



HAL
open science

Parcours et qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose. Premiers résultats de l'enquête “ Mucoviscidose, famille et société ”

Gil Bellis, Patricia Thauvin, Kamel Nait Abdellah, Sandrina Ragazzi, Elodie Baril, Léo Daudré, Lou Taillandier

► To cite this version:

Gil Bellis, Patricia Thauvin, Kamel Nait Abdellah, Sandrina Ragazzi, Elodie Baril, et al.. Parcours et qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose. Premiers résultats de l'enquête “ Mucoviscidose, famille et société ”. 2023. hal-04210389

HAL Id: hal-04210389

<https://hal.science/hal-04210389>

Preprint submitted on 18 Sep 2023

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

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



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

DOCUMENTS DE TRAVAIL **273**

Parcours et qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose. Premiers résultats de l'enquête « Mucoviscidose, famille et société »

Gil Bellis, Patricia Thauvin, Kamel Nait Abdellah, Sandrina Ragazzi
Avec la collaboration d'Élodie Baril, Léo Daudré et Lou Taillandier

Septembre 2023

Parcours et qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose

Premiers résultats de l'enquête « Mucoviscidose, famille et société »

Gil Bellis¹, Patricia Thauvin², Kamel Nait Abdellah², Sandrina Ragazzi²

Avec la collaboration d'Élodie Baril³, Léo Daudré et Lou Taillandier

¹ Institut national d'études démographiques - UR5 Mortalité, santé, épidémiologie

² Institut national d'études démographiques - Service des enquêtes et sondages

³ Institut national d'études démographiques - Service des méthodes statistiques

Résumé

La mucoviscidose est une maladie génétique rare, chronique et évolutive, qui s'exprime dès la petite enfance. Face à la gravité de cette maladie, diverses mesures ont été prises en France, dont la création d'un registre national assurant le suivi des personnes atteintes et le relevé annuel de leurs principaux indicateurs de santé. Cette enquête sur les parcours et la qualité de vie, nommée « Mucoviscidose, famille et société », a pour objectif de compléter les données du registre sur trois aspects : reconstituer les biographies individuelles des patients, établir des correspondances entre leurs données biomédicales et leurs données sociodémographiques, comparer les caractéristiques des patients à celles de la population générale. L'enquête s'est adressée aux sujets âgés de 14 ans et plus, suivis par un centre de soins participant au registre. Les sujets ont été invités à répondre à un questionnaire en ligne abordant cinq dimensions : la scolarité, la profession, la famille, le logement et la qualité de vie. L'effectif des répondants a été de 454 patients ; l'exploitation du questionnaire, présentée dans ce document, permet de disposer d'une vue d'ensemble des principales caractéristiques sociodémographiques des personnes atteintes de mucoviscidose.

Mots clés

Mucoviscidose, trajectoires de vie, déterminants sociaux de la santé, participation sociale, vulnérabilité, maladie génétique.

Abstract

Cystic fibrosis is a rare, chronic, and progressive genetic disorder, usually diagnosed in early childhood. In view of the seriousness of this disease, various measures have been implemented in France, including the creation of a national register to monitor affected individuals and collect annual data on their main health indicators. Focusing on trajectories and quality of life, the Cystic Fibrosis, Family, and Society Survey aims to supplement the register's data gathered in three ways: by compiling individual patient biographies, by establishing connections between their biomedical and sociodemographic data, and by comparing the characteristics of

patients with those of the general population. The survey was targeted at patients aged 14 years or over who were being monitored at a healthcare centre participating in the register. Patients were invited to complete a retrospective online questionnaire exploring five topics: schooling, work, family, housing, and quality of life. The total number of respondents was 454 patients. An analysis of the questionnaire, presented here, provides an overview of the main sociodemographic characteristics of individuals affected by cystic fibrosis.

Keywords

Cystic fibrosis, life trajectories, social determinants of health, social participation, vulnerability, genetic disorders.

L'enquête « Mucoviscidose, famille et société » a été conçue et réalisée par l'Institut national d'études démographiques à la suite d'une demande de l'association Vaincre la Mucoviscidose. Cette enquête a été financée par Vaincre la Mucoviscidose et a été menée en partenariat avec la Société française de la mucoviscidose et le Centre de référence maladies rares de la mucoviscidose de Nantes-Roscoff.

Remerciements

Les auteurs remercient Ruxandra Breda-Popa, Marie-Hélène Cazes, Valérie Laprée, Alain Parant et Géraldine Vivier pour leur aide à la conception de l'enquête. Ils remercient également Véronique Laurent, Pierre Parrad et Gilles Rault pour leur aide à la réalisation de l'enquête.

Sigles et acronymes

AAH : Allocation aux adultes handicapés.

Aeras : S'Assurer et emprunter avec un risque aggravé de santé.

ALD : Affection de longue durée.

CCTIRS : Comité consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé.

CFTR : Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator.

Cnil : Commission nationale de l'informatique et des libertés.

CRCM : Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose.

IMC : Indice de masse corporelle.

Ined : Institut national d'études démographiques.

Insee : Institut national de la statistique et des études économiques.

Inserm : Institut national de la santé et de la recherche médicale.

MDPH : Maison départementale des personnes handicapées.

MucoFamille : Enquête Mucoviscidose, famille et société.

OCDE : Organisation de coopération et de développement économiques.

ONM : Observatoire national de la mucoviscidose.

Pacs : Pacte civil de solidarité.

Pisa : Programme international pour le suivi des acquis des élèves.

PMA : Procréation médicalement assistée

PPS : Projet personnalisé de scolarisation.

RFM ou *MucoRegistre* : Registre français de la mucoviscidose.

Ulis : Unité localisée pour l'inclusion scolaire.

VEMS : Volume expiratoire maximal par seconde.

VLM : Association Vaincre la Mucoviscidose.

I. Introduction

I.1. Contexte

La mucoviscidose est une maladie rare dont la prévalence est estimée à 12 pour 100 000 dans la population européenne ; néanmoins, c'est la plus fréquente des maladies génétiques graves dès l'âge pédiatrique dans les pays occidentaux. Elle se transmet sur le mode de l'hérédité autosomique récessive⁽¹⁾ et le gène qui en est responsable (gène *CFTR*) a été identifié en 1989 (Rommens *et al.*, 1989) ; près de 2 000 mutations délétères de ce gène ont été décrites, dont la plus fréquente est la mutation F508del⁽²⁾ (Kerem *et al.*, 1989). Chronique et évolutive, cette maladie s'exprime souvent tôt dans la petite enfance, parfois dès la naissance. Du fait d'un dysfonctionnement du canal chlore, elle affecte les organes comportant des glandes à mucus : poumons et sphère ORL, tube digestif, foie et voies biliaires, pancréas exocrine et endocrine, organes reproducteurs. Ces atteintes viscérales, très diverses et plus ou moins sévères selon les patients, génèrent une déficience physique peu ou pas visible, mais à l'origine de situations de handicaps physiques, psychologiques, scolaires, sociaux... retentissant sur la personne elle-même ainsi que sur sa famille. Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif contre la mucoviscidose. Les traitements courants sont lourds, contraignants et à visée symptomatique : drainage bronchique et antibiotiques pour l'atteinte respiratoire ; extraits pancréatiques, vitamines et suppléments caloriques pour les troubles digestifs et nutritionnels ; trithérapie depuis 2020 à effets modulateurs du gène *CFTR*. La transplantation pulmonaire est le traitement de dernier recours, proposé aux patients atteints d'insuffisance respiratoire grave⁽³⁾. À ces traitements s'ajoute l'éducation thérapeutique des patients, qui vise à les aider à acquérir les compétences nécessaires pour gérer au mieux leur vie avec la maladie.

Plusieurs décisions sont à l'origine d'une amélioration de la prise en charge et du suivi des patients atteints de mucoviscidose en France :

- 1987 : la maladie est inscrite par voie réglementaire dans le dispositif des Affections de longue durée (ALD), une mesure qui supprime la participation financière des assurés sociaux

(1) Transmission dont la maladie se manifeste de façon égale dans les deux sexes et où les sujets atteints sont ceux qui ont hérité de deux mutations délétères, l'une provenant du père, l'autre de la mère.

(2) La mutation F508del correspond à la disparition (délétion) du 508^e acide aminé parmi les 1 480 qui constituent le gène *CFTR*.

(3) En général, lorsque le volume expiratoire maximal par seconde (VEMS, indicateur d'évaluation de la fonction respiratoire) est inférieur à 40 % de la valeur théorique.

à leurs soins et prestations, ces derniers étant alors pris en charge à 100 % par l'Assurance maladie ;

- 1992 : l'association Vaincre la Mucoviscidose (VLM) crée l'Observatoire national de la mucoviscidose (ONM), un système d'information ayant pour objectifs : a) d'améliorer la connaissance des caractéristiques médicosociales de la population atteinte de cette maladie, ainsi que l'effet des interventions thérapeutiques, b) de mieux appréhender le coût socio-économique de la mucoviscidose, c) d'éclairer les parents et les patients dans leurs choix personnels, ainsi que les associations et les partenaires institutionnels dans leurs choix stratégiques, d) de mettre à la disposition des médecins et des chercheurs une base de données mise à jour régulièrement ; l'ONM est d'abord géré par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm) de 1992 à 1998, puis par l'Institut national d'études démographiques (Ined) à partir de 1999 ;

- 2002 : le ministère de la Santé décide de généraliser le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose ; réalisé dans les premiers jours de vie, ce dépistage permet de repérer les nouveau-nés atteints afin de leur assurer une prise en charge précoce de la maladie ;

- 2002-2003 : parallèlement à la généralisation du dépistage néonatal systématique, le ministère de la Santé crée 47 Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) avec les spécialités pédiatriques, adultes et mixtes ; répartis sur l'ensemble du territoire national, ces Centres à composition multidisciplinaire (équipes composées de médecins, d'infirmiers, de kinésithérapeutes, de diététiciens, de psychologues et de travailleurs sociaux) sont les maillons essentiels de la prise en charge des patients et de leurs familles ; leur activité porte principalement sur la confirmation du diagnostic pour les nouveaux cas, l'évaluation de l'état de santé des patients, la définition de la stratégie thérapeutique, la coordination des soins entre les différents intervenants sanitaires et sociaux, l'éducation thérapeutique adaptée au patient et à sa famille, la contribution à la recherche clinique ;

- 2009 : à l'initiative de l'Ined et de VLM, l'ONM est qualifié par le Comité national des registres-Maladies rares et devient le Registre français de la mucoviscidose (RFM), assorti notamment de l'obligation de procéder à un recueil des cas devant être exhaustif et multisource.

L'ensemble de ces dispositions a contribué à améliorer la prise en charge de la mucoviscidose au cours de ces dernières décennies. En lien avec ces progrès, les données du RFM montrent une augmentation de la proportion des patients adultes et de la durée de vie ainsi qu'un vieillissement de la population des malades : la vie médiane avait par exemple atteint 36 ans en 2002 (Bellis *et al.*, 2007).

Dans l'attente de traitements étiologiques (approche pharmacologique ou thérapie génique), la qualité de la prise en charge est un enjeu majeur pour les patients, leurs familles et les soignants. Celle-ci peut cependant être modulée par de nombreux facteurs intervenant dans la survie et le pronostic de la maladie. Ces facteurs peuvent être intrinsèques : les mutations du gène *CFTR* sont déterminantes dans l'expression phénotypique de la maladie (McKone *et al.*, 2006) mais leur effet peut être majoré ou minoré par des gènes modificateurs (Drumm *et al.*, 2005) ; le sexe est également un facteur prédictif de la dégradation de l'état de santé, les femmes étant plus exposées que les hommes, en particulier durant la période de la puberté

(Kerem *et al.*, 1992). D'autres facteurs, extrinsèques, sont connus : le mode de révélation – notamment un diagnostic précoce par dépistage néonatal – améliore certains paramètres cliniques et diminue la charge thérapeutique (Farrell *et al.*, 2001) ; d'autres caractéristiques jouent massivement dans l'exposition à la mortalité, notamment un mauvais état nutritionnel (Sharma *et al.*, 2001), l'infection à certaines bactéries (Emerson *et al.*, 2002), la présence d'un diabète en tant que complication majeure survenant à l'âge adulte (Moran *et al.*, 2010).

Ces études sur les facteurs pronostiques ont été favorisées par la disponibilité de données de santé issues de registres (Buzzetti *et al.*, 2009). Cependant, bien que la composante socio-économique intervienne comme un facteur d'exposition à la maladie (Dowd *et al.*, 2009 ; Wolfenden *et al.*, 2009), les interactions entre l'état de santé et les parcours de vie, la situation familiale, scolaire, professionnelle... ont été peu étudiées et sont mal connues dans le contexte de la mucoviscidose. Ces interactions s'inscrivent en outre dans un contexte d'allongement de la durée de vie, à l'origine de nouveaux besoins manifestés par les patients et leur environnement familial. Deux aspects ressortent des études effectuées dans ce domaine. Il existe d'abord un effet des facteurs socioculturels sur la santé : lorsque le génotype, le sexe et l'âge sont contrôlés, l'appartenance à une catégorie socioprofessionnelle et le niveau de revenu des ménages sont des facteurs prédictifs de la morbidité et de la mortalité. Des travaux dans ce domaine ont été réalisés au Royaume-Uni (Britton, 1989) et aux États-Unis (O'Connor *et al.*, 2002) ; ils ont montré que les patients les plus défavorisés économiquement étaient plus souvent sujets à des exacerbations pulmonaires dues à la présence de bactéries pathogènes (Schechter *et al.*, 2001). L'observance des traitements est un facteur social et culturel qui intervient également ; elle est estimée à moins de 50 % pour la mucoviscidose, un très faible niveau qui se vérifie notamment pour la prise d'extraits pancréatiques alors que ceux-ci sont prescrits dans 85 % des cas (Modi *et al.*, 2006) ; les obstacles avancés par les patients pour justifier ce manque d'observance sont nombreux : traitements considérés comme lourds, contraignants et dont les bénéfices thérapeutiques sont parfois mis en doute (George *et al.*, 2010). Il est observé ensuite un effet de la maladie sur la situation professionnelle. Une étude monocentrique française sur l'activité professionnelle de 207 malades adultes (Laborde-Castérot *et al.*, 2012) a établi que 70 % d'entre eux étaient actifs ; les emplois requérant une exposition à l'environnement (fumées, animaux, végétaux...) étant déconseillés, les postes occupés relevaient majoritairement du secteur tertiaire ; du fait de la mucoviscidose – en particulier la diminution des capacités respiratoires et le traitement de long cours de l'antibiothérapie par voie intraveineuse –, l'engagement à temps partiel a été nécessaire pour 37 % des actifs (contre 16 % chez les actifs de 25-49 ans en population générale), une situation qui s'est traduite par une diminution substantielle de leurs ressources économiques.

C'est dans ce contexte que se positionne l'enquête « Mucoviscidose, famille et société », bâtie sur les questions suivantes : alors que l'on dispose avec le RFM d'un recueil annuel de données biomédicales détaillées (éléments et circonstances du diagnostic, éléments de morbidité, thérapeutiques prescrites, données anthropométriques, fonctionnelles respiratoires, microbiologiques) et de quelques données socio-économiques factuelles (niveau de scolarité, profession, état matrimonial), quels sont les parcours des malades de la mucoviscidose pris en

charge dans les CRCM, quel est leur mode de vie, quelle perception ont-ils de leur état de santé, quels sont leurs besoins de prise en charge ? En outre, quels sont les déterminants biomédicaux qui affectent les trajectoires de vie et, en corollaire, quels sont les déterminants sociodémographiques qui affectent les trajectoires de santé ?

I.2. Enquête pilote préalable

L'étude a été précédée en 2011 par une étape préliminaire de faisabilité auprès de 362 patients suivis dans trois CRCM situés en Alsace et en Bretagne. Cette enquête pilote a permis de retenir quelques enseignements :

- le taux de réponse : 51 % avec un support sous forme de questionnaire papier ;
- l'appariement : il a été possible d'apparier la totalité des patients provenant de l'échantillon-test avec leurs données dans le RFM ;
- l'acceptabilité : la fréquence des non réponses a été inférieure à 10 % bien que certaines questions aient été jugées difficiles à renseigner ;
- le contenu du questionnaire : après une analyse critique des qualités métrologiques du questionnaire, il est apparu nécessaire d'en modifier certaines parties, notamment pour disposer de biographies complètes et fiables ;
- les outils d'analyse : les indicateurs démographiques et statistiques nécessaires aux analyses ont pu être construits à partir des données recueillies ;
- la procédure d'enquête : plusieurs patients de l'échantillon-test ont souhaité répondre à un questionnaire électronique mis en ligne ; cette disposition a été approuvée par le Bureau des études cliniques de VLM, financeur du projet.

I.3. Objectif de l'étude

Il s'agit de compléter les données du Registre français de la mucoviscidose (ci-après dénommé *MucoRegistre*) par les données issues de l'enquête « Mucoviscidose, famille et société » (ci-après dénommée *MucoFamille*) afin de mesurer la nature et l'importance des interactions entre les parcours de santé et les parcours de vie. Cet objectif comprend trois volets.

- 1) Reconstituer, pour la population de *MucoRegistre*, les biographies individuelles portant sur les parcours scolaires, professionnels, familiaux et résidentiels des patients depuis leur naissance.
- 2) Établir, pour les patients suivis en centre de soins, des correspondances entre les données biomédicales de *MucoRegistre* transmises par les cliniciens et les données sociodémographiques de *MucoFamille* transmises par les patients. Ces correspondances ont pour fonction, d'une part, de mesurer les liaisons entre les caractéristiques de la maladie et l'existence d'événements d'intérêt dans les biographies individuelles, d'autre part, de mesurer les liaisons entre les facteurs démographiques, culturels, socio-économiques... et les caractéristiques du recours aux soins et de l'observance des traitements.
- 3) Comparer les caractéristiques des patients atteints de mucoviscidose à celles de la population générale ou de populations présentant certaines formes de handicap.

II. Méthode

II.1. Schéma de l'étude

Le schéma de l'étude se décompose en trois parties, correspondant aux aspects structurant l'objectif.

- 1) Étude descriptive des parcours de vie des patients.
- 2) Étude transversale avec mesures de prévalences entre groupes exposés et groupes non exposés.
- 3) Étude comparative sur des séries de données entre échantillons de patients atteints de mucoviscidose et population générale ou populations présentant certaines formes de handicap.

II.2. Définition et sélection de la population

La population est constituée par les sujets ayant la mucoviscidose, âgés de 14 ans et plus, suivis par un CRCM de la métropole, de La Réunion ou par un centre de transplantation associé à un CRCM, dont les données biomédicales disponibles dans le bilan annuel de *MucoRegistre* sont les plus rapprochées du début de la collecte de *MucoFamille*.

- Critères d'inclusion : patients ayant eu un diagnostic avéré de mucoviscidose ; patients vus en consultation ou en hospitalisation au moins une fois par an dans un CRCM ; patients ayant fait l'objet d'un recueil des données pour *MucoRegistre*.

- Critère d'exclusion : patients perdus de vue par les CRCM.

Compte tenu des données disponibles dans *MucoRegistre* à la date de l'enquête, la population éligible à *MucoFamille* est de 4 331 patients non décédés, dont 16,5 % sont âgés de 14 à 17 ans et 83,5 % sont âgés de 18 ans et plus, l'ensemble étant réparti sur 17 CRCM pédiatriques, 14 CRCM adultes et 16 CRCM mixtes (Bellis *et al.*, 2019).

II.3. Taille de l'échantillon, représentativité et analyses statistiques

La taille de l'échantillon (n) a été établie d'après la fréquence des adolescents (14 à 17 ans) rapportée dans la population éligible de *MucoRegistre*. Avec les fréquences $p = 0,165$ et $q = 0,835$, une précision consentie $i \pm 3 \%$ et l'écart-réduit $\varepsilon = 1,96$ pour un risque $\alpha = 5 \%$, on obtient :

$$n = \frac{\varepsilon^2 pq}{i^2} \approx 590 \quad (1)$$

Avec $\varepsilon = 1,96$ au risque $\alpha = 5 \%$, le test de la représentativité de l'échantillon observé (n_o) pour l'âge repose sur l'intervalle de confiance :

$$I = \left[p - \varepsilon \times \sqrt{\frac{pq}{n_o}} ; p + \varepsilon \times \sqrt{\frac{pq}{n_o}} \right] \quad (2)$$

Conformément au schéma de l'étude, les analyses statistiques comprennent deux volets principaux.

1) Analyse descriptive – pour l'ensemble de l'échantillon et par sous-groupes – de la survenue au cours du temps d'événements sociodémographiques datés. Selon l'âge, les traitements portent : sur les entrées et sorties momentanées ou définitives du cycle scolaire ou du cycle professionnel et sur les durées passées dans ces cycles ; sur les unions et ruptures d'unions ; sur les naissances d'enfants ; sur la stabilité des couples parentaux ; sur la taille des fratries et les rangs de naissance des frères ou sœurs atteints ou non de mucoviscidose ; sur l'accès au logement.

2) Pour des facteurs de risque donnés – sur la base d'hypothèses de liaisons entre variables biomédicales et variables sociodémographiques – et après contrôles des biais potentiels : constitution de groupes exposés P_e et non exposés P_{ne} pour des sujets considérés expérimentalement comme cas (répartition a, c) ou sains (répartition b, d) avec calculs de prévalences :

$$P_e = a/(a + b) \text{ et } P_{ne} = c/(c + d)$$

puis différences exprimées par les rapports de prévalences :

$$RP = P_e/P_{ne}$$

avec intervalles de confiance à 95 % calculés par la méthode de Miettinen (Miettinen, 1974).

II.4. Questionnaire, modalités de recueil et de contrôle des données

MucoFamille a été construit sur le principe d'une enquête auto-administrée. Par un dispositif de communication diversifié (médecins et travailleurs sociaux des CRCM, messages diffusés par VLM et les réseaux sociaux, délégués régionaux de VLM, présentations publiques de l'enquête, flyers et affiches), les patients ont été invités à se connecter sur le site web de l'enquête pour répondre en ligne à un questionnaire électronique sécurisé, construit avec l'application Voozoo version 3 développée par Epiconcept. La période d'inclusion s'est déroulée d'avril 2017 à avril 2019⁽⁴⁾.

L'accès à l'enquête s'est effectué via une URL et la création d'un compte personnel. Un premier formulaire permettait de collecter des données d'identité similaires à celles de *MucoRegistre*, en vue d'une procédure d'appariement : trois premières lettres du nom, deux premières lettres du prénom, sexe, date et lieu de naissance ; des informations étaient également demandées sur les modalités du suivi de la mucoviscidose : CRCM, autre établissement hospitalier ou médecin exerçant en libéral. Après le remplissage du formulaire d'identité, les patients ont été dirigés vers une page d'accueil où cinq modules structurant le questionnaire étaient accessibles, à remplir dans l'ordre qui leur convenait, en une ou plusieurs fois, pour une durée totale estimée à 45 minutes. Pour chacun de ces modules, une iconographie permettait de visualiser l'état d'avancement du remplissage et le statut (validé/non validé) du module considéré.

(4) L'arrêt de la collecte a été recommandé à l'Ined par le Comité directeur de suivi des projets, dans un avis rendu le 20 mars 2019.

Des utilitaires étaient également disponibles au cours de la saisie des données, notamment la représentation graphique du parcours de vie retracée par quelques événements clés, ainsi que le résumé des données sous forme d'un tableau de synthèse. La page d'accueil de l'enquête est reproduite en annexe.

La retranscription du questionnaire en ligne *MucoFamille* est disponible à l'adresse suivante : <http://hdl.handle.net/20.500.12204/AYHNvCdqeogrXWkVhzzh>

Les cinq modules sont présentés sommairement ci-après.

- Scolarité. Une première partie de ce module recueille le parcours scolaire dans son intégralité : classes ou études suivies, redoublements, modalités des interruptions continues d'une durée d'au moins un mois en raison de la mucoviscidose, dates jalonnant ce parcours. Une deuxième partie interroge le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) : attribution ou non de ce dispositif, date de première attribution, classes ou établissements spécialisés bénéficiaires du PPS. Une troisième partie fait le point sur la situation actuelle, au moment de l'enquête : études terminées ou non, diplôme le plus élevé obtenu, date d'obtention de ce diplôme.

- Profession. Une première partie porte sur le parcours professionnel partant du premier emploi d'une durée d'au moins six mois : profession exercée, statut occupé, type d'entreprise, niveau de qualification, type de contrat, cadre du travail, date d'exercice de ce premier emploi, modalités des interruptions continues d'une durée d'au moins un mois. Une deuxième partie porte sur la situation actuelle, au moment de l'enquête : en emploi ou non, caractéristiques de cet emploi éventuel, attribution ou non d'une reconnaissance de travailleur handicapé.

- Famille. Une première partie renseigne sur la vie en couple d'une durée d'au moins un an : nature de l'union, conjoint(e) atteint(e) ou non de mucoviscidose, dates de début et de fin éventuelle de l'union. Une deuxième partie concerne les enfants biologiques ou adoptés : sexe, dates de naissance ou d'adoption, diagnostic éventuel de mucoviscidose, date éventuelle de décès. Une troisième partie permet de connaître la situation des parents, des frères et sœurs : dates de naissance et de décès éventuel du père et de la mère, leurs situations professionnelles, nature de leur union, dates de début et de fin éventuelle de leur union, rupture éventuelle de l'union en raison de la mucoviscidose ; nombre de frères et sœurs, dates de naissance et de décès éventuel, diagnostic éventuel de mucoviscidose. Une quatrième partie aborde la composition du foyer : mode de vie du patient, activités professionnelles et ressources propres des membres du foyer, revenus dont dispose le ménage. Une cinquième partie permet de résumer la situation actuelle, au moment de l'enquête : situation matrimoniale, nombre d'enfants biologiques ou adoptés, nombre de frères et sœurs, rang de naissance de la personne enquêtée.

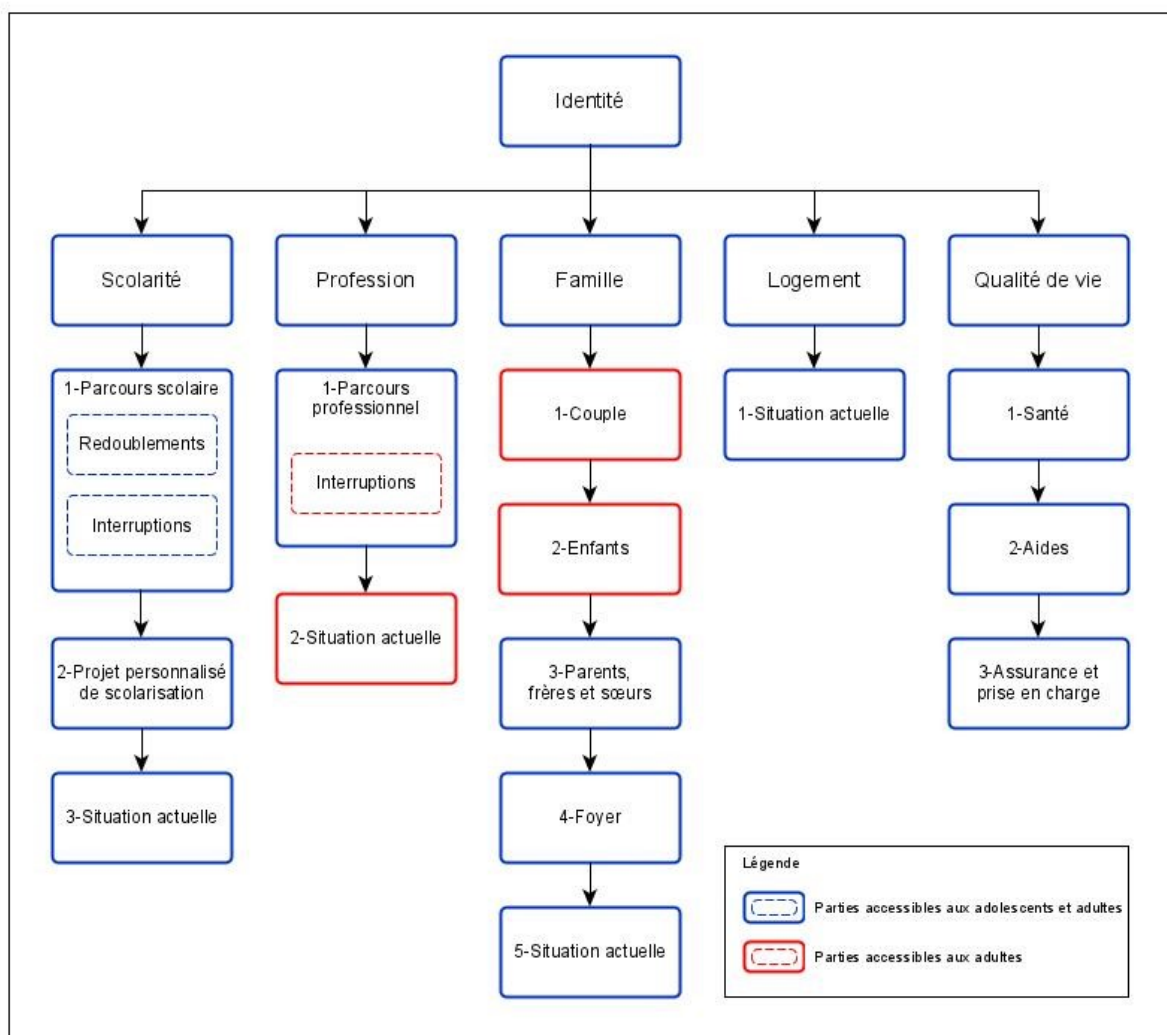
- Logement. Une seule partie, sous forme de situation au moment de l'enquête, compose ce module : date d'occupation du logement actuel, type de logement, statut d'occupation, aménagements éventuels en lien avec la mucoviscidose, conditions d'emprunt bancaire en vue d'un accès éventuel à la propriété, projet et motifs d'un éventuel déménagement.

- Qualité de vie. Une première partie questionne différents aspects de la santé : appréciation par le patient de son état de santé et de son degré d'autonomie, refus éventuels d'observance

des traitements liés à la mucoviscidose. Une deuxième partie comporte une série de questions sur les aides : nature des activités concernées par ces aides et caractéristiques des aidants. Une troisième partie concerne les assurances et les modalités de la prise en charge : régime d'Assurance maladie auquel est affilié le patient et souscription éventuelle à une couverture santé complémentaire ; prise en charge effective en ALD, existence et montant d'un Reste à charge éventuel.

La structure du questionnaire en modules, présentée sur la figure 1, illustre les parties auxquelles accédaient les patients selon l'âge : adolescents (14 à 17 ans) ou adultes (18 ans et plus).

Figure 1. Structure en modules du questionnaire *MucoFamille*



Le contrôle des données a comporté plusieurs aspects :

- cohérence de l'information collectée : lors de la saisie, des tests et alertes intégrés au questionnaire permettaient de vérifier que les informations relatives aux événements vécus par les

patients respectaient une certaine chronologie ou un spectre de valeurs préalablement définies ;

- complétude des données : une procédure de relance intégrée au questionnaire permettait d'inviter les patients à compléter les modules non commencés ou partiellement remplis ;
- contrôle des doubles comptes (patients ayant accédé à l'enquête par la création de deux comptes personnels différents) : chacun des sujets concernés n'a été compté qu'une seule fois et, pour chacune des variables du questionnaire, la confrontation des couples de valeurs a conduit à retenir, soit la seule valeur renseignée, soit la valeur la plus récente si deux valeurs étaient renseignées.

II.5. Aspects éthiques et réglementaires

L'enquête « Mucoviscidose, famille et société » a obtenu un avis favorable du Comité consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé (CCTIRS) le 13 mai 2015 (dossier n° 15.605) et de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (Cnil) le 30 décembre 2015 (demande d'autorisation n° 915443).

Conformément à ces autorisations, les patients ou les représentants légaux des patients mineurs ont été informés sur leurs droits :

- caractère volontaire et facultatif de participation à l'étude ;
- absence de conséquences du fait d'un refus de participation ;
- possibilité d'arrêt de participation à tout moment ;
- droit d'accès et de rectification des données transmises ;
- garantie assurée par l'Ined de la confidentialité des données transmises.

III. Premiers résultats

Ne sont présentés ici que quelques résultats préliminaires de l'enquête *MucoFamille*. Dans le cadre de ce document, les modules du questionnaire ont fait l'objet d'une exploitation partielle et de statistiques descriptives élémentaires permettant de disposer d'une vue d'ensemble des principales caractéristiques sociodémographiques des patients atteints de mucoviscidose⁽⁵⁾. Une limite a cependant été adoptée : les cas très rares n'ont pas fait l'objet de commentaires afin de préserver l'anonymat des patients concernés.

III.1. Caractéristiques de l'échantillon

III.1.1. Taille et structure de l'échantillon

Le nombre de patients qui se sont enregistrés à *MucoFamille* a été de 475, dont 42 sujets ont été identifiés comme doubles comptes ; après contrôle des données, l'effectif sans doubles comptes a été ramené à 454 patients (taille effective de l'échantillon observé n_o), valeur inférieure à celle attendue en (1). Les femmes ont été plus nombreuses à répondre à l'enquête que les hommes et, les deux sexes réunis, la proportion de patients âgés de 14 à 17 ans a été égale

(5) Sauf mention contraire, les patients ayant participé à l'enquête *MucoFamille* sont nommés « les patients » dans le texte.

à 5,7 % du total (tableau 1), valeur inférieure à l'intervalle de confiance [13,1 ; 19,9] calculé en (2) signifiant une sous-représentation des adolescents au sein de l'échantillon.

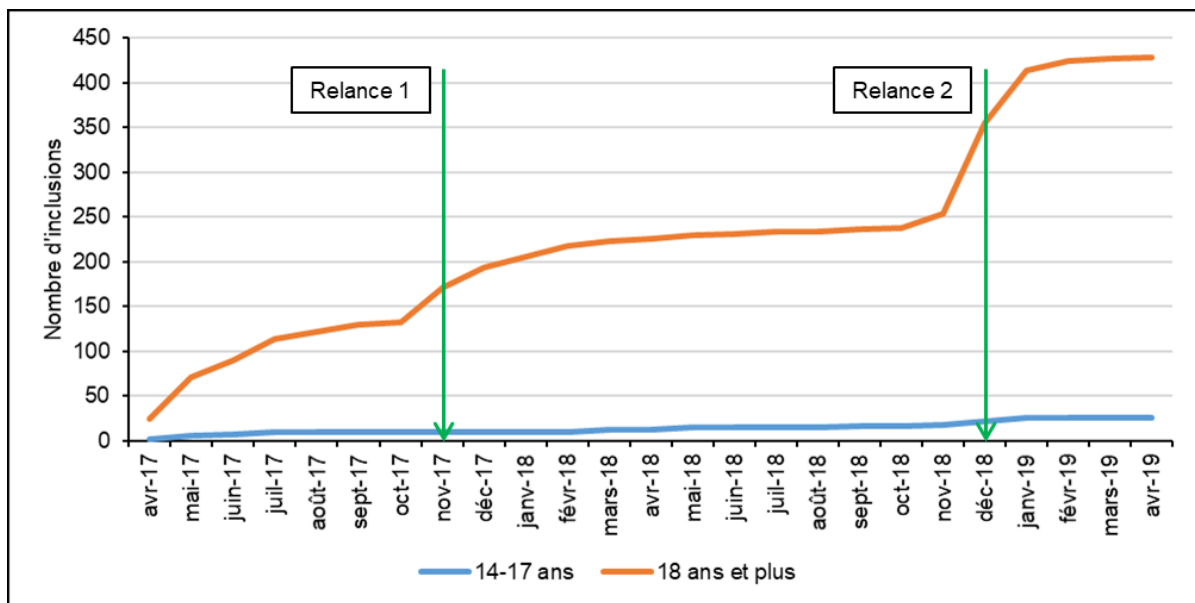
Tableau 1. Répondants à l'enquête *MucoFamille*, selon le sexe et l'âge (en nombre)

	14-17 ans	18 ans et plus	Ensemble
Sexe	N	N	N
Hommes	7	164	171
Femmes	19	264	283
<i>Total</i>	26	428	454

Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu au module *Identité* du questionnaire.

Les deux relances qui ont été effectuées durant l'enquête ont eu des effets très différenciés selon l'âge (figure 2) : si l'inclusion des adolescents n'a que très peu augmenté, celle des adultes a progressé de 30 % entre octobre (132 patients inclus à cette date) et novembre 2017 (171 patients) puis de 40 % entre novembre (253 patients) et décembre 2018 (355 patients).

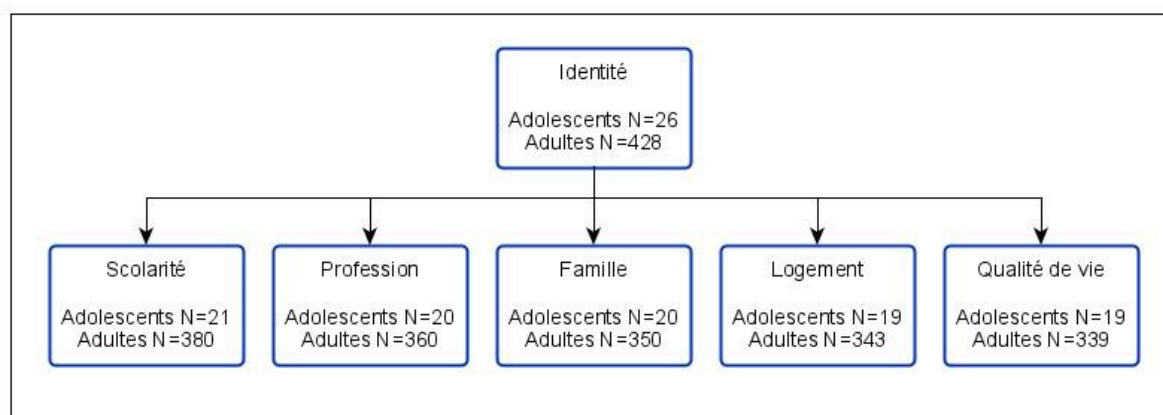
Figure 2. Distribution des inclusions durant la période d'enquête *MucoFamille*



III.1.2. Qualité de l'information

Pour les 454 patients ayant rempli le formulaire d'identité, la complétude des données sur les modules du questionnaire est représentée sur la figure 3 : elle varie de 88 % pour le module scolarité (premier module du questionnaire, où la participation a été la plus élevée) à 79 % pour le module qualité de vie (dernier module, où la participation a été la moins élevée).

Figure 3. Complétude des modules du questionnaire *MucoFamille*



Hormis le formulaire d'identité, le nombre de modules du questionnaire remplis de façon isolée ou associée présente des différences selon le sexe et l'âge (tableau 2). Les cinq modules du questionnaire ont été remplis dans près de 76 % des cas, la participation étant plus élevée chez les hommes, adolescents comme adultes (plus de 82 %), que chez les femmes (moins de 74 %). Environ 10 % des patients n'ont rempli aucun module et 14 % n'ont rempli qu'une partie d'entre eux (entre un et quatre), situations les plus fréquemment observées chez les adolescentes (où 21 % d'entre elles n'ont rempli aucun questionnaire).

Tableau 2. Modules remplis, selon le sexe et l'âge (en %)

	Hommes		Femmes		Ensemble
	14-17 ans	18 ans et plus	14-17 ans	18 ans et plus	
Nombre de modules remplis	%	%	%	%	%
Aucun	0,0	5,5	21,1	12,1	9,9
De 1 à 4	14,3	12,2	15,8	14,4	13,7
Les 5	85,7	82,3	63,1	73,5	76,4
Total (et effectif)	100	100	100	100	100
	(7)	(164)	(19)	(264)	(454)

Lecture : dans l'ensemble, 76,4 % des patients ont rempli les cinq modules du questionnaire, cette proportion est de 82,3 % chez les hommes de 18 ans et plus.

Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu aux modules *Scolarité*, *Profession*, *Famille*, *Logement*, *Qualité de vie* du questionnaire.

III.1.3. Appariement de *MucoFamille* et de *MucoRegistre*

Les patients proviennent de la quasi-totalité des Centres : les contributions à *MucoFamille* ont été de 14 CRCM pédiatriques parmi les 17 existants dans cette catégorie, de 13 CRCM adultes parmi les 14 existants et de la totalité des 16 CRCM mixtes ; à cet ensemble s'est ajoutée la participation de deux centres de transplantation, d'établissements hors du réseau des CRCM et de cabinets de médecine de ville dont les patients ont eu connaissance de l'enquête.

Parmi les 454 patients de *MucoFamille*, le nombre de ceux qui ont pu être appariés à *MucoRegistre* a été de 411 (91 %). La comparaison, sur quelques aspects biomédicaux, des répondants-appariés aux non répondants à l'enquête, âgés de 14 ans et plus, est donnée dans le tableau 3. Les patients ayant répondu à *MucoFamille* diffèrent significativement des non répondants sur les critères suivants : un volume expiratoire maximal par seconde (VEMS) moins élevé, l'association plus fréquente d'au moins deux bactéries parmi *B. cepacia*, *H. influenzae*, *P. aeruginosa* et *S. aureus*, une fonction pancréatique plus souvent anormale, un nombre de consultations annuelles en CRCM plus élevé ; ces éléments semblent être en faveur d'un état de santé plus dégradé chez les répondants à *MucoFamille* que chez les non répondants.

Tableau 3. Comparaison des répondants-appariés aux non répondants à l'enquête *MucoFamille*

	Répondants-appariés N=411	Non répondants N=3 920
Génotype CFTR (%)		
F508del / F508del	43,3	41,9
F508del / Autre	42,1	39,2
Autre / Autre	10,7	13,8
NR	3,9	5,1
Anthropométrie (N ; Moyenne)		
Indice de masse corporelle (IMC)	405 ; 21,0	3 854 ; 20,9
Spirométrie (N ; Moyenne)		
Volume expiratoire maximal par seconde (VEMS)	405 ; 71,3	3 819 ; 75,1
Microbiologie (%)		
<i>Burkholderia cepacia</i> seul	0,5	0,2
<i>Haemophilus influenzae</i> seul	0,0	1,1
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> seul	17,0	15,8
<i>Staphylococcus aureus</i> seul	19,7	20,0
Au moins 2 bactéries associées parmi ces 4	44,5	36,5
Aucune de ces 4 bactéries	4,1	7,3
NR	14,2	19,1
Comorbidité (%)		
Transplantation tous organes	16,3	17,6
Diabète	30,7	26,8
Fonction pancréatique exocrine anormale	85,9	80,3
Prise en charge thérapeutique (N ; Moyenne)		
Consultation	316 ; 3,9	2 793 ; 3,6
Hospitalisation de jour	364 ; 3,1	3 923 ; 3,0
Hospitalisation complète	131 ; 2,1	1 277 ; 2,3

Note : les données sur la prise en charge thérapeutique concernent les patients ayant eu au moins une consultation, ou au moins une hospitalisation de jour, ou au moins une hospitalisation complète. Selon la nature des variables, les comparaisons entre les deux groupes ont été réalisées en excluant les modalités NR (non renseigné) et par l'utilisation des tests de Khi2, de t de Student ou de Mann-Whitney, avec différences significatives lorsque $p < 0,05$.

Lecture : le pourcentage des génotypes homozygotes F508del est de 43,3 chez les répondants-appariés ; ce pourcentage est de 41,9 chez les non répondants. La moyenne de l'indice de masse corporelle (IMC) est de 21,0 chez les 405 répondants-appariés pour lesquels la mesure de l'IMC est disponible dans *MucoRegistre* ; cette moyenne est de 20,9 chez les 3 854 non répondants pour lesquels la mesure de l'IMC est disponible dans *MucoRegistre*.

Champ : patients âgés de 14 ans et plus, vivants en janvier 2017, pour lesquels les données sont documentées dans *MucoRegistre*.

Les 43 patients (9 %) de *MucoFamille* qui n'ont pu être appariés à *MucoRegistre* sont le plus souvent des femmes adultes, suivies à la fois en CRCM et en médecine de ville, pour lesquelles la correspondance patronymique (trois premières lettres du nom marital ou du nom de jeune fille) n'a pu être établie entre les deux bases de données.

III.2. Scolarité

III.2.1. Parcours scolaires

Durant tout le parcours scolaire (de l'école élémentaire jusqu'à l'enseignement supérieur), la proportion de patients qui ont redoublé est de 49 %. Les redoublements touchent plus fréquemment les hommes (56 % d'entre eux ont répété au moins une fois une année scolaire) que les femmes (où la proportion de redoublantes est de 45 %). Dans 39 % des cas, les redoublements sont liés à des difficultés causées par la mucoviscidose. Si l'on considère le parcours scolaire du début de l'école élémentaire (Cours préparatoire) jusqu'à la fin du collège (Troisième) – tenant compte en cela de la partie de la scolarité achevée tant par les adolescents que par les adultes –, il ressort que 20 % des patients ont redoublé avant leur entrée au lycée, dont 72 % n'ont redoublé qu'une seule fois et 28 % ont redoublé de deux à quatre fois. Cette donnée sur la proportion de redoublants peut être rapprochée de l'enquête Pisa-2012 qui indique que la part des élèves de 15 ans ayant redoublé est de 28 % en France et de 12 % dans l'ensemble des pays de l'OCDE (OCDE, 2014).

Aux redoublements se sont ajoutées des interruptions de durées variables survenues durant tout le parcours scolaire. Celles-ci ont touché 25 % des patients, presque autant les hommes que les femmes (25 % et 26 % respectivement). Dans 89 % des cas, les effets liés mucoviscidose – interventions chirurgicales, hospitalisations longues, périodes de convalescence – ont été invoqués comme raisons principales des interruptions. En restreignant comme précédemment le parcours scolaire du début de l'école élémentaire jusqu'à la fin du collège, il apparaît que 6 % des patients ont eu 1,3 interruption en moyenne avant le lycée, la durée de chacune des interruptions s'élevant à deux mois.

III.2.2. Projet personnalisé de scolarisation

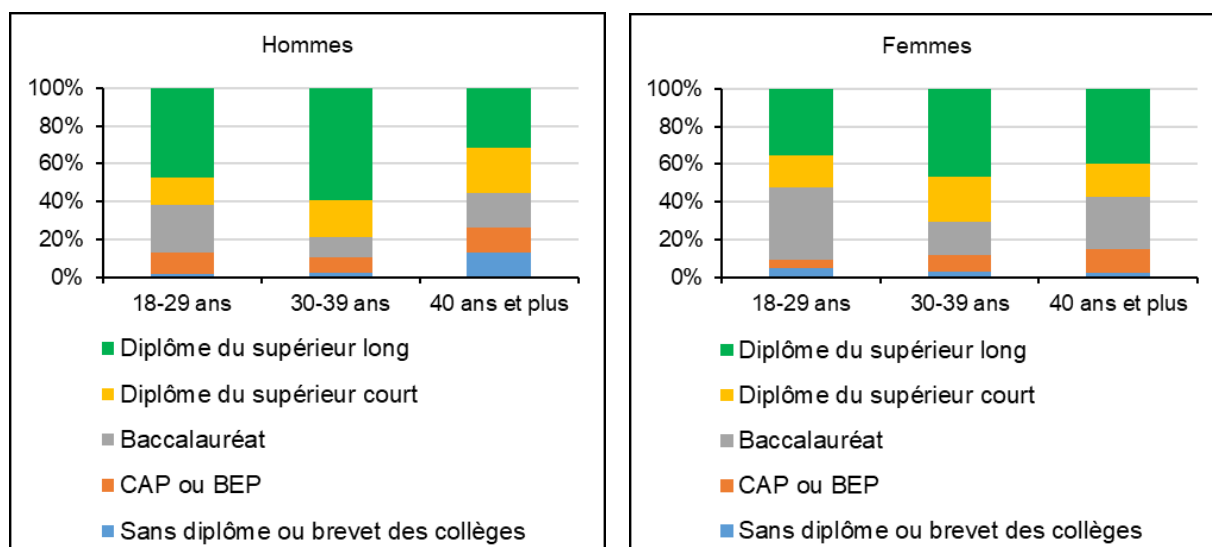
Durant leur scolarité, 12 % environ des patients ont bénéficié de la mise en œuvre du PPS. La scolarisation de ces bénéficiaires s'est effectuée, de l'école élémentaire jusqu'au second degré, en classes ordinaires dans plus de huit fois sur dix ; dans les autres cas, la scolarisation s'est effectuée en Unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis) et, occasionnellement, au domicile du patient. Dans près d'une fois sur deux, la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) a accompagné le PPS d'aides spécifiques : le plus souvent, des aménagements pédagogiques (en matériel ou en temps scolaire adaptés), ces derniers étant parfois associés à des dispositifs thérapeutiques (professionnels paramédicaux).

III.2.3. Niveau d'éducation

Le niveau de diplôme est plus élevé chez les jeunes générations que chez les plus anciennes. Ainsi, 4 % des patients âgés de 18 à 29 ans n'ont aucun diplôme ou seulement le brevet des collèges alors que cette proportion est de 8 % chez les patients âgés de 40 ans et plus. De

même, la part des bacheliers est de 34 % chez les plus jeunes contre 23 % chez les plus âgés ; un écart s'observe également chez les diplômés du supérieur long : 40 % des personnes âgées de 18-29 ans ont un diplôme supérieur à bac + 2 contre 36 % chez les personnes de 40 ans et plus. Par rapport aux hommes, les femmes sont moins souvent sans diplôme ou titulaire d'un CAP-BEP seulement (figure 4). Elles sont plus fréquemment bachelières, surtout chez les 18-29 ans : elles représentent 39 % dans ce groupe d'âges, avec un écart de 14 points de pourcentage par rapport aux hommes. Enfin, elles détiennent aussi souvent que les hommes un diplôme du supérieur court (environ 19 %) mais moins fréquemment un diplôme du supérieur long (40 % chez les femmes, 47 % chez les hommes).

Figure 4. Diplôme le plus élevé obtenu, selon le sexe et l'âge



Lecture : 5,0 % des femmes âgées de 18 à 29 ans sont sans diplôme ou ont un brevet des collèges, 4,0 % ont un CAP ou un BEP.

Champ : *MucoFamille*, patients âgés de 18 ans et plus ayant répondu au module *Scolarité* du questionnaire.

III.3. Profession

L'analyse de l'activité professionnelle a porté sur les patients âgés de 18 ans et plus et sur les catégories suivantes :

- les personnes occupant un emploi, catégorie constituée par les actifs occupés au moment de l'enquête *MucoFamille*, quels que soient le statut (indépendant ou salarié) et la durée passée en activité ; l'effectif de cette catégorie est de 175 patients, soit une proportion de 49 % ;
- les personnes n'occupant pas d'emploi, catégorie constituée par les personnes qui répondent à l'une des conditions suivantes au moment de l'enquête *MucoFamille* : en invalidité ; au chômage ou à la recherche d'un emploi ; en formation professionnelle ; étudiant ; au foyer ; n'ayant jamais travaillé ; cet effectif est de 181 patients, soit une proportion de 50 %⁽⁶⁾ ;
- les personnes retraitées (1 %), catégorie non détaillée dans ce document.

(6) Les deux catégories de *MucoFamille* (personnes occupant un emploi / personnes n'occupant pas d'emploi) ne sont pas exactement celles qui sont utilisées par l'Insee ; elles ne sauraient donc conduire à des comparaisons avec la population générale, notamment en termes de taux d'activité.

III.3.1. Parcours et situations professionnelles des personnes occupant un emploi

S'agissant des personnes occupant un emploi, celles-ci ont commencé leur vie professionnelle à l'âge de 23 ans en moyenne, valeur quasi équivalente chez les hommes et les femmes. Leurs principales caractéristiques sont données dans le tableau 4.

Tableau 4. Caractéristiques des patients occupant un emploi, selon l'âge (en %)

	18-29 ans	30-39 ans	40 ans et plus	Ensemble
Sexe	%	%	%	%
Hommes	46,3	48,1	52,5	48,6
Femmes	53,7	51,9	47,5	51,4
<i>Total (et effectif)</i>	100 (54)	100 (81)	100 (40)	100 (175)
Catégorie socioprofessionnelle	%	%	%	%
Artisans, commerçants, chefs d'entreprise	0,0	2,5	2,5	1,7
Cadres, professions intellectuelles sup.	38,9	29,6	45,0	36,0
Professions intermédiaires	40,7	39,5	30,0	37,7
Employés	16,7	27,2	20,0	22,3
Ouvriers	3,7	1,2	2,5	2,3
<i>Total (et effectif)</i>	100 (54)	100 (81)	100 (40)	100 (175)
Cadre du travail	%	%	%	%
Milieu du travail ordinaire	94,1	92,3	91,2	92,6
Atelier protégé	2,0	0,0	0,0	0,6
À domicile	3,9	5,1	8,8	5,5
Autre	0,0	2,6	0,0	1,2
<i>Total (et effectif)</i>	100 (51)	100 (78)	100 (34)	100 (163)
Temps de travail	%	%	%	%
Temps plein	76,5	70,1	64,9	70,9
Temps partiel	23,5	29,9	35,1	29,1
<i>Total (et effectif)</i>	100 (51)	100 (77)	100 (37)	100 (165)
Reconnaissance travailleur handicapé	%	%	%	%
Oui	57,7	70,0	89,5	70,6
Non	42,3	30,0	10,5	29,4
<i>Total (et effectif)</i>	100 (52)	100 (80)	100 (38)	100 (170)

Note : les non réponses des rubriques cadre du travail, temps de travail et reconnaissance de travailleur handicapé ont été exclues des calculs de pourcentages.

Lecture : dans l'ensemble, 37,7 % des patients en emploi occupent une profession intermédiaire, cette proportion est de 40,7 % chez les patients de 18-29 ans.

Champ : *MucoFamille*, patients âgés de 18 ans et plus ayant répondu au module *Profession* du questionnaire.

Les catégories socioprofessionnelles les plus représentées sont les professions intermédiaires (près de 38 %) occupées surtout par les générations les plus jeunes (près de 41 %), puis viennent les cadres (36 %) où les générations les plus anciennes sont majoritaires (45 %). Le travail s'effectue quasi exclusivement (93 %) en milieu ordinaire, le lieu du domicile occupant tout de même de façon permanente près de 6 % des actifs, majoritairement des patients âgés de 40 ans et plus. Le travail est exercé dans plus de 70 % des cas à temps plein, une situation

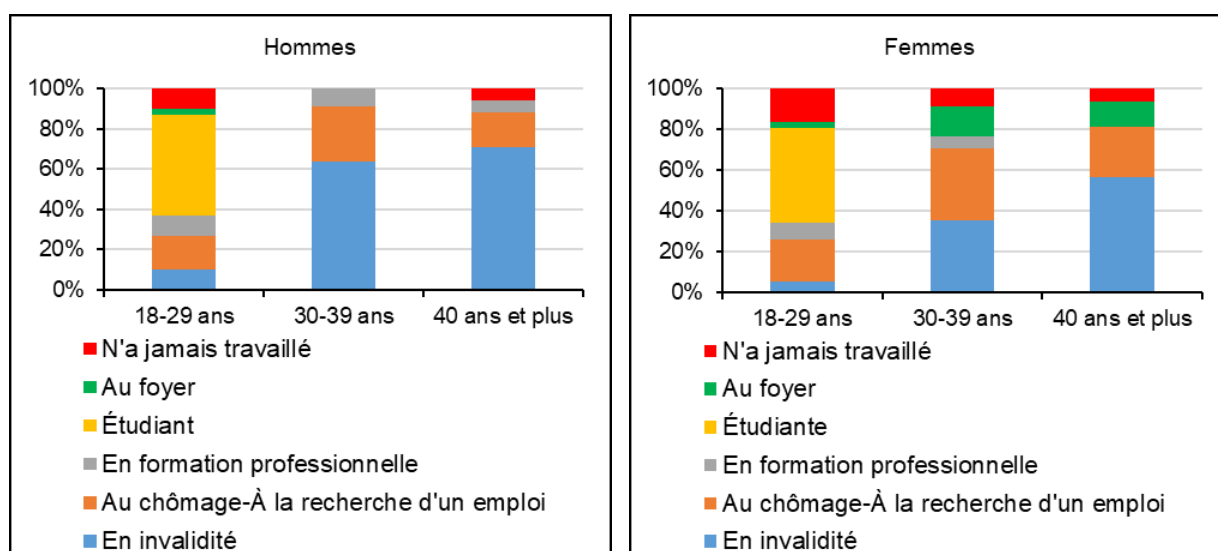
plus fréquente encore dans le groupe d'âges des 18-29 ans (plus 76 %). Enfin, 29 % des actifs n'ont pas bénéficié de la reconnaissance de travailleur handicapé, une donnée présentant un déséquilibre très marqué entre générations (42 % à 18-29 ans contre 11 % à 40 ans et plus).

Les parcours professionnels sont marqués par de nombreuses interruptions : près d'un actif sur deux (49 %) a dû interrompre au moins une fois son activité (le nombre moyen d'interruptions s'élève à 1,8 et la durée de chacune des interruptions est de près de quatre mois), soit pour motifs strictement professionnels (30 % des cas) – fin de contrat et pénibilité du travail, notamment – soit, bien plus fréquemment (70 % des cas), pour motifs médicaux – transplantations pulmonaires, cures d'antibiotiques répétées, états de fatigue liés à la mucoviscidose.

III.3.2. Parcours et situations professionnelles des personnes n'occupant pas d'emploi

Concernant les personnes n'occupant pas d'emploi, les femmes sont plus nombreuses dans cette situation (68 % de l'ensemble des non actifs) que les hommes (32 %), la tranche d'âge la plus touchée étant celle des 18-29 ans. La caractéristique première des patients sans emploi (figure 5) est l'invalidité : celle-ci est présente dans tous les groupes d'âges mais prédomine chez les hommes de 40 ans et plus où sa fréquence avoisine 70 % ; la proportion de patients au chômage ou à la recherche d'un emploi est de 23 % environ et atteint 35 % chez les femmes de 30-39 ans ; enfin, les patients les plus jeunes (âgés de 18 à 29 ans) sont le plus souvent en études. Trois patients sur quatre ont bénéficié d'aides allouées par les MDPH : l'aide financière la plus fréquente (près de 80 % des cas) est l'Allocation aux adultes handicapés (AAH), à laquelle sont souvent associées les cartes facilitant la mobilité et les déplacements : carte d'invalidité et carte de priorité.

Figure 5. Caractéristiques des patients n'occupant pas d'emploi, selon le sexe et l'âge



Lecture : 5,5 % des femmes âgées de 18 à 29 ans sont en invalidité, 20,6 % sont au chômage ou à la recherche d'un emploi.

Champ : *MucoFamille*, patients âgés de 18 ans et plus ayant répondu au module *Profession* du questionnaire.

Une partie des patients n'occupant pas d'emploi au moment de l'enquête *MucoFamille* a eu auparavant l'expérience d'un parcours professionnel. Chez ces derniers, des interruptions ont

jalonné leur période d'activité (le nombre moyen d'interruptions est de 1,6 et la durée de chacune d'elles atteint cinq mois et demi), pour raisons professionnelles (33 % des cas) – fin de contrat essentiellement – ou, plus souvent (67 % des cas), pour raisons médicales – maladie de longue durée incompatible avec une activité professionnelle.

III.4. Famille

III.4.1. Situations matrimoniales

L'analyse des situations matrimoniales a porté sur les patients âgés de 18 ans et plus ; les définitions suivantes ont été adoptées :

- célibataires, personnes n'ayant jamais vécu en couple pendant au moins un an ;
- mariés ou en couple non mariés (Pacs, union libre), personnes ayant déjà vécu en couple pendant au moins un an, dont l'union est civile ou de fait ;
- les divorces résultent de l'interruption des mariages ; les séparations résultent de l'interruption des Pacs ou des unions libres ; les veuvages résultent du décès de l'un des membres du couple.

Les situations matrimoniales se modifient avec l'âge mais avec des tendances différentes selon le sexe. Chez les hommes (tableau 5a), la proportion de célibataires est de près de 44 % à 18-29 ans et se trouve quasiment diminuée de moitié (23 %) à 40 ans et plus ; chez les plus jeunes, 46 % environ des patients vivent en couple non mariés, cette proportion diminuant ensuite au profit des mariés dont le taux avoisine 33 % à 40 ans et plus. L'âge à la première union (mariage, Pacs ou union libre) s'établit en moyenne à 22,8 ans. Enfin, chez les hommes, les interruptions d'unions sont le plus souvent des séparations – elles représentent 10 % contre 2 % environ de divorces –, dont la cause est liée à la mucoviscidose dans un peu plus d'un cas sur deux.

Tableau 5a. Population masculine de *MucoFamille* - État matrimonial, selon l'âge (en %)

	18-29 ans	30-39 ans	40 ans et plus	Ensemble
État matrimonial	%	%	%	%
Célibataires	43,6	13,6	23,3	28,7
Mariés	3,6	34,1	33,3	20,9
En couple non mariés (Pacs, union libre)	45,5	34,1	30,0	38,0
Divorcés	0,0	2,3	6,7	2,3
Séparés	7,3	15,9	6,7	10,1
Veufs	0,0	0,0	0,0	0,0
<i>Total (et effectif)</i>	100 (55)	100 (44)	100 (30)	100 (129)

Lecture : dans l'ensemble de la population masculine, 28,7 % des patients sont célibataires, cette proportion est de 43,6 % chez les patients de 18-29 ans.

Champ : *MucoFamille*, patients âgés de 18 ans et plus ayant répondu à la partie *Couple* du module *Famille* du questionnaire.

Chez les femmes (tableau 5b), 46 % sont célibataires à 18-29 ans mais près de huit fois moins nombreuses (6 %) à 40 ans et plus ; le mariage augmente fortement avec l'avance en âge : il

passé de 6 % chez les patientes les plus jeunes à près de 55 % chez les patientes les plus âgées. L'âge à la première union est de 21,8 ans en moyenne. Enfin, les interruptions d'unions sont exclusivement des séparations (environ 11 %), dont la cause est attribuée à la mucoviscidose dans un cas sur trois.

Tableau 5b. Population féminine de *MucoFamille* - État matrimonial, selon l'âge (en %)

	18-29 ans	30-39 ans	40 ans et plus	Ensemble
État matrimonial	%	%	%	%
Célibataires	46,4	10,6	6,1	26,2
Mariées	6,0	43,9	54,5	28,4
En couple non mariées (Pacs, union libre)	29,8	40,9	30,3	33,9
Divorcées	0,0	0,0	0,0	0,0
Séparées	17,9	4,5	6,1	10,9
Veuves	0,0	0,0	3,0	0,5
<i>Total (et effectif)</i>	100 (84)	100 (66)	100 (33)	100 (183)

Note : les pourcentages ne somment pas exactement à 100 du fait des arrondis.

Lecture : dans l'ensemble de la population féminine, 26,2 % des patientes sont célibataires, cette proportion est de 46,4 % chez les patientes de 18-29 ans.

Champ : *MucoFamille*, patientes âgées de 18 ans et plus ayant répondu à la partie *Couple* du module *Famille* du questionnaire.

III.4.2. Procréation⁽⁷⁾

Parmi les générations de femmes en âge de procréer, âgées de 20 à 49 ans dans cette étude⁽⁸⁾, 143 patientes n'ont pas déclaré de grossesse, contre 45 patientes (soit 24 %) qui ont déclaré de une à trois grossesses durant leur vie génésique. Pour les patientes ayant donné naissance à un enfant, le tableau 6 donne leur distribution par groupe d'âges atteint selon le rang de la dernière grossesse : les grossesses de rang 1 concernent près de sept femmes sur dix et l'âge moyen des mères à la naissance de leur premier enfant est de 27,7 ans. Au total, 64 naissances vivantes ont été issues de l'ensemble de ces grossesses, dont une naissance gémellaire et deux nouveau-nés avec un diagnostic positif de mucoviscidose ; dans le total des naissances, il a été fait recours à la procréation médicalement assistée (PMA) dans 42 % des cas.

Tableau 6. Age atteint selon le rang de la dernière grossesse (en nombre)

	20-29 ans	30-39 ans	40-49 ans	Ensemble
Rang de la grossesse	N	N	N	N
1	20	9	2	31
2	2	8	0	10
3	0	4	0	4
<i>Total</i>	22	21	2	45

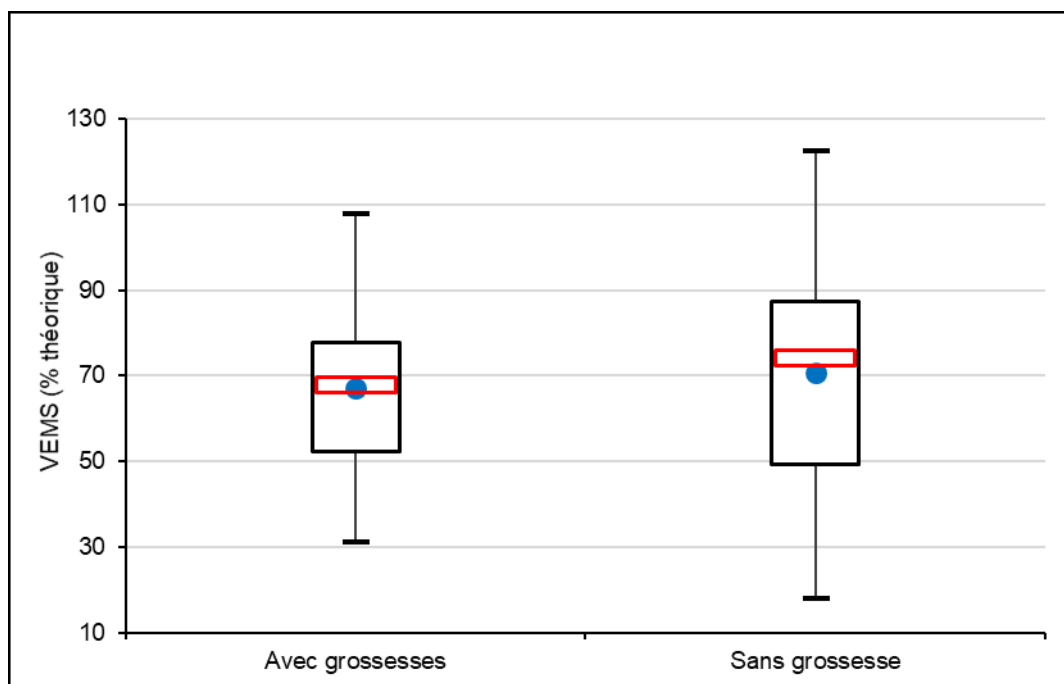
Champ : *MucoFamille*, patientes âgées de 20 et plus ayant répondu à la partie *Enfants* du module *Famille* du questionnaire.

(7) L'analyse ne porte que sur la fécondité féminine : dans le cas de la mucoviscidose, les femmes présentent une hypofertilité, les hommes sont stériles en raison d'une agénésie des canaux déférents.

(8) Le choix du groupe d'âges 20-49 ans se justifie en raison de la faiblesse des effectifs, bien que la période de procréation féminine soit habituellement de 15 à 49 ans.

Les situations matrimoniales des deux groupes de femmes diffèrent nettement : toutes les patientes qui ont déclaré au moins une grossesse ont vécu en couple (mariées, sous le régime du Pacs ou en union libre), alors que 53 % seulement des patientes qui n'ont pas déclaré de grossesse ont connu une vie de couple, le plus souvent en Pacs ou en union libre. Leur état de santé – estimé à ce stade de l'étude par deux indicateurs biomédicaux seulement – semble en revanche assez comparable. L'atteinte respiratoire, mesurée par le VEMS, est en moyenne de 67,1 % de la valeur théorique chez celles qui ont déclaré au moins une grossesse, et de 70,7 % en moyenne chez celles qui n'ont pas déclaré de grossesse, ces différences n'étant pas significatives (figure 6). La proportion de patientes transplantées (tous organes) est de 13 % dans le premier groupe, et de 16 % dans le second groupe, ces différences n'étant pas significatives.

Figure 6. Distribution du VEMS chez les patientes avec ou sans grossesse



Lecture : la distribution et les valeurs du VEMS de chacun des groupes sont résumées par chacun des graphiques. Dans le groupe des femmes ayant eu des grossesses, les valeurs extrêmes (barres horizontales) sont égales à 31,3 et 107,9 ; le premier et le troisième quartiles (bords inférieur et supérieur du rectangle, qui contient 50 % des observations) sont égaux à 52,2 et 77,9 ; la médiane (en rouge, qui est la valeur centrale) est égale à 67,8 ; la moyenne (en bleu) est égale à 67,1.

Champ : *MucoFamille*, patientes âgées de 20 ans et plus ayant répondu à la partie *Enfants* du module *Famille* du questionnaire, pour lesquelles les données sont documentées dans *MucoRegistre*.

III.4.3. Composition des fratries

Le tableau 7 donne la dimension et la composition des fratries des patients ayant participé à l'enquête *MucoFamille*, selon plusieurs critères : le rang de naissance du patient, le fait que les frères et sœurs soient issus des mêmes parents que le patient (pleins germains pouvant avoir hérité de deux mutations du gène *CFTR*) et que le couple parental ait interrompu son union par divorce ou séparation en raison de difficultés causées par la mucoviscidose. Selon leur rang de naissance, les patients de l'enquête sont répartis en 49 % de rang 1, 33 % de rang 2, 13 % de rang 3 et 6 % de rang 4 et plus. À ne considérer que les patients de rang 1 – situation

où est révélé, dès leur premier enfant, le statut de porteurs sains des parents⁽⁹⁾ pour le gène *CFTR* – on observe les résultats suivants :

- la proportion de patients qui n'ont pas eu de frères et sœurs (fratries de dimension 1) est de 17 % ;
- pour les 113 patients appartenant à des fratries de dimension 2 et plus, le nombre de frères et sœurs atteints de mucoviscidose s'élève à 24, soit un rapport de 1 frère/sœur atteint pour 4,7 patients ;
- sur un total de 31 couples parentaux qui ont interrompu leur union par divorce ou séparation, deux couples seulement l'ont fait en raison de difficultés causées par la mucoviscidose.

Tableau 7. Dimension et composition des fratries selon le rang de naissance du patient

Rang de naissance du patient	Dimension de la fratrie										
	1		2			3			4 et plus		
	Nombre de patients	Nombre de couples parentaux divorcés/séparés en raison de la mucoviscidose	Nombre de patients	Nombre de frères/sœurs avec mucoviscidose	Nombre de couples parentaux divorcés/séparés en raison de la mucoviscidose	Nombre de patients	Nombre de frères/sœurs avec mucoviscidose	Nombre de couples parentaux divorcés/séparés en raison de la mucoviscidose	Nombre de patients	Nombre de frères/sœurs avec mucoviscidose	Nombre de couples parentaux divorcés/séparés en raison de la mucoviscidose
1	23	0	72	13	2	30	6	0	11	5	0
2			57	13	3	26	8	1	9	6	0
3						25	7	1	10	5	0
4 et plus									17	10	1

Note : le nombre total de patients est de 280.

Lecture : le nombre de patients occupant le premier rang de naissance (rang 1) dans les fratries comptant en tout 2 enfants (dimension 2) est de 72 ; dans ce cas, 13 frères/sœurs sont eux-mêmes atteints de mucoviscidose et 2 couples parentaux sont divorcés/séparés en raison de la mucoviscidose.

Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu à la partie *Parents, frères et sœurs* du module *Famille* du questionnaire.

III.4.4. Composition du foyer

Les patients vivent le plus souvent en couple (56 %) – que ceux-ci soient mariés ou non, avec ou sans enfants – mais cette donnée d'ensemble est liée à la structure par âge de l'échantillon ayant participé à l'enquête *MucoFamille* (tableau 8). Plus précisément peut-on observer que

(9) Pour une maladie génétique transmise sur le mode de l'hérédité autosomique récessive, les porteurs sains sont les personnes qui ont un génotype hétérozygote (porteurs d'une seule mutation délétère).

chez les adultes (patients âgés de 18 ans et plus), la vie en couple est plus fréquente chez les femmes que chez les hommes (61 % et 57 % respectivement) et, qu'à l'inverse, vivre seul est une situation plus fréquente chez les hommes que chez les femmes (25 % environ et 17 % respectivement). Quant aux adolescents (14-17 ans), ils vivent pour la quasi-totalité d'entre eux dans le même foyer que celui de leurs parents.

Tableau 8. Mode de vie, selon le sexe et l'âge (en %)

	Hommes		Femmes		Ensemble
	14-17 ans	18 ans et plus	14-17 ans	18 ans et plus	
Mode de vie	%	%	%	%	%
Seul	0,0	24,7	0,0	17,4	19,1
En parent isolé	0,0	2,2	0,0	0,0	0,9
En couple	0,0	57,3	0,0	61,4	56,2
Avec les parents	75,0	13,5	100,0	18,2	20,9
Autre	25,0	2,2	0,0	3,0	3,0
<i>Total (et effectif)</i>	100	100	100	100	100
	(4)	(89)	(10)	(132)	(235)

Note : la modalité Autre comprend les autres membres de la famille que les parents (oncle, tante...), ainsi que les amis colocataires. Les pourcentages ne somment pas exactement à 100 du fait des arrondis.

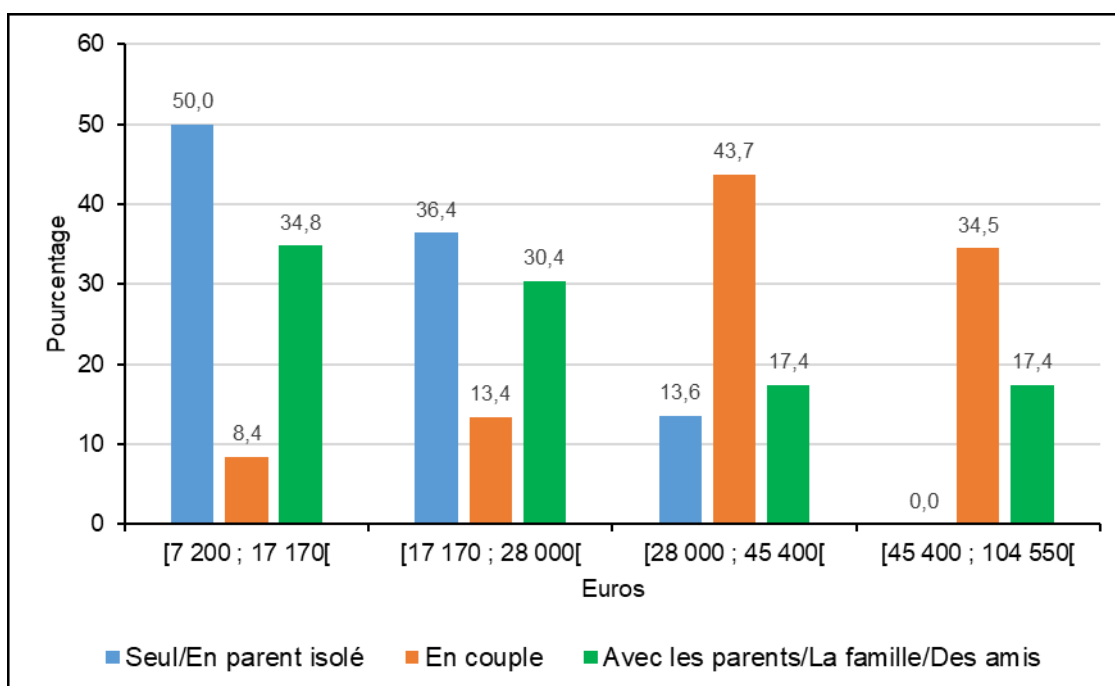
Lecture : dans l'ensemble, 56,2 % des patients vivent en couple, cette proportion est de 61,4 % chez les femmes de 18 ans et plus.

Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu au module *Famille* du questionnaire.

Les revenus nets annuels dont disposent les ménages⁽¹⁰⁾ présentent des disparités notables selon le mode vie des patients (figure 7). Ceux qui, d'une part, vivent seuls ou en parents isolés (leur âge moyen est de 31,6 ans) et qui, d'autre part, vivent avec leurs parents, d'autres membres de leur famille ou avec des amis (23,4 ans d'âge moyen), sont les deux catégories de patients dont les revenus annuels sont les plus faibles : pour environ 80 % d'entre eux, leurs revenus sont compris entre 7 200 et 28 000 euros. À l'opposé, les patients qui vivent en couple (34,7 ans d'âge moyen) se distinguent nettement des précédents : 44 % d'entre eux disposent de revenus nets compris entre 28 000 et 45 400 euros, la part qui dispose de la tranche de revenus la plus élevée (supérieure à 45 400 euros) avoisinant 35 %. Cette donnée d'ensemble pour la mucoviscidose peut être rapprochée de la France métropolitaine, où le niveau de vie médian de la population s'élevait à 20 820 euros annuels en 2017 (Insee, 2019).

(10) Ensemble des salaires, pensions, allocations, rentes, bénéfices, revenus de placements ou occasionnels, après cotisations sociales et avant impôts.

Figure 7. Tranches de revenus nets annuels disponibles des ménages, selon le mode de vie



Lecture : 50,0 % des patients qui vivent seuls ou en parents isolés ont des revenus nets annuels compris entre 7 200 et 17 170 euros, 36,4 % ont des revenus nets annuels compris entre 17 170 et 28 000 euros.

Champ : MucoFamille, patients ayant répondu au module Famille du questionnaire.

III.5. Logement

III.5.1. Caractéristiques et localisation du logement

Le type de logement occupé le plus fréquemment (52 %) est la maison individuelle ; viennent ensuite l'appartement (42 %) puis le studio ou la chambre dans un habitat collectif (6 %).

La localisation géographique du lieu de résidence par rapport au centre de soins assurant le suivi principal dépend du type de logement (tableau 9).

Tableau 9. Localisation du lieu de résidence et du centre de soins, selon le type de logement (en %)

	Studio ou chambre dans un habitat collectif	Appartement	Maison individuelle	Ensemble
Localisation du logement et du centre de soins	%	%	%	%
Même département	56,3	54,2	43,1	48,5
Départements différents	43,8	45,8	56,9	51,5
<i>Total (et effectif)</i>	100 (16)	100 (142)	100 (174)	100 (332)

Note : les pourcentages ne somment pas exactement à 100 du fait des arrondis.

Lecture : dans l'ensemble, 51,5 % des patients ont leur logement et leur centre de soins localisés dans des départements différents, cette proportion est de 56,9 % chez les patients qui résident en maison individuelle.

Champ : MucoFamille, patient résidant en France (métropole et outre-mer) ayant répondu au module Logement du questionnaire.

Alors que dans la majorité des cas (environ 52 %) le logement et le centre de soins se situent dans des départements différents, cette situation est encore plus marquée (près de 57 %) chez les patients qui occupent une maison individuelle. À l’opposé, les patients en appartement et, surtout, en studio ou en chambre dans un habitat collectif ont leur logement qui se situe dans le même département que leur centre de soins (leurs proportions sont respectivement aux environs de 54 % et 56 %) alors que la donnée d’ensemble – logement et centre localisés dans le même département – est aux environs de 48 %.

III.5.2. Statut d’occupation, choix et aménagements du logement, accès à la propriété

Le statut d’occupation le plus fréquent (à hauteur de 40 %) regroupe les deux catégories représentées par les locataires et les sous-locataires/colocataires de leur logement ; cela concerne principalement les patients adultes (âgés de 18 ans et plus) qui disposent d’un appartement et les jeunes patients (moins de 18 ans) qui résident en studio ou en chambre dans un habitat collectif. Environ 31 % des patients, essentiellement des adultes, sont propriétaires de leur logement, une maison individuelle le plus souvent. Enfin, les personnes logées à titre gratuit, dont la proportion est de 29 %, sont pour la plupart les adolescents (âgés de 14 à 17 ans) qui résident en maison individuelle chez leurs parents.

Peu de patients (16 % seulement) ont choisi leur logement pour qu’il soit adapté aux soins ou pour que cela les rapproche du centre assurant leur suivi pour la mucoviscidose. Dans les autres cas, le logement a le plus souvent été choisi en raison de sa proximité avec le lieu du travail ou des études, par convenance et goûts personnels, pour des raisons financières ou pour favoriser un rapprochement familial. Il est également à noter que 8 % seulement des patients ont dû réaliser des aménagements particuliers dans leur logement en raison de la mucoviscidose : assainissement de certaines pièces, espaces de rangement pour le matériel médical ou les médicaments, travaux permettant d’améliorer l’accessibilité des lieux de vie.

La proportion de patients ayant fait des démarches pour emprunter en vue d’accéder à la propriété s’élève à 44 % ; ces patients sont âgés en moyenne de 36,6 ans, ce sont des femmes dans près de six cas sur dix. Lors de ces démarches, près de neuf patients sur dix ont déclaré avoir rencontré des difficultés : refus de prêt, refus d’assurance, surprimes d’assurance, limitations de garanties lors des propositions de la convention Aeras (S’Assurer et emprunter avec un risque aggravé de santé).

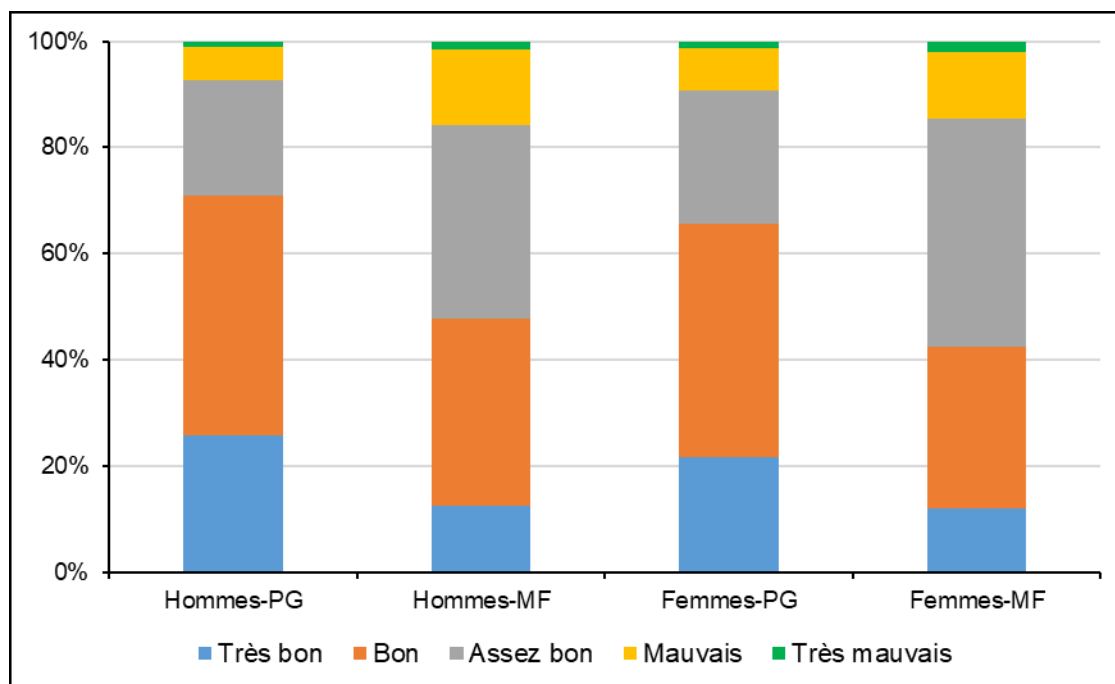
III.6. Qualité de vie

III.6.1. État de santé

L’état de santé perçu est mesuré en population générale par des enquêtes spécifiques (Drees, Santé publique France, 2017). La même approche a été employée pour l’enquête *MucoFamille*, en particulier avec la question : « Comment est, selon vous, votre état de santé en général ? » Alors que dans la population française, près de 70 % des personnes se déclarent en bonne ou en très bonne santé, cette proportion est de 45 % environ pour les patients atteints de mucoviscidose (figure 8). À l’opposé, si un peu plus de 8 % des personnes en population gé-

nérale considèrent que leur état de santé est mauvais ou très mauvais, cette proportion atteint 15 % environ pour les personnes ayant la mucoviscidose.

Figure 8. Population générale et *MucoFamille*. État de santé perçu, selon le sexe



Note : PG : population générale. MF : *MucoFamille*.

Lecture : 25,7 % des hommes en population générale se déclarent en très bon état de santé, 12,5 % des hommes de *MucoFamille* se déclarent en très bon état de santé.

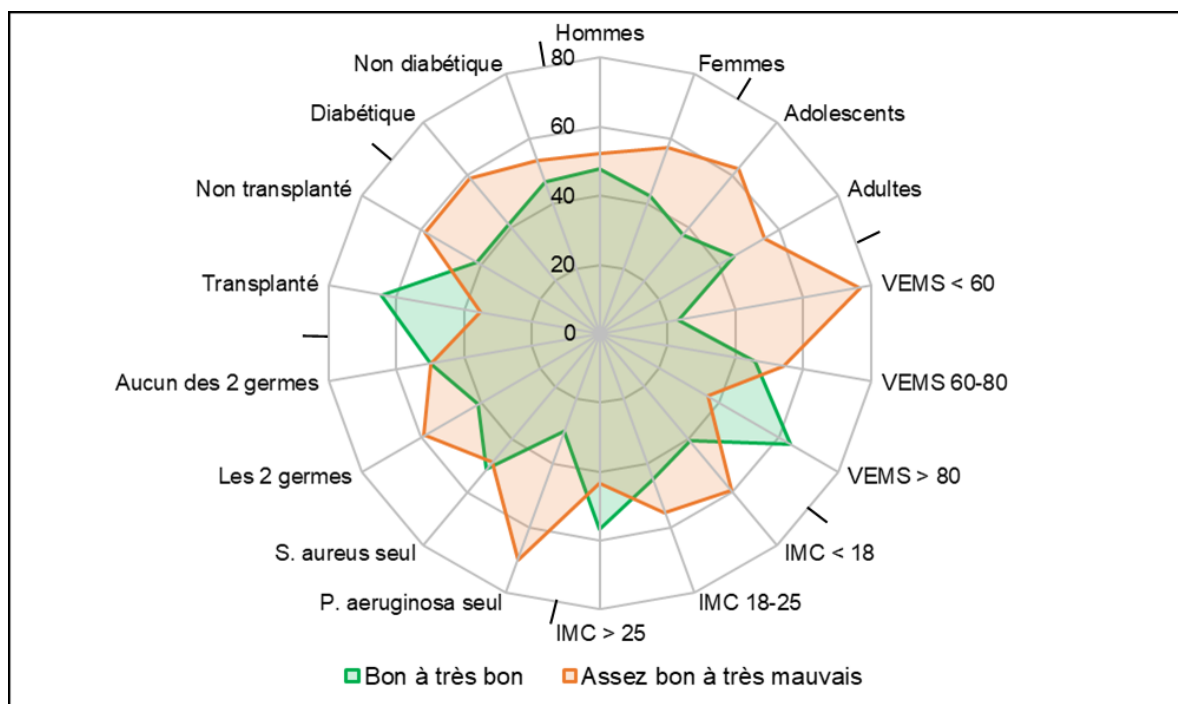
Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu au module *Qualité de vie* du questionnaire.

Source : L'état de santé de la population en France (Drees, Santé publique France, 2017).

Pour explorer plus avant les dimensions liées à l'état de santé perçu, les données de *MucoFamille* ont été appariées à quelques aspects biomédicaux de *MucoRegistre*. Sur la figure 9 est représentée la comparaison des deux grands ensembles constitués, d'une part, par les patients ayant jugé leur état de santé comme bon ou très bon, d'autre part, par ceux ayant jugé leur état de santé comme assez bon, mauvais ou très mauvais. L'espace occupé par la zone « bon à très bon état de santé » est assez largement dépassé par celui occupé par la zone « assez bon à très mauvais état de santé », mais il ressort quelques points notables sur cette vue d'ensemble :

- les femmes se sentent en moins bonne santé que les hommes, il en est de même des adolescents par rapport aux adultes ;
- ce n'est qu'aux valeurs élevées du VEMS (supérieur à 80) et de l'IMC (supérieur à 25) que les patients se sentent en bonne santé ;
- la présence et l'association des bactéries *P. aeruginosa* et *S. aureus* conduisent à des effets contrastés : lorsqu'il est le seul à être présent parmi les deux, le germe *P. aeruginosa* est celui qui contribue le plus au sentiment d'une mauvaise santé ;
- les patients transplantés se sentent en meilleure santé que les patients non transplantés : les premiers sont près de 65 % à juger que leur état de santé est bon ou très bon, contre 41 % chez les seconds ;
- avoir ou non un diabète induit le plus souvent le sentiment d'une mauvaise santé.

Figure 9. État de santé perçue, selon quelques caractéristiques médicosociales



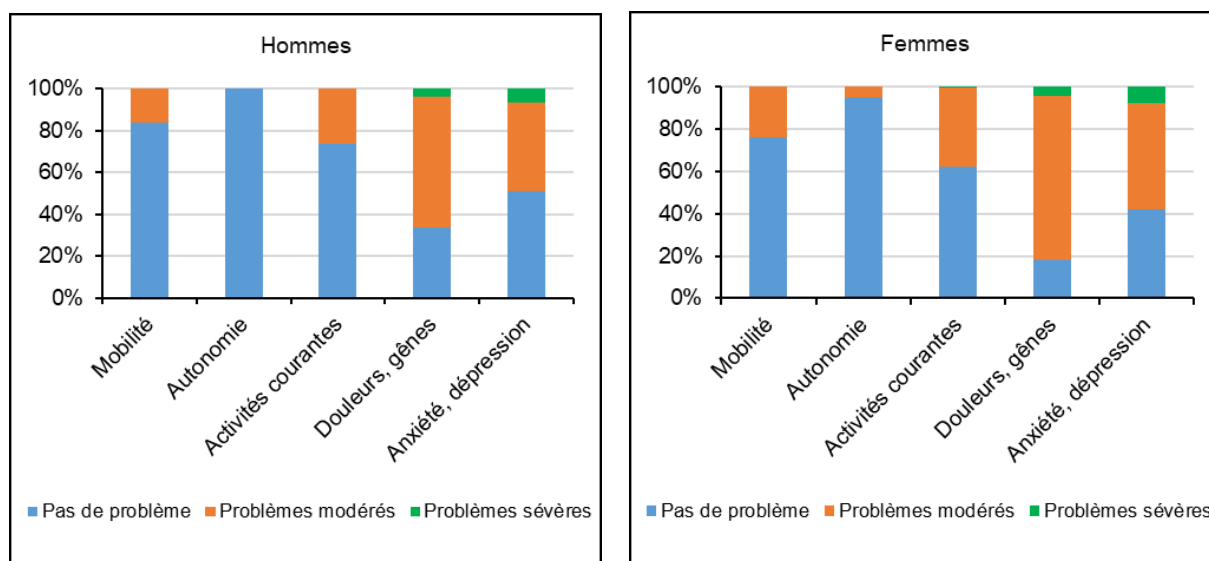
Lecture : 47,7 % des hommes et 42,5 % des femmes se déclarent en bon ou très bon état de santé, 52,3 % des hommes et 57,5 % des femmes se déclarent en assez bon, mauvais ou très mauvais état de santé.

Champ : *MucoFamille*, patients ayant répondu au module *Qualité de vie* du questionnaire, pour lesquels les données sont documentées dans *MucoRegistre*.

La mesure de l'état de santé a été complétée dans *MucoFamille* par l'instrument EQ-5D-3L développé par le groupe EuroQol (s. d.). Les quatre dimensions parmi les cinq pour lesquelles les niveaux de problème sont les plus importants sont, en premier lieu, les douleurs et gênes (où 62 % des hommes et 77 % des femmes disent avoir des problèmes modérés), l'anxiété et la dépression (où 42 % des hommes et 50 % des femmes ont des problèmes modérés), et, à un moindre degré, les activités courantes ainsi que la mobilité ; la seule dimension pour laquelle aucun problème n'est rapporté par les patients est l'autonomie de la personne (figure 10).

Au cours de l'année qui a précédé l'enquête *MucoFamille*, des patients ont opposé quelques refus à certains aspects liés aux soins (figure 11) : le plus fréquemment (à hauteur de 32 %) il est arrivé que soit refusée une séance de kinésithérapie – le fait de patients parmi lesquels 3 % environ avaient été transplantés –, mais également que soient refusés une cure d'antibiotiques (cela a été le cas pour près de 19 % des patients), un complément nutritionnel ou un médicament de première nécessité (environ 18 %), voire une hospitalisation (environ 12 %). À un bien moindre degré, une transplantation a été refusée par un peu plus de 2 % des patients, un refus qui s'est manifesté plus souvent chez les hommes que chez les femmes (près de 5 % contre moins de 1 %).

Figure 10. Dimensions de la qualité de vie liée à la santé, selon le sexe

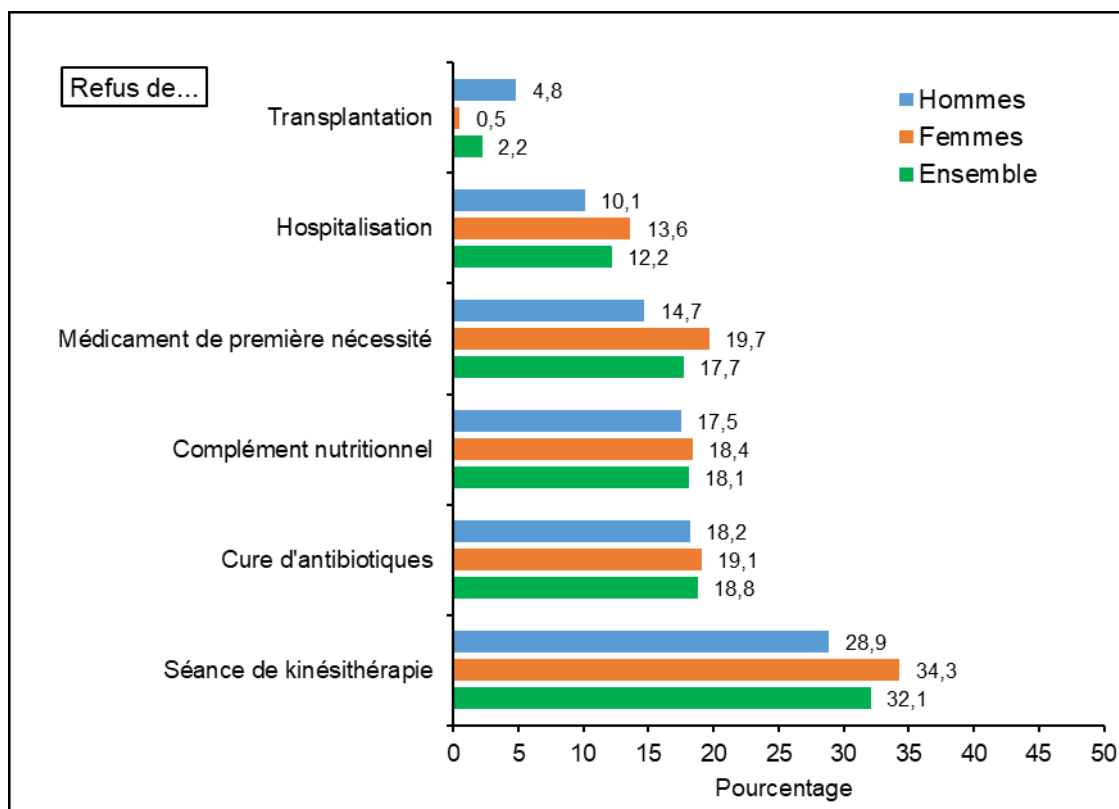


Lecture : sur la dimension « Mobilité » 83,9 % des hommes déclarent ne pas avoir de problème, 16,1 % des hommes déclarent avoir des problèmes modérés.

Champ : MucoFamille, patients ayant répondu au module *Qualité de vie* du questionnaire.

Source : EuroQol-5D-3L (<https://euroqol.org/eq-5d-instruments/eq-5d-3l-about/>).

Figure 11. Refus opposés aux soins, selon le sexe



Lecture : 4,8 % des hommes ont refusé une transplantation au cours des 12 derniers mois.

Champ : MucoFamille, patients ayant répondu au module *Qualité de vie* du questionnaire.

III.6.2. Les aides

La proportion de patients ayant déclaré avoir besoin d'aide pour les activités quotidiennes s'élève à près de 16 % ; ces patients sont âgés en moyenne de 33,3 ans, ce sont des femmes dans un peu plus de huit cas sur dix. Deux activités concentrent à elles seules les besoins d'aide (plus de 98 % des besoins exprimés) : les tâches ménagères (ménage, lessive...) et les courses (achats en magasins) ; dans sept cas sur dix, c'est un membre de la famille qui intervient pour aider lors de ces activités et, selon l'âge du patient, il s'agit du père/de la mère ou du conjoint.

Pour ce qui relève des aides et activités ponctuelles, les patients ont rarement fait appel à un travailleur social : cela n'a été le cas que pour 13 % d'entre eux, en dépit de réelles difficultés financières (pour l'alimentation, le loyer...) auxquelles 27 % environ des patients sont régulièrement exposés. C'est que la solidarité semble jouer pleinement : près de 90 % des patients sont en contact avec des membres de leur famille autres que leurs parents ou leurs enfants et connaissent dans leur entourage des personnes qui, en cas de difficultés, pourraient les héberger quelques jours ou leur apporter une aide matérielle. De surcroît, la participation sociale des patients est conséquente : au cours de l'année qui a précédé l'enquête *MucoFamille*, près de 70 % d'entre eux sont allés au spectacle, plus de 80 % d'entre eux sont partis en vacances ou ont fait du sport.

III.6.3. Assurance maladie et prise en charge

Pour leurs dépenses de santé, les patients sont affiliés au régime général à proportion de 65 %, les régimes spéciaux et le régime agricole comptant respectivement pour 33 % et 2 % des patients. En outre, près de neuf patients sur dix bénéficient d'une couverture santé complémentaire, une mutuelle le plus souvent.

La proportion de patients pris en charge dans le dispositif de l'ALD pour les soins occasionnés par la mucoviscidose s'élève à 93 %. Malgré cela, 34 % des patients ont à payer un Reste à charge ; le montant mensuel de ce dernier est de 56 euros en moyenne et concerne l'achat des médicaments (82 % des cas), à quoi s'ajoutent parfois le paiement d'une franchise, d'une participation forfaitaire ou des dépassements d'honoraires.

IV. Conclusion

Dans une perspective visant à analyser les déterminants sociaux de la santé, l'enquête « Mucoviscidose, famille et société » permet de disposer d'un corpus de données quantifiées et objectives susceptibles de contribuer aux recherches à caractère social dans le domaine des maladies génétiques. En outre, les commentaires personnels déposés par les patients au fil de l'enquête apportent des témoignages souvent éclairants sur la maladie, tels ces quelques extraits de verbatim donnés en exemple :

« Vivre avec la mucoviscidose est compliqué. Dans la mesure où elle est invisible, il est très difficile pour les personnes de l'entourage (personnel et professionnel) de bien mesurer la gravité de la maladie et les difficultés qu'elle engendre. »

« La mucosité coûte cher au quotidien. »

« J'ai du mal à suivre correctement mes soins, qui se cumulent aussi au fil des années et en fonction des médecins rencontrés. J'ai beaucoup de difficultés à accepter la médication, bien qu'elle m'aide au quotidien. [...] Ma mucosité évolue un peu, alors que je souhaiterais plutôt la diminuer voire l'exclure, comme un déni. [...] Je ne me sens pas légitime en tant que mucosité, mais mes relations avec l'extérieur (au travail surtout) me renvoient vivement le fait que je suis plus fragile que les autres. »

Dans un contexte sanitaire en évolution permanente, où il est nécessaire de disposer d'indicateurs pour la conception, le pilotage et l'évaluation des actions de santé publique, le souhait des concepteurs de l'enquête « Mucoviscidose, famille et société » serait que les résultats présentés dans ce document parviennent à trouver écho auprès des associations de patients, des professionnels de santé et des décideurs.

Références

BELLIS G, CAZES MH, PARANT A, GAIMARD M, TRAVERS C, LE ROUX E, RAVILLY S, RAULT G, 2007. Cystic fibrosis mortality trends in France. *J Cyst Fibros*, 6, p. 179-186.

BELLIS G, DEHILLOTTE C, LEMONNIER L, 2019. *Registre français de la mucoviscidose - Bilan des données 2017*. Paris, Vaincre la Mucoviscidose et Institut national d'études démographiques, 51 p.

BRITTON JR, 1989. Effects of social class, sex, and region of residence on age at death from cystic fibrosis. *Br Med J*, 298, p. 483-487.

BUZZETTI R, SALVATORE D, BALDO E, FORNERIS MP, LUCIDI V, MANUNZA D, MARINELLI I, MESSORE B, NERI AS, RAIA V, FURNARI ML, MASTELLA G, 2009. An overview of international literature from cystic fibrosis registries: 1. Mortality and survival studies in cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*, 8, p. 229-237.

DOWD JB, ZAJACOVA A, AIELLO A, 2009. Early origins of health disparities: burden of infection, health and socioeconomic status in US children. *Soc Sci Med*, 68, p. 699-707.

DREES, SANTÉ PUBLIQUE FRANCE, 2017. *L'état de santé de la population en France*. Éditions Dicom, 434 p.

DRUMM ML, KONSTAN MW, SCHLUCHTER MD, HANDLER A, PACE R, ZOU F, ZARIWALA M, FARGO D, XU A, DUNN JM, DARRAH RJ, DORFMAN R, SANDFORD AJ, COREY M, ZIELENSKI J, DURIE P, GODDARD K, YANKASKAS JR, WRIGHT FA, KNOWLES MR, THE GENE MODIFIER STUDY GROUP, 2005. Genetic modifiers of lung disease in cystic fibrosis. *N Engl J Med*, 353, p. 1443-1453.

EMERSON J, ROSENFELD M, MCNAMARA S, RAMSEY B, GIBSON RL, 2002. Pseudomonas aeruginosa and other predictors of mortality and morbidity in young children with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol*, 34, p. 91-100.

EUROQOL, (S. D.). <https://euroqol.org/eq-5d-instruments/>

FARRELL PM, KOSOROK MR, ROCK MJ, LAXOVA A, ZENG L, LAI HC, HOFFMAN G, LAESSIG RH, SPLAINGARD ML, THE WISCONSIN CYSTIC FIBROSIS NEONATAL SCREENING STUDY GROUP, 2001. Early diagnosis of cystic fibrosis through neonatal screening prevents severe malnutrition and improves long-term growth. *Pediatrics*, 107, p. 1-13.

GEORGE M, RAND-GIOVANNETTI D, EAKIN MN, BORRELLI B, ZETTLER M, RIEKERT KA, 2010. Perceptions of barriers and facilitators: self-management decisions by older adolescents and adults with CF. *J Cyst Fibros*, 9, p. 425-432.

INSEE, 2019. En 2017, les niveaux de vie progressent légèrement, les inégalités sont quasi stables. *Insee Première*, 1772, 4p.

KEREM B, ROMMENS JM, BUCHANAN JA, MARKIEWICZ D, COX TK, CHAKRAVARTI A, BUCHWALD M, TSUI LC, 1989. Identification of the cystic fibrosis gene: genetic analysis. *Science*, 245, p. 1073-1080.

KEREM E, REISMAN J, COREY M, CANNY GJ, LEVISON H, 1992. Prediction of mortality in patients with cystic fibrosis. *N Engl J Med*, 326, p. 1187-1191.

LABORDE-CASTÉROT H, DONNAY C, CHAPRON J, BURGEL PR, KANAAN R, HONORÉ I, DUSSER D, CHOUDAT D, HUBERT D, 2012. Employment and work disability in adults with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*, 11, p. 137-143.

MCKONE EF, GOSS CH, AITKEN ML, 2006. CFTR genotype as a predictor of prognosis in cystic fibrosis. *Chest*, 130, p. 1441-1447.

MIETTINEN OS, 1974. Proportion of disease caused or prevented by a given exposure, trait or intervention. *Am J Epidemiol*, 99, p 325-332.

MODI AC, LIM CS, YU N, GELLER D, WAGNER MH, QUITTNER AL, 2006. A multi-method assessment of treatment adherence for children with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*, 5, p. 177-185.

MORAN A, BECKER D, CASELLA SJ, GOTTLIEB PA, KIRKMAN MS, MARSHALL BC, SLOVIS B, THE CFRD CONSENSUS CONFERENCE COMMITTEE, 2010. Epidemiology, pathophysiology and prognostic implications of cystic fibrosis-related diabetes: a technical review. *Diabetes Care*, 33, p. 2677-2683.

OCDE, 2014. Les élèves défavorisés sont-ils plus susceptibles de redoubler. *Pisa à la loupe*, 43, 4 p.

O'CONNOR GT, QUINTON HB, KAHN R, ROBICHAUD P, MADDOCK J, LEVER T, DETZER M, BROOKS JG, THE NORTHERN NEW ENGLAND CYSTIC FIBROSIS CONSORTIUM, 2002. Case-mix adjustment for evaluation of mortality in cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol*, 33, p. 99-105.

ROMMENS JM, IANNUZZI MC, KEREM B, DRUMM ML, MELMER G, DEAN M, ROZMAHEL R, COLE JL, KENNEDY D, HIDAKA N, ZSIGA M, BUCHWALD M, RIORDAN JR, TSUI LC, COLLINS FS, 1989. Identification of the cystic fibrosis gene: chromosome walking and jumping. *Science*, 245, p. 1059-1065.

SCHECHTER MS, SHELTON BJ, MARGOLIS PA, FITZSIMMONS SC, 2001. The association of socioeconomic status with outcomes in cystic fibrosis patients in the United States. *Am J Respir Crit Care Med*, 163, p. 1331-1337.

SHARMA R, FLOREA VG, BOLGER AP, DOEHNER W, FLOREA ND, COATS AJ, HODSON ME, ANKER SD, HENEIN MY, 2001. Wasting as an independent predictor of mortality in patients with cystic fibrosis. *Thorax*, 56, p. 746-750.

WOLFENDEN LL, SCHECHTER MS, 2009. Genetic and non-genetic determinants of outcomes in cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev*, 10, p. 32-36.

Annexe

Page d'accueil de l'enquête « Mucoviscidose, famille et société »



Mucoviscidose Famille et Société

Une enquête sur les parcours et la qualité de vie des patients

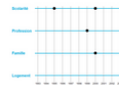
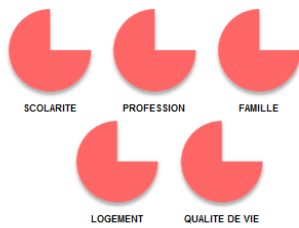
Accueil | Mon compte | Déconnexion

Bienvenue sur l'enquête !

Cette enquête vient compléter les données biomédicales du Registre français de la mucoviscidose. Les parcours scolaires, professionnels, familiaux et résidentiels des patients, leur perception de la maladie et leurs éventuelles restrictions d'activité seront étudiés et mis en correspondance avec les données du Registre pour analyser des phénomènes en interaction. Les résultats aboutiront à des recommandations qui visent à améliorer les conditions de vie des patients.

Cette enquête est réalisée par l'Institut National d'Études Démographiques (INED) et l'association Vaincre la Mucoviscidose, en partenariat avec la Société française de la mucoviscidose et le Centre de référence maladies rares de la mucoviscidose de Nantes-Roscoff.

Obtenir le document d'information en PDF.



Mon parcours de vie



Modifier mes informations d'identité

Comment ça marche ?

Vous pouvez remplir les questionnaires ci-dessus dans l'ordre qui vous convient. La couleur des questionnaires indique l'état d'avancement de votre saisie : un questionnaire entièrement rempli et qu'à la fin vous aurez validé passera « au vert ». Vous pourrez alors télécharger un résumé des données que vous aurez saisies.

Une partie des informations provenant de vos questionnaires sera reportée sur votre Parcours de vie : n'hésitez pas à le consulter ou à vous en servir pour des vérifications.

