



Université de Poitiers

Faculté de Médecine et Pharmacie

2024

THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE
(décret du 25 novembre 2016)

présentée et soutenue publiquement
le 22 octobre 2024 à Poitiers
par Mlle Juliette BOYER

Répercussions de la photoprotection des enfants atteints du
Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie
quotidienne.

COMPOSITION DU JURY

Président : Monsieur le Professeur Frédéric MILLOT

Membres :

- Monsieur le Professeur Aurélien BINET
- Monsieur le Docteur Xavier LE GUILLOU

Directeur de thèse : Monsieur le Professeur Denis ORIOT

Résumé et mots clés

« Répercussions de la photoprotection des enfants atteints du Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie quotidienne »

Introduction : Le Xeroderma Pigmentosum est une maladie génétique rare induisant une sensibilité extrême aux rayons UV, à l'origine notamment de lésions cutanées et oculaires, pouvant conduire à des cancers. Actuellement, seule la photoprotection permet à ces enfants atteints du XP de prolonger leur espérance de vie. Cette étude avait pour objectif d'évaluer les répercussions de la photoprotection des enfants atteints du XP dans différents aspects de leur vie quotidienne (le mode de garde, à l'école, la vie sociale ...).

Méthodes : Un questionnaire anonyme a été envoyé à tous les patients, âgés de 21 ans ou moins, atteints de XP, et membres de l'association des « Enfants de la Lune ».

Résultats : Au total, 13 patients ont été inclus dans cette étude, avec un âge moyen de 11,8 ans, et un sex-ratio de 1,6. L'âge moyen au moment du diagnostic était de 2 ans et demi. Avant l'entrée à l'école, 29% d'entre eux étaient gardés par contrainte au domicile du fait de la nécessité d'équipements anti-UV sur le lieu de garde, et 62% des parents estimaient avoir été contraints d'adapter leur vie professionnelle. Par ailleurs, la nécessité de photoprotection leur limitait parfois l'accès à une scolarisation ordinaire (report de rentrée scolaire pour 31% d'entre eux, scolarisation uniquement à temps partiel pour 23%, et absence d'AESH pour 15%). D'autre part, les équipements anti-UV affectaient leur vie sociale (sorties limitées, répercussions sur leur état psycho-émotionnel ...).

Conclusion : Cette étude mettait en évidence des répercussions de la photoprotection des enfants atteints du XP sur le choix de leur mode de garde, leurs conditions de scolarisation, et leur vie sociale. Y trouver des solutions permettrait de leur rendre la maladie plus facile à vivre au quotidien. Au vu du petit effectif de sujets inclus, davantage d'investigations seraient cependant nécessaires.

Mots clés : Xeroderma Pigmentosum ; Rayons ultraviolets ; Photoprotection.

« Impacts of photoprotection on children with Xeroderma Pigmentosum in different aspects of their daily lives »

Introduction : Xeroderma pigmentosum is a rare genetic disease that induces extreme sensitivity to UV rays, causing among others skin and eye lesions, which may lead to cancer. Currently, only photoprotection allows these children with XP to extend their life expectancy. The objective of this study was to assess the impact of photoprotection on children with XP in different aspects of their daily lives (childcare, school, social life...).

Methods : An anonymous questionnaire was sent to all patients, aged 21 years or younger, with XP, and members of the association « Enfants de la Lune ».

Results : A total of 13 patients were included in this study, with an average age of 11.8 years and a sex ratio of 1.6. The average age at diagnosis was 2.5 years. Before entering school, 29% of them were kept at home by constraint because of the need for UV-resistant equipment at the place of childcare, and 62% of parents felt that they had been forced to adapt their working life. In addition, the need for photoprotection sometimes limited their access to ordinary schooling (postponement of back-to-school for 31% of them, only part-time schooling for 23%, and absence of AESH for 15%). On the other hand, anti-UV equipment affected their social life (limited outings, impact on their psycho-emotional state ...).

Conclusion : This study highlighted the impact of photoprotection on children with XP on the choice of their childcare, their schooling conditions and their social life. Finding solutions in it would make it easier for them to live with the disease on a daily basis. Given the small number of subjects included, further investigations would however be necessary.

Keywords : Xeroderma Pigmentosum ; Ultraviolet rays ; Photoprotection.



Université de Poitiers

Faculté de Médecine et Pharmacie

2024

THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE
(décret du 25 novembre 2016)

présentée et soutenue publiquement
le 22 octobre 2024 à Poitiers
par Mlle Juliette BOYER

Répercussions de la photoprotection des enfants atteints du
Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie
quotidienne.

COMPOSITION DU JURY

Président : Monsieur le Professeur Frédéric MILLOT

Membres :

- Monsieur le Professeur Aurélien BINET
- Monsieur le Docteur Xavier LE GUILLOU

Directeur de thèse : Monsieur le Professeur Denis ORIOT


LISTE DES ENSEIGNANTS

Année universitaire 2023 – 2024

SECTION MEDECINE
Professeurs des Universités-Praticiens Hospitaliers

- ALBOUY Marion, santé publique – **Référente égalité-diversité**
- BINET Aurélien, chirurgie infantile
- BOISSON Matthieu, anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
- BOULETI Claire, cardiologie
- BOURMEYSTER Nicolas, biochimie et biologie moléculaire
- BRIDOUX Frank, néphrologie
- BURUCOA Christophe, bactériologie-virologie
- CHEZE-LE REST Catherine, biophysique et médecine nucléaire
- CHRISTIAENS Luc, cardiologie
- CORBI Pierre, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
- COUDROY Rémi, médecine intensive-réanimation – **Asseseur 2nd cycle**
- DAHYOT-FIZELIER Claire, anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
- DONATINI Gianluca, chirurgie viscérale et digestive
- DROUOT Xavier, physiologie – **Asseseur recherche**
- DUFOUR Xavier, Oto-Rhino-Laryngologie – **Asseseur 2nd cycle, stages hospitaliers**
- FAURE Jean-Pierre, anatomie
- FRASCA Denis, anesthésiologie-réanimation
- FRITEL Xavier, gynécologie-obstétrique
- GARCIA Rodrigue, cardiologie
- GERVAIS Elisabeth, rhumatologie
- GICQUEL Ludovic, pédopsychiatrie
- GOMBERT Jean-Marc, immunologie
- GOUJON Jean-Michel, anatomie et cytologie pathologiques
- GUILLEVIN Rémy, radiologie et imagerie médicale
- HAUET Thierry, biochimie et biologie moléculaire
- ISAMBERT Nicolas, cancérologie
- JAAFARI Nematollah, psychiatrie d'adultes
- JABER Mohamed, cytologie et histologie
- JAYLE Christophe, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
- KARAYAN-TAPON Lucie, cancérologie
- KEMOUN Gilles, médecine physique et de réadaptation (*en disponibilité*)
- LECLERE Franck, chirurgie plastique, reconstructrice
- LELEU Xavier, hématologie
- LEVEQUE Nicolas, bactériologie-virologie – **Asseseur 1^{er} cycle**
- LEVEZIEL Nicolas, ophtalmologie
- MACCHI Laurent, hématologie
- MCHEIK Jiad, chirurgie infantile
- MEURICE Jean-Claude, pneumologie
- MILLOT Frédéric, pédiatrie, oncologie pédiatrique
- MIMOZ Olivier, médecine d'urgence
- NASR Nathalie, neurologie
- NEAU Jean-Philippe, neurologie – **Asseseur pédagogique médecine**
- ORIOT Denis, pédiatrie
- PACCALIN Marc, gériatrie – **Doyen, Directeur de la section médecine**
- PELLERIN Luc, biologie cellulaire
- PERAULT-POCHAT Marie-Christine, pharmacologie clinique

- PERDRISOT Rémy, biophysique et médecine nucléaire – **Asseseur L.AS et 1^{er} cycle**
- PERRAUD CATEAU Estelle, parasitologie et mycologie
- PRIES Pierre, chirurgie orthopédique et traumatologique
- PUYADE Mathieu, médecine interne
- RAMMAERT-PALTRIE Blandine, maladies infectieuses
- RICHER Jean-Pierre, anatomie
- RIGOARD Philippe, neurochirurgie
- ROBLOT France, maladies infectieuses, maladies tropicales
- ROBLOT Pascal, médecine interne
- SAULNIER Pierre-Jean, thérapeutique
- SCHNEIDER Fabrice, chirurgie vasculaire
- SILVAIN Christine, gastro-entérologie, hépatologie – **Asseseur 3^e cycle**
- TASU Jean-Pierre, radiologie et imagerie médicale
- THIERRY Antoine, néphrologie – **Asseseur 1^{er} cycle**
- THILLE Arnaud, médecine intensive-réanimation – **assesseur 1^{er} cycle stages hospitaliers**
- TOUGERON David, gastro-entérologie
- WAGER Michel, neurochirurgie
- XAVIER Jean, pédopsychiatrie

Maîtres de Conférences des Universités-Praticiens Hospitaliers

- ALLAIN Géraldine, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire (*en mission 1 an à/c 01/11/2022*)
- BEN-BRIK Eric, médecine du travail (**en détachement**)
- BILAN Frédéric, génétique
- BRUNET Kévin, parasitologie et mycologie
- CAYSSIALS Emilie, hématologie
- CREMNITER Julie, bactériologie-virologie
- DIAZ Véronique, physiologie – **Référente relations internationales**
- EGLOFF Matthieu, histologie, embryologie et cytogénétique
- EVRARD Camille, cancérologie
- GACHON Bertrand, gynécologie-obstétrique (*en dispo 2 ans à/c du 31/07/2022*)
- GARCIA Magali, bactériologie-virologie (*absente jusqu'au 29/12/2023*)
- GUENEZAN Jérémy, médecine d'urgence
- HARIKA-GERMANEAU Ghina, psychiatrie d'adultes
- JAVAUGUE Vincent, néphrologie
- JUTANT Etienne-Marie, pneumologie
- KERFORNE Thomas, anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire (*en mission 1 an à/c 01/11/2022*)
- LAFAY-CHEBASSIER Claire, pharmacologie clinique
- LIUU Evelyne, gériatrie – **assesseur 1^{er} cycle stages hospitaliers**
- MARTIN Mickaël, médecine interne – **Asseseur 2nd cycle**
- MASSON REGNAULT Marie, dermato-vénérologie
- PALAZZO Paola, neurologie (*en dispo 5 ans à/c du 01/07/2020*)
- PICHON Maxime, bactériologie-virologie
- PIZZOFERRATO Anne-Cécile, gynécologie-obstétrique

- RANDRIAN Violaine, gastro-entérologie, hépatologie
- SAPANET Michel, médecine légale
- THUILLIER Raphaël, biochimie et biologie moléculaire
- VALLEE Maxime, urologie

Maître de Conférences des universités de médecine générale

- MIGNOT Stéphanie

Professeur associé des universités des disciplines médicales

- FRAT Jean-Pierre, médecine intensive-réanimation

Professeur associé des universités des disciplines odontologiques

- FLORENTIN Franck, réhabilitation orale

Professeurs associés de médecine générale

- ARCHAMBAULT Pierrick
- AUDIER Pascal
- BIRAULT François
- BRABANT Yann
- FRECHE Bernard

Maîtres de Conférences associés de médecine générale

- AUDIER Régis
- BONNET Christophe
- DU BREUILLAC Jean
- FORGEOT Raphaële
- JEDAT Vincent

Professeurs émérites

- BINDER Philippe, médecine générale (08/2028)
- DEBIAIS Françoise, rhumatologie (08/2028)
- GIL Roger, neurologie (08/2026)
- GUILHOT-GAUDEFFROY François, hématologie et transfusion (08/2026)
- INGRAND Pierre, biostatistiques, informatique médicale (08/2025)
- LECRON Jean-Claude, biochimie et biologie moléculaire (08/2028)
- MARECHAUD Richard, médecine interne (08/2026)
- RICCO Jean-Baptiste, chirurgie vasculaire (08/2024)
- ROBERT René, médecine intensive-réanimation (30/11/2024)
- SENON Jean-Louis, psychiatrie d'adultes (08/2026)

Professeurs et Maîtres de Conférences honoraires

- AGIUS Gérard, bactériologie-virologie
- ALCALAY Michel, rhumatologie
- ALLAL Joseph, thérapeutique (ex-émérite)
- ARIES Jacques, anesthésiologie-réanimation
- BABIN Michèle, anatomie et cytologie pathologiques
- BABIN Philippe, anatomie et cytologie pathologiques
- BARRIERE Michel, biochimie et biologie moléculaire
- BECQ-GIRAUDON Bertrand, maladies infectieuses, maladies tropicales (ex-émérite)
- BEGON François, biophysique, médecine nucléaire
- BOINOT Catherine, hématologie – transfusion
- BONTOUX Daniel, rhumatologie (ex-émérite)
- BURIN Pierre, histologie
- CARRETIER Michel, chirurgie viscérale et digestive (ex-émérite)
- CASTEL Olivier, bactériologie-virologie ; hygiène
- CAVELLIER Jean-François, biophysique et médecine nucléaire
- CHANSIGAUD Jean-Pierre, biologie du développement et de la reproduction
- CLARAC Jean-Pierre, chirurgie orthopédique
- DABAN Alain, cancérologie radiothérapie (ex-émérite)

- DAGREGORIO Guy, chirurgie plastique et reconstructrice
- DEBAENE Bertrand, anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
- DESMAREST Marie-Cécile, hématologie
- DEMANGE Jean, cardiologie et maladies vasculaires
- DORE Bertrand, urologie (ex-émérite)
- EUGENE Michel, physiologie (ex-émérite)
- FAUCHERE Jean-Louis, bactériologie-virologie (ex-émérite)
- FONTANEL Jean-Pierre, Oto-Rhino Laryngologie (ex-émérite)
- GILBERT-DUSSARDIER Brigitte, génétique
- GOMES DA CUNHA José, médecine générale (ex-émérite)
- GRIGNON Bernadette, bactériologie
- GUILLARD Olivier, biochimie et biologie moléculaire
- GUILLET Gérard, dermatologie
- HERPIN Daniel, cardiologie (ex-émérite)
- JACQUEMIN Jean-Louis, parasitologie et mycologie médicale
- KAMINA Pierre, anatomie (ex-émérite)
- KITZIS Alain, biologie cellulaire (ex-émérite)
- KLOSSEK Jean-Michel, Oto-Rhino-Laryngologie
- KRAIMPS Jean-Louis, chirurgie viscérale et digestive
- LAPIERRE Françoise, neurochirurgie (ex-émérite)
- LARSEN Christian-Jacques, biochimie et biologie moléculaire
- LEVARD Guillaume, chirurgie infantile
- LEVILLAIN Pierre, anatomie et cytologie pathologiques
- MAIN de BOISSIERE Alain, pédiatrie
- MARCELLI Daniel, pédopsychiatrie (ex-émérite)
- MARILLAUD Albert, physiologie
- MAUCO Gérard, biochimie et biologie moléculaire (ex-émérite)
- MENU Paul, chirurgie thoracique et cardio-vasculaire (ex-émérite)
- MORICHAU-BEAUCHANT Michel, hépato-gastro-entérologie
- MORIN Michel, radiologie, imagerie médicale
- PAQUEREAU Joël, physiologie
- POINTREAU Philippe, biochimie
- POURRAT Olivier, médecine interne (ex-émérite)
- REISS Daniel, biochimie
- RIDEAU Yves, anatomie
- RODIER Marie-Hélène, parasitologie et mycologie
- SULTAN Yvette, hématologie et transfusion
- TALLINEAU Claude, biochimie et biologie moléculaire
- TANZER Joseph, hématologie et transfusion (ex-émérite)
- TOUCHARD Guy, néphrologie (ex-émérite)
- TOURANI Jean-Marc, cancérologie
- VANDERMARCO Guy, radiologie et imagerie médicale

Remerciements

La réalisation de cette thèse a été possible grâce au concours de plusieurs personnes à qui je tiens à témoigner toute ma gratitude.

Je souhaite avant tout adresser ma sincère reconnaissance à mon directeur de thèse, Monsieur Denis ORIOT, Professeur de pédiatrie à l'Université de Poitiers, qui m'a encadrée et accompagnée avec bienveillance tout au long de cette thèse. Je le remercie pour sa gentillesse, sa disponibilité, ses remarques et ses précieux conseils.

J'adresse également mes remerciements à Monsieur Frédéric MILLOT, Professeur d'oncologie pédiatrique à l'Université de Poitiers et responsable du DES de pédiatrie de la subdivision de Poitiers, qui m'a fait l'honneur d'accepter d'être président de mon jury de thèse. Je lui témoigne aussi toute ma gratitude pour son accompagnement durant mon internat.

Je remercie grandement Monsieur Aurélien BINET, Professeur de chirurgie pédiatrique à l'Université de Poitiers, et Monsieur Xavier LE GUILLOU, Docteur en génétique clinique, de l'honneur qu'ils m'ont fait en acceptant d'être membres de mon jury de thèse.

Je tiens à remercier Madame Emilie GIRET et Madame Wafa CHAABI, respectivement vice-présidente et présidente de l'association « Enfants de la Lune », de m'avoir fait confiance et d'avoir rendu ce travail possible en me permettant d'interroger les membres de leur association. Merci aux enfants de la Lune et à leurs parents qui ont bien voulu me répondre.

J'exprime aussi ma gratitude envers tous les médecins qui ont contribué à ma formation au cours de ces dix dernières années, et m'ont transmis leurs connaissances avec passion.

Je remercie également toutes les personnes avec qui j'ai partagé mes études, particulièrement mes amies Marine et Anne-Sophie sur qui je sais que je peux compter. Je dédie cette thèse à ma regrettée amie Alix, avec qui je partageais ce rêve de devenir pédiatre.

Pour finir, je remercie infiniment mes chers parents d'avoir toujours été là pour moi. Merci à eux, ainsi qu'à ma sœur Charlotte, mon frère Thomas, et mon beau-frère Sylvain, pour leur soutien inconditionnel et leurs précieux encouragements tout au long de mes études.

Table des matières

Avant-propos	8
Introduction	9
Méthodes	11
Résultats	12
Discussion	15
Conclusion	18
Références bibliographiques	19
Tableaux et figures	20
Annexes	22
Serment	27

Avant-propos

Le Xeroderma Pigmentosum, autrement appelé la maladie des « enfants de la Lune », est une maladie génétique autosomique récessive rare, liée à une mutation des gènes qui contrôlent le processus de réparation de l'ADN, et induisant ainsi une sensibilité extrême aux rayons ultraviolets. En effet, les rayons UV émis par le soleil (ou certaines lumières artificielles) altèrent l'ADN des cellules exposées. Contrairement à une personne non atteinte du XP, chez les personnes atteintes le processus de réparation de l'ADN est déficient et les lésions de l'ADN induites par l'exposition aux rayons ultraviolets s'accumulent et sont responsables du vieillissement accéléré de la peau et du développement de lésions cutanées et oculaires pouvant conduire à certains cancers.

En effet, dès les premières expositions aux UV, des brûlures sévères (même en cas d'exposition minime) peuvent apparaître, ainsi que des éphélides (« taches de rousseur »), des lésions de kératoses solaires, des manifestations oculaires (kératites, photophobie ...) ... Ces lésions peuvent dégénérer précocement en cancers cutanés (carcinomes basocellulaire et spinocellulaire, mélanomes) dès l'âge de 2 ans et en atteinte oculaire (carcinome oculaire, mélanome oculaire ...) dès l'âge de 4 ans.

Le nom de cette maladie « Xeroderma Pigmentosum », donné en 1870 par le dermatologue hongrois Docteur KAPOSÍ, fait référence à la sécheresse cutanée (xérose) et à la pigmentation hétérogène des parties exposées aux UV retrouvées chez les personnes malades.

8 gènes différents responsables du XP ont été dénombrés, il existe ainsi 8 types de XP différents en fonction du gène muté, avec des niveaux résiduels de réparation des lésions de l'ADN différents, et donc des symptômes et une sévérité pouvant différer.

La prévalence de cette pathologie varie de 1 à 4 cas pour 1 000 000 en Europe et aux Etats-Unis à 1 cas pour 100 000 au Japon, dans les pays du Maghreb, et au Moyen-Orient. [1]

Introduction

Le Xeroderma Pigmentosum est une maladie qui induit une sensibilité extrême aux rayons ultraviolets, et est responsable de l'apparition de lésions cutanées et oculaires et de cancers en cas d'exposition aux rayons UV.

Il n'existe actuellement pas de traitement permettant de guérir de cette pathologie. Le seul moyen de prévenir l'apparition de lésions et de cancers, et de prolonger ainsi l'espérance de vie de ces patients, est une photoprotection stricte en limitant au maximum et en permanence l'exposition aux rayons UV [1][2]. En l'absence de photoprotection, la fréquence de cancers cutanés est en effet 4 000 fois plus élevée chez les personnes atteintes du XP que dans la population générale, et l'espérance de vie de moins de vingt ans [1].

Chez ces patients, la photoprotection est donc un enjeu majeur, notamment chez les enfants. Leur extrême sensibilité aux rayons UV les oblige à en être protégés en permanence pour limiter le développement de cancers et prolonger ainsi leur espérance de vie.

Différentes mesures de photoprotection existent : porter des vêtements longs et des gants ne laissant pas passer les UV, porter des lunettes solaires ou un masque filtrant les UV, équiper de filtres anti-UV les fenêtres des endroits fréquentés (maison, crèche, école, voiture ...), enduire très régulièrement de crème solaire indice 50+ les zones ne pouvant pas être couvertes, choisir des lampes n'émettant pas d'UV (à incandescence normale) ...

Ces mesures de photoprotection sont, certes très efficaces, mais également très contraignantes, et affectent de manière globale la qualité de vie des patients, comme le montrent deux études de 2012 [3][4].

Cependant, à notre connaissance, aucune étude à ce jour n'a investigué les répercussions de ces mesures de photoprotection dans différents aspects spécifiques de la vie quotidienne de ces « enfants de la Lune » tels que leur mode de garde, l'école, la vie sociale ...

Dans cette étude, il était supposé que toutes ces mesures de photoprotection entraînaient de nombreuses répercussions dans les différents aspects de la vie quotidienne de ces enfants (sur leur mode de garde, à l'école, dans la vie sociale ...).

Le but de cette étude était donc de montrer l'impact que pourrait avoir la photoprotection de ces enfants atteints du Xeroderma pigmentosum dans différents aspects de leur vie quotidienne, ce qui pourrait par la suite servir de base pour mettre en place des solutions à ces répercussions.

Méthodes

Cette étude était un recueil de données prospectif, via un questionnaire en ligne (annexe 1) anonyme, envoyé aux familles membres de l'association « Enfants de la Lune », entre août et septembre 2024.

L'étude étant totalement anonyme, aucune autorisation du CPP ni de la CNIL n'était nécessaire.

L'objectif de cette étude était d'évaluer les répercussions que pourrait avoir la photoprotection des enfants atteints du Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie quotidienne (le mode de garde, à l'école, la vie sociale ...).

L'inclusion dans cette étude concernait tous les enfants (et jeunes adultes) âgés de 21 ans ou moins, atteints du Xeroderma pigmentosum, et membres de l'association de patients « Enfants de la Lune ».

Le questionnaire était composé de 3 parties concernant 3 aspects de la vie quotidienne de ces enfants : le mode de garde avant l'entrée à l'école ; l'école primaire ; la consommation d'écrans et la vie sociale. Les réponses étaient données, de manière anonyme, par l'enfant et/ou ses parents (selon les capacités de l'enfant).

L'analyse statistique de ce recueil de données était donc une analyse descriptive des répercussions de la photoprotection dans ces trois différents aspects de la vie quotidienne des enfants atteints du XP.

Résultats

Dans cette étude, le taux de réponse au questionnaire était de 18,6% (sur 70 questionnaires envoyés, 13 réponses ont été reçues), et le taux d'exploitation de 100% (toutes les réponses reçues ont été exploitées).

13 sujets ont donc participé, avec un sex-ratio de 1,6 (8 garçons et 5 filles). L'âge moyen des participants était de 11,8 ans (avec des âges s'étalant de 3 ans à 21 ans), sans différence significative entre les 2 sexes (tableau 1).

L'âge moyen des participants au moment du diagnostic de la maladie était quant à lui de 2 ans et demi (avec des valeurs s'étalant de 6 mois à 6 ans), sans différence significative entre les 2 sexes (tableau 1).

Les répercussions de la photoprotection sur les enfants atteints du XP ont été étudiées dans trois différents aspects de la vie quotidienne de ces enfants.

Le premier aspect concernait le mode de garde avant l'entrée à l'école.

10 enfants (77%) étaient gardés au domicile familial par un de leurs deux parents, 1 (8%) au domicile familial par une autre personne que ses parents, et 2 (15%) dans une structure d'accueil collectif (crèche, maison d'assistantes maternelles ...).

Tous les enfants ayant eu un diagnostic de Xeroderma pigmentosum posé à cet âge ont bénéficié d'équipements anti-UV adaptés sur leur lieu de garde (quel qu'il soit). 4 enfants (31%) n'avaient pas encore de diagnostic de XP posé à cet âge ; ils étaient gardés au domicile familial par un de leurs parents.

Parmi les 7 enfants ayant eu un diagnostic de XP posé à cet âge et étant gardés au domicile familial, le choix du mode de garde au domicile familial était un choix libre pour 5 d'entre eux (71%), mais un choix contraint par la nécessité d'équipement anti-UV pour les 2 autres (29%).

Parmi les 2 enfants gardés en structure d'accueil collectif, le diagnostic de XP était posé pour les 2 enfants, et le choix de ce mode de garde était un choix libre et non contraint par la nécessité d'équipements anti-UV pour les 2 enfants (100%) également.

Par ailleurs, 8 parents (62%) estimaient avoir été contraints, du fait de la maladie de leur enfant, d'adapter ou suspendre leur vie professionnelle (dont 6 pendant plus de 3 ans, 1 pendant 1 à 2 ans, et 1 pendant 6 mois à 1 an).

Le deuxième aspect concernait l'école primaire.

Tous les enfants de cette étude ont pu être accueillis avec des d'équipements anti-UV adaptés dans l'école de leur commune (ou dans celle choisie librement par leurs parents).

4 enfants (31%) ont déjà eu une date de rentrée scolaire reportée (de quelques jours à quelques mois) faute de mise en place à temps de ces équipements anti-UV dans leur école, mais pour les 9 autres (69%), la date de rentrée scolaire n'a jamais été reportée.

Concernant les endroits de l'école équipés en filtre anti-UV (ou ayant un indice UV à 0), tous les enfants avaient leur salle de classe protégée, 85% d'entre eux bénéficiaient également une photoprotection adaptée dans les toilettes, et 77% en bénéficiait dans les couloirs, la cantine, et la salle de sport.

D'autre part, parmi les 13 enfants, 11 (85%) bénéficiaient d'une AESH pour veiller à sa photoprotection. L'AESH permettait une scolarisation à temps complet pour 8 d'entre eux (62%) et à temps partiel pour les 3 autres (23%). Les 2 autres enfants (15%) qui ne bénéficiaient pas d'AESH avaient cependant une autre aide humaine présente (maîtresse, ATSEM ...) leur permettant une scolarisation à temps complet. Au global, 8 enfants (77%) étaient donc scolarisés à temps complet.

Le troisième aspect concernait les écrans et la vie sociale.

Tout d'abord concernant les écrans, parmi les 13 enfants de l'étude, seulement 1 affirmait n'y avoir jamais été exposé. Parmi les 12 autres enfants, l'âge moyen de la première exposition aux écrans (téléphone, télévision, tablette, jeux vidéo ...) était de 3 ans, avec une tendance plus précoce pour les filles que pour les garçons (âge médian de 1 an et demi pour les filles contre 4 ans et demi pour les garçons) sans différence statistiquement significative (tableau 2).

Parmi ces 12 enfants ayant déjà été exposés aux écrans, 5 (38%) y avaient été exposés pour la première fois avant l'âge de 2 ans (figure 1). Pour comparaison, selon l'INSEE [5], dans la population générale l'exposition aux écrans concerne 27% des enfants de moins de 2 ans.

Par ailleurs, la durée moyenne d'exposition aux écrans par semaine était de 3,7h, sans différence significative entre les 2 sexes, ni entre les moins de 6 ans et les plus de 6 ans (tableau 2). Pour comparaison, selon Santé publique France [6], dans la population générale, le temps d'écran moyen des enfants de 2 à 5 ans et demi est de 56min à 1h34 par jour, soit bien supérieur à celui des enfants de cette étude.

D'autre part concernant leur vie sociale, la raison qui empêchait le plus ces enfants de sortir de chez eux était, pour 5 d'entre eux (38%) l'absence d'équipements anti-UV collectifs adaptés dans les lieux qu'ils souhaitaient fréquenter, pour 5 autres (38%) la contrainte du port des

équipements, et pour 3 autres (23%) les remarques de la part des personnes croisées à l'extérieur à propos de l'équipement de photoprotection qu'ils portent.

En outre, dans les situations où ils portaient leurs équipements de photoprotection, plusieurs enfants disaient avoir déjà ressenti de la tristesse ou une perte de plaisir dans les activités quotidiennes (54%), des discriminations (46%), une peur du regard des autres (31%), de l'anxiété ou du stress (23%), un isolement social (23%), et/ou un manque d'estime ou de confiance en eux (15%). 46% des enfants disaient avoir déjà vécu aux moins 2 de ces ressentis. Enfin, les enfants de cette étude ne pouvaient pas bénéficier de toutes les mesures anti-UV de manière suffisante ou adaptée à cause de leur coût financier : 54% des enfants n'avaient pas de casque de photoprotection adapté (en dehors du 1^{er} donné par l'association « Enfants de la Lune »), 18% manquaient de crèmes solaires, 18% disaient ne pas avoir suffisamment de vêtements adaptés, 12% n'étaient pas équipés ou de manière insuffisante en filtre anti-UV dans leur maison, et 12% n'avaient pas de filtre anti-UV dans leur voiture. 10 enfants (77%) ne manquaient que d'une seule de ces mesures, mais 3 enfants (23%) en manquaient d'au moins 2.

Discussion

Dans cette étude, les mesures de photoprotection entraînaient de nombreuses répercussions dans les différents aspects de la vie quotidienne de ces enfants.

Tout d'abord concernant le mode de garde avant l'entrée à l'école, tous les enfants de cette étude ayant eu un diagnostic de XP dans la petite enfance bénéficiaient d'équipements anti-UV adaptés sur leur lieu de garde, mais la nécessité de photoprotection avait un impact sur le choix du mode de garde pour 29% d'entre eux (gardés par contrainte au domicile du fait de la nécessité d'équipement anti-UV). De plus, 62% des parents estimaient avoir été contraints d'adapter ou suspendre leur vie professionnelle du fait de la maladie et de la nécessité de photoprotection de leur enfant. Comme retrouvé dans d'autres études, la gestion du quotidien d'un enfant atteint d'une maladie chronique est en effet complexe, et constitue un réel défi pour ces parents face auquel ils se sentent souvent peu soutenus [7].

Par ailleurs concernant la scolarisation, tous les enfants de cette étude bénéficiaient d'équipements anti-UV adaptés dans leur salle de classe (31% d'entre eux ont cependant eu une date de rentrée scolaire reportée faute de mise en place à temps de ces équipements), mais pas toujours dans les autres endroits de l'école fréquentés (rendant les déplacements dans l'école contraignants). Les récréations sont également un temps où ces enfants peuvent être exclus (en restant dans la classe pour ne pas s'exposer dans la cour) ou discriminés (par le port des équipements de photoprotection), alors même qu'elles sont fondamentales pour le développement émotionnel et social des enfants selon l'Académie Américaine de pédiatrie. [8]. 77% des enfants étaient scolarisés à temps complet, et 85% bénéficiaient d'une AESH. Une scolarisation à temps complet dans de bonnes conditions de photoprotection était donc encore limitée pour certains des enfants de cette étude.

D'autre part concernant la vie sociale, les enfants n'avaient pas une consommation d'écrans plus importante que dans la population générale [5][6], malgré plusieurs raisons qui pouvaient, du fait de la nécessité de photoprotection, les empêcher de sortir de chez eux (comme l'absence d'équipements anti-UV collectifs adaptés dans les lieux qu'ils souhaitaient fréquenter, la contrainte du port des équipements, ou des remarques de la part des personnes croisées à l'extérieur à propos de l'équipement de photoprotection qu'ils portent). Les équipements de photoprotection étaient également pourvoyeurs de nombreuses répercussions sur leur état psycho-émotionnel dans leur vie quotidienne (comme de la tristesse ou une perte de plaisir dans les activités quotidiennes pour plus de la moitié d'entre

eux). Cette étude mettait donc en lumière les discriminations subies par ces enfants vis-à-vis des équipements de photoprotection, mais il est important de souligner que ces dernières viennent s'ajouter aux discriminations subies également par ces enfants vis-à-vis des traces visibles de leur maladie sur leur peau (lésions cutanées, cicatrices ...). Les enfants atteints du XP ressentent donc souvent un sentiment de double préjudice, impactant grandement leur vie sociale.

Enfin, le coût financier des mesures anti-UV limitait l'accès pour ces enfants à une photoprotection adaptée et suffisante, qui est pourtant le seul moyen de prévenir l'apparition de cancers et de prolonger ainsi l'espérance de vie de ces patients [1].

A notre connaissance, cette approche sur les répercussions dans les différents aspects de la vie quotidienne de ces enfants n'avait encore jamais été étudiée.

Cette étude comportait cependant certaines limites.

Tout d'abord, le taux de réponse au questionnaire était faible (18,6%), et l'effectif de sujets inclus petit (13), un biais de sélection était donc présent. Le questionnaire était en effet envoyé en ligne, et les familles y répondaient sur la base du volontariat.

D'autre part, les réponses données par les sujets de l'étude étant non vérifiées, des erreurs potentielles dans ces réponses étaient donc possibles, créant ainsi un biais d'information.

De plus, certaines répercussions dans les différents aspects de la vie quotidienne des enfants atteints du XP retrouvés dans cette étude pourraient être induites (en tout ou partie) par d'autres causes que les mesures de photoprotection seules. En effet, le XP est certes une maladie prédisposant aux atteintes cutanées et oculaires, mais également une maladie polysystémique [9] avec la possibilité d'atteinte neurologique (troubles du développement psycho-moteur, surdité progressive, troubles de la coordination motrice ...), d'anomalie thyroïdienne (thyroïde multinodulaire ...), de retard de croissance, de troubles du sommeil, de surpoids ... Toutes ces causes induisent également des répercussions dans la vie des enfants atteints du XP, et entraînait donc un biais d'interprétation dans cette étude.

Néanmoins, cette étude montrait que la photoprotection des enfants atteints de XP a de réelles répercussions dans leur vie quotidienne. Des études sur la qualité de vie globale de ces patients, notamment 2 de 2012 [3][4], allaient également dans ce sens.

L'approche de cette étude sur les répercussions dans différents aspects spécifiques de leur vie quotidienne (le mode de garde, l'école, la vie sociale ...) n'avait cependant encore jamais été étudiée à notre connaissance.

Au vu de ses biais, liés notamment au faible taux de réponse au questionnaire et au petit effectif de sujets inclus, cette étude restait malgré tout difficilement généralisable à tous les enfants atteints du XP. Une étude menée auprès d'un plus grand nombre d'entre eux permettrait d'identifier de manière plus fiable les répercussions des mesures de photoprotection de ces enfants atteints du XP dans leur vie quotidienne. Cela pourrait par la suite servir de base sur laquelle s'appuyer pour mettre en place des solutions à ces répercussions, et ainsi permettre à ces enfants d'avoir la photoprotection la plus rigoureuse possible (et ainsi prolonger leur espérance de vie) tout en améliorant au mieux leur quotidien.

Conclusion

Cette étude évaluait les répercussions de la photoprotection des enfants atteints du Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie quotidienne, via un questionnaire. Il a été mis en évidence que la photoprotection de ces enfants avait un impact sur le choix de leur mode de garde (contraint pour 29% d'entre eux), limitait leur temps de scolarisation (pour 23% d'entre eux) et leurs bonnes conditions de photoprotection à l'école, et affectait leur vie sociale (sorties limitées, répercussions sur leur état psycho-émotionnel ...). Cette approche dans différents aspects spécifiques de leur vie quotidienne n'avait encore jamais été étudiée à notre connaissance, mais des études sur la qualité de vie globale de ces patients allaient dans ce sens.

La photoprotection est le seul moyen de limiter l'apparition de lésions cutanées et ainsi prolonger l'espérance de vie de ces enfants. Identifier les répercussions de cette photoprotection spécifiquement dans ces aspects de leur vie quotidienne était donc nécessaire pour avoir une base sur laquelle s'appuyer pour trouver des solutions à ces répercussions.

Trouver des solutions aux répercussions des mesures de photoprotection dans la vie quotidienne de ces enfants permettrait en effet de leur rendre la maladie plus facile à vivre au quotidien.

Dans l'avenir, il serait par exemple intéressant de réfléchir à de nouveaux équipements anti-UV plus facilement accessibles et moins contraignants, pour limiter au maximum leur impact sur le quotidien de ces enfants.

Références bibliographiques

- [1] Encyclopédie Orphanet. Le Xeroderma Pigmentosum (2008) : <https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Pub/fr/XerodermaPigmentosum-FRfrPub3253v01.pdf>
- [2] Tamura D, DiGiovanna JJ, Khan SG, Kraemer KH. Living with xeroderma pigmentosum: comprehensive photoprotection for highly photosensitive patients. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2014 Apr-Jun;30(2-3):146-52.
- [3] Hawkins DM, Eide MJ, Lim HW. Perception of xeroderma pigmentosum support group members of xeroderma pigmentosum lifestyle impact. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2012 Dec;28(6):338-9.
- [4] Rizwan M, Haylett AK, Richards HL, Ling TC, Rhodes LE. Impact of photosensitivity disorders on the life quality of children. *Photodermatol Photoimmunol Photomed*. 2012 Dec;28(6):290-2.
- [5] Diter K (DEPS, Ined), Octobre S (DEPS). Les enfants de moins de 6 ans et les écrans numériques : à chacun son rythme, d'après l'enquête Elfe. INSEE référence. France, portrait social (2022) : <https://www.insee.fr/fr/statistiques/6535295>
- [6] Bernard JY, Poncet L, Saïd M, Yang S, Dufourg MN, Gassama M, et al. Temps d'écran de 2 à 5 ans et demi chez les enfants de la cohorte nationale Elfe. *Bull Épidémiol Hebd*. 2023;(6):98-105. https://beh.santepubliquefrance.fr/beh/2023/6/2023_6_1.html
- [7] Smith J, Cheater F, Bekker H. Parents' experiences of living with a child with a long-term condition: a rapid structured review of the literature. *Health Expect*. 2015 Aug;18(4):452-74.
- [8] Murray R, Ramstetter C; Council on School Health; American Academy of Pediatrics. The crucial role of recess in school. *Pediatrics*. 2013 Jan;131(1):183-8.
- [9] Hadj-Rabia S, Oriot D, Soufir N, Dufresne H, Bourrat E, Mallet S, et al. Unexpected extradermatological findings in 31 patients with xeroderma pigmentosum type C. *Br J Dermatol*. 2013 May;168(5):1109-13.

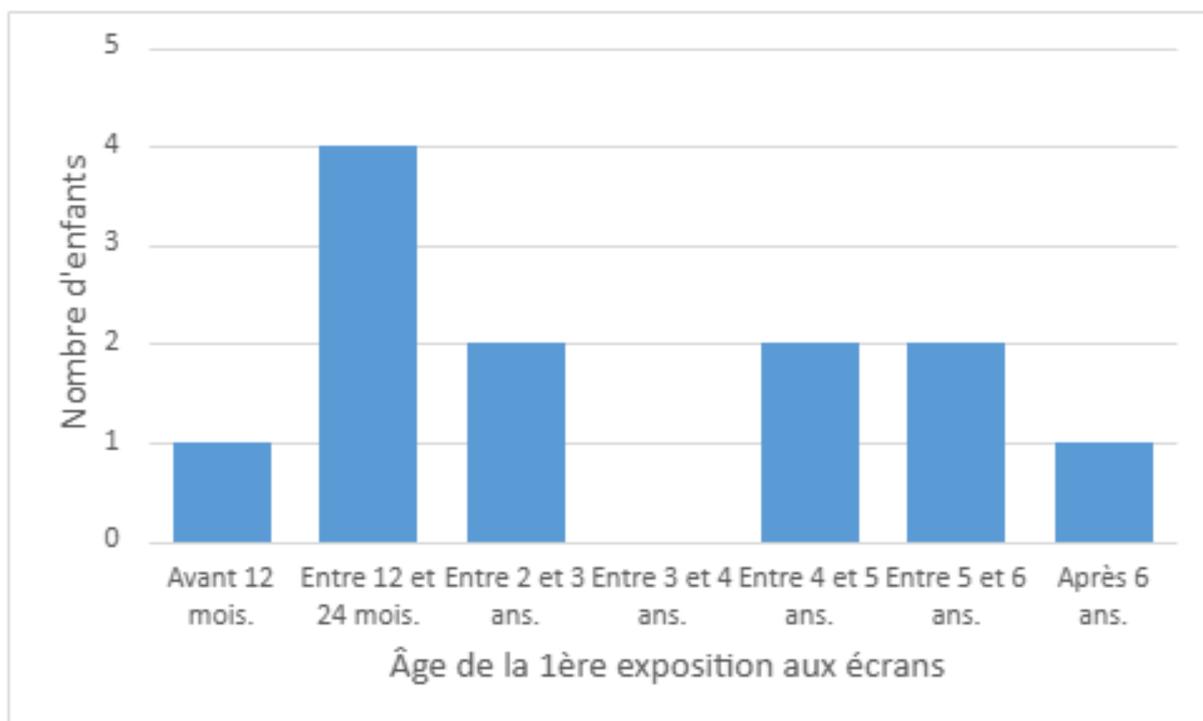
Tableaux et figures

	Moyenne	Médiane	Valeur minimale	Valeur maximale	Ecart-type	p
Age actuel (en années)	11,8	12	3	21	5,9	
Garçons	11,9	12,5	3	21	7	0,98
Filles	11,8	12	7	17	4,3	
Age au moment du diagnostic (en mois)	29,3	29	6	72	17,8	
Garçons	26,1	27	9	42	11,8	0,55
Filles	35,5	32	6	72	27,4	

Tableau 1. Données descriptives sur l'âge actuel des participants et l'âge des participants au moment du diagnostic de leur maladie.

	Moyenne	Médiane	Ecart-type	p
Âge de la 1^{ère} exposition aux écrans (en années)	3,1	2,5	23,3	
Garçons	3,9	4,5	20,4	0,14
Filles	2,1	1,5	23,4	
Durée moyenne d'exposition aux écrans par semaine (en heures)	3,7	2,5	3,2	
Garçons	3,8	3,5	3,5	0,98
Filles	3,7	2,5	3,1	
Âge ≤ 6ans	4	4,5	3,3	0,88
Âge > 6ans	3,7	2,5	3,3	

Tableau 2. Données descriptives sur l'âge de la 1^{ère} exposition aux écrans et la durée moyenne d'exposition aux écrans des participants.



Graphique 1. Histogramme de la répartition de l'âge de la 1^{ère} exposition aux écrans.

Annexes

Annexe 1. Questionnaire.

Répercussions de la photoprotection des enfants atteints du XP dans leur vie quotidienne

Chers parents, chers enfants,

Je suis interne de pédiatrie, et réalise ma thèse de docteur en médecine sur la photoprotection des enfants de la Lune. Mon directeur de thèse est le Pr Denis Oriot qui a déjà échangé avec beaucoup d'entre vous et examiné certains enfants lors de camps d'été et à l'hôpital Necker.

L'objectif est de recueillir les différentes répercussions que peut avoir la photoprotection d'un enfant de la Lune dans sa vie quotidienne (sur le mode de garde dans la petite enfance, à l'école, dans la vie sociale ...).

Vos réponses permettront de montrer l'impact que peut avoir la photoprotection des enfants de la Lune dans différents aspects de leur vie, et pourront ainsi par la suite servir de base pour mettre en place des solutions à ces désagréments.

Le questionnaire est composé de seize questions, formulées à l'intention de l'enfant (hormis la partie concernant le mode de garde), mais il est souhaitable que les parents l'aident à répondre ou répondent à sa place en fonction de son âge. Les réponses sont anonymes. Si plusieurs enfants de la même famille sont atteints de Xeroderma Pigmentosum, merci de bien vouloir remplir un questionnaire différent par enfant.

Je vous remercie par avance pour votre participation, et reste à votre disposition pour toute question éventuelle.

Juliette BOYER
Interne de pédiatrie
CHU de Poitiers
boyer.juliette@hotmail.fr

* Obligatoire

INFORMATIONS GÉNÉRALES

1. Quel est ton sexe ? *

Féminin

Masculin

2. Quelle est ton année de naissance ? *

3. A quel âge ton diagnostic de Xeroderma Pigmentosum a-t-il été posé ? *

MODE DE GARDE (avant l'entrée à l'école)

4. **Quel est (ou était) le mode de garde principal de votre enfant avant son entrée à l'école ? ***

- Garde à votre domicile (son lieu de vie habituel) par un de ses 2 parents.
- Garde à votre domicile (son lieu de vie habituel) mais par une autre personne que ses parents (grands-parents, nounou, assistante maternelle ...).
- Garde dans un domicile autre que son lieu de vie habituel (chez les grands-parents, chez une nounou, chez une assistante maternelle, chez une co-famille ...).
- Garde dans un structure d'accueil collectif (crèche, MAM ...).

5. **Ce lieu de garde a-t-il des équipements anti-UV adaptés ? ***

- Oui.
- Non, à cause d'impossibilité de mise en place (matérielle, financière, refus ...).
- Non, le diagnostic de Xeroderma Pigmentosum n'était pas encore posé.

6. **Ce mode de garde est-il un choix libre de votre part, ou s'est-il imposé par dépit du fait de la nécessité d'équipements anti-UV ? ***

- Choix libre.
- Choix contraint par la nécessité d'équipements anti-UV.

7. **Un des deux (ou les deux) parents a-t-il (ont-ils) été contraint(s) d'adapter ou suspendre sa (leurs) vie(s) professionnelle pour assurer la garde (totale ou partielle) de votre enfant du fait de sa maladie ? Si oui, combien de temps ? ***

- Non, la maladie de notre enfant n'a pas impacté nos vies professionnelles.
- Pendant moins de 6 mois.
- Pendant 6 mois à 1 an.
- Pendant 1 à 2 ans.
- Pendant 2 à 3 ans.
- Pendant plus de 3 ans.

A L'ÉCOLE PRIMAIRE (de la maternelle au CM2)

Si né en 2021 ou après, passer directement à la page suivante (question 12).

8. L'école de ta commune (ou celle dans laquelle tes parents souhaitaient initialement t'inscrire) a-t-elle pu mettre en place les équipements anti-UV nécessaires pour pouvoir t'accueillir ?

- Oui, l'école de ma commune (ou celle dans laquelle mes parents souhaitaient m'inscrire) a mis en place des équipements anti-UV (ou les avait déjà) pour pouvoir m'accueillir.
- Non, j'ai dû aller dans une autre école que celle de ma commune (ou que celle dans laquelle mes parents souhaitaient initialement m'inscrire) pour pouvoir bénéficier des équipements anti-UV nécessaires.
- Non, ni l'école de ma commune ni aucune autre école aux alentours de mon domicile n'a pu mettre en place les équipements anti-UV nécessaires pour pouvoir m'accueillir.
- Par choix libre de mes parents, je fais l'instruction à la maison.

9. As-tu un(e) Accompagnant(e) des Élèves en Situation de Handicap (AESH) qui veille à ta photoprotection à l'école ?

- Oui, j'ai une AESH me permettant une scolarisation à temps complet.
- Oui, j'ai une AESH, mais me permettant uniquement une scolarisation à temps partiel.
- Non, je n'ai pas d'AESH, mais une autre aide humaine présente (maîtresse, ATSEM ...) me permet une scolarisation à temps complet.
- Non, je n'ai pas d'AESH, je n'ai donc qu'une scolarisation à temps partiel.
- Non, je n'ai pas d'AESH, je ne peux pas être scolarisé(e), je fais donc par dépit l'instruction à la maison.

10. Ta date de rentrée scolaire a-t-elle déjà été reportée faute de mise en place à temps d'équipements anti-UV dans ton école ?

- Non, je suis toujours rentré(e) à l'école le même jour que les autres enfants de mon âge.
- Oui, ma date de rentrée scolaire a déjà été décalée de quelques jours/semaines/mois (moins d'un an).
- Oui, ma date de rentrée scolaire a déjà été reportée de plus d'un an par rapport aux autres enfants de mon âge.

11. Parmi les endroits suivants de ton école, lesquels sont équipés en filtres anti-UV (ou ont un indice UV à 0) ?

Plusieurs réponses possibles.

- Salle de classe
- Couloirs (ceux que tu empruntes régulièrement)
- Salle de motricité ou Salle de sport ou Gymnase
- Toilettes
- Cantine

ÉCRANS / VIE SOCIALE

12. **A quel âge as-tu été exposé(e) aux écrans (téléphone, télévision, tablette, jeux vidéo ...) pour la première fois ? ***

- Avant 12 mois.
- Entre 12 et 24 mois.
- Entre 2 et 3 ans.
- Entre 3 et 4 ans.
- Entre 4 et 5 ans.
- Entre 5 et 6 ans.
- Après 6 ans.
- Je n'ai jamais été exposé(e) aux écrans jusqu'à maintenant.

13. **Combien d'heures par semaine passes-tu en moyenne devant un écran (téléphone, télévision, tablette, jeux vidéo ...) ? ***

- Moins de 30min.
- 30min à 1h.1 à 2h.
- 2 à 3h.
- 3 à 4h.
- 4 à 5h.
- 5 à 6h.
- 6 à 8h.
- 8 à 10h.
- Plus de 10h par semaine.

14. **Qu'est-ce qui t'empêche le plus de sortir de chez toi ? ***

- des équipements anti-UV collectifs non adaptés ou non mis en place dans les lieux que tu souhaites fréquenter (lieux publics, domicile de tes ami(es) ...).
- la contrainte du port des équipements anti-UV personnels.
- les remarques des personnes à l'extérieur concernant les équipements anti-UV que tu portes
- les remarques des personnes à l'extérieur concernant les marques de la maladie visibles sur ta peau.

15. **Lorsque tu portes tes équipements de photoprotection, qu'as-tu déjà ressenti ? ***

Plusieurs réponses possibles.

- des discriminations
- une peur du regard des autres
- de l'anxiété ou du stress
- de la tristesse ou une perte de plaisir dans les activités quotidiennes
- un manque d'estime ou de confiance en toi
- un isolement social.

16. **Les mesures anti-UV ont un coût financier pouvant être important. Parmi les mesures anti-UV suivantes, lesquelles ne peux-tu pas bénéficier de manière suffisante ou adaptée à cause du coût financier ? ***

Plusieurs réponses possibles.

- casque de photoprotection (sans compter le 1er offert par l'association des Enfants de la Lune)
- crèmes solaires
- vêtements adaptés
- filtres anti-UV pour le domicile
- filtres anti-UV pour la voiture



SERMENT



En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, 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 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 Maîtres, 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 !



Résumé et mots clés

« Répercussions de la photoprotection des enfants atteints du Xeroderma Pigmentosum dans différents aspects de leur vie quotidienne »

Introduction : Le Xeroderma Pigmentosum est une maladie génétique rare induisant une sensibilité extrême aux rayons UV, à l'origine notamment de lésions cutanées et oculaires, pouvant conduire à des cancers. Actuellement, seule la photoprotection permet à ces enfants atteints du XP de prolonger leur espérance de vie. Cette étude avait pour objectif d'évaluer les répercussions de la photoprotection des enfants atteints du XP dans différents aspects de leur vie quotidienne (le mode de garde, à l'école, la vie sociale ...).

Méthodes : Un questionnaire anonyme a été envoyé à tous les patients, âgés de 21 ans ou moins, atteints de XP, et membres de l'association des « Enfants de la Lune ».

Résultats : Au total, 13 patients ont été inclus dans cette étude, avec un âge moyen de 11,8 ans, et un sex-ratio de 1,6. L'âge moyen au moment du diagnostic était de 2 ans et demi. Avant l'entrée à l'école, 29% d'entre eux étaient gardés par contrainte au domicile du fait de la nécessité d'équipements anti-UV sur le lieu de garde, et 62% des parents estimaient avoir été contraints d'adapter leur vie professionnelle. Par ailleurs, la nécessité de photoprotection leur limitait parfois l'accès à une scolarisation ordinaire (report de rentrée scolaire pour 31% d'entre eux, scolarisation uniquement à temps partiel pour 23%, et absence d'AESH pour 15%). D'autre part, les équipements anti-UV affectaient leur vie sociale (sorties limitées, répercussions sur leur état psycho-émotionnel ...).

Conclusion : Cette étude mettait en évidence des répercussions de la photoprotection des enfants atteints du XP sur le choix de leur mode de garde, leurs conditions de scolarisation, et leur vie sociale. Y trouver des solutions permettrait de leur rendre la maladie plus facile à vivre au quotidien. Au vu du petit effectif de sujets inclus, davantage d'investigations seraient cependant nécessaires.

Mots clés : Xeroderma Pigmentosum ; Rayons ultraviolets ; Photoprotection.

« Impacts of photoprotection on children with Xeroderma Pigmentosum in different aspects of their daily lives »

Introduction : Xeroderma pigmentosum is a rare genetic disease that induces extreme sensitivity to UV rays, causing among others skin and eye lesions, which may lead to cancer. Currently, only photoprotection allows these children with XP to extend their life expectancy. The objective of this study was to assess the impact of photoprotection on children with XP in different aspects of their daily lives (childcare, school, social life...).

Methods : An anonymous questionnaire was sent to all patients, aged 21 years or younger, with XP, and members of the association « Enfants de la Lune ».

Results : A total of 13 patients were included in this study, with an average age of 11.8 years and a sex ratio of 1.6. The average age at diagnosis was 2.5 years. Before entering school, 29% of them were kept at home by constraint because of the need for UV-resistant equipment at the place of childcare, and 62% of parents felt that they had been forced to adapt their working life. In addition, the need for photoprotection sometimes limited their access to ordinary schooling (postponement of back-to-school for 31% of them, only part-time schooling for 23%, and absence of AESH for 15%). On the other hand, anti-UV equipment affected their social life (limited outings, impact on their psycho-emotional state ...).

Conclusion : This study highlighted the impact of photoprotection on children with XP on the choice of their childcare, their schooling conditions and their social life. Finding solutions in it would make it easier for them to live with the disease on a daily basis. Given the small number of subjects included, further investigations would however be necessary.

Keywords : Xeroderma Pigmentosum ; Ultraviolet rays ; Photoprotection.