

***Veuillez compléter cette section si votre enfant va à l'école, à la crèche ou à la garderie**

COLLECTIVITÉ (problèmes avec...)	Jamais	Presque jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
1. Faire les mêmes activités que les autres à l'école/la crèche/la garderie	0	1	2	3	4
2. Ne pas aller à l'école/la crèche/la garderie parce qu'il/elle ne se sent pas bien	0	1	2	3	4
3. Ne pas aller à l'école/la crèche/la garderie parce qu'on l'emmène chez le médecin ou à l'hôpital	0	1	2	3	4

(Conseil national de l'ordre des médecins)

SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

Nom, Prénom

Signature

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence de mes Maîtres de cette FACULTE et de mes chers CONDISEIPLES, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'Honneur et de la Probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et je n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes MAITRES, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les HOMMES m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'OPPROBRE et méprisé de mes confrères si j'y manque.

Nom, Prénom

Signature

RESUME

Introduction : Les enfants opérés de craniosténose non syndromique peuvent souffrir d'une qualité de vie réduite consécutive à une limitation de leurs activités, à des difficultés relationnelles familiales et/ou sociales, ainsi qu'à des difficultés émotionnelles. L'appréciation de la qualité de vie comme indicateur épidémiologique pour la prise en charge de ces enfants paraît pertinent.

Méthode : Une étude prospective a été réalisée sur 37 patients (âgés de 1 à 14 ans) opérés d'une craniosténose non syndromique. Le questionnaire de qualité de vie globale Pediatric Quality of Life Inventory Version 4.0 (PedsQL TM 4.0) a été transmis aux parents via le logiciel RedCap. Les scores de qualité de vie ont été comparés à une série d'enfants en population normale précédemment publiée.

Résultats : Les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique ainsi que leur famille ont dans notre étude des scores de qualité de vie significativement supérieurs à la population normale dans les dimensions physique ($p=0.0206$) et scolaire ($p=0.0052$) du questionnaire enfant, et la dimension physique (0.0340) du questionnaire parent. Globalement, on remarque que les enfants opérés estiment leur qualité de vie supérieure à la population normale, et leurs parents, eux, l'estiment similaire.

Conclusion : La qualité de vie liée à la santé chez les enfants opérés d'une craniosténose non syndromique ne semble pas être modifiée par la pathologie. Leurs scores sont globalement similaires, voire supérieurs à ceux de la population normale.

Mots clés : qualité de vie, enfant, pédiatrie, craniosténose