

Optimisation de la pratique infirmière en clinique spécialisée auprès des personnes vivant avec la tyrosinémie afin d'améliorer leur santé et leur bien-être.

La tyrosinémie, une maladie héréditaire rare, touche environ une personne sur 16 000 au Québec, avec une prévalence prédominante dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) en raison d'effets fondateurs [1,2]. Cette maladie chronique et multisystémique présente une grande variabilité clinique et une évolution imprévisible, complexifiant la prise en charge des personnes qui en sont atteintes et ainsi représentent un enjeu majeur d'accès, de continuité et d'équité des soins [3-4].

Malgré l'existence de cliniques spécialisées, l'organisation des soins demeure parfois fragmentée, notamment lors des transitions de vie et de santé [5,6]. Cette situation peut augmenter le fardeau des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs proches en ce qui concerne la coordination des soins [7,8]. Notons, certes que la gestion de cas par une infirmière constitue une approche prometteuse pour améliorer la coordination, la continuité et la qualité des services offerts à ces populations vulnérables [9,10-13].

Cette étude vise à optimiser la pratique infirmière auprès des personnes vivant avec la tyrosinémie (PVT) en documentant un modèle de gestion de cas infirmière. Les objectifs sont de décrire les activités infirmières auprès des PVT, de leurs proches et de l'équipe multidisciplinaire, d'explorer leurs trajectoires de soins et transitions, ainsi que d'identifier leurs besoins biopsychosociaux, les ressources disponibles et les stratégies d'adaptation utilisées.

Menée dans une clinique spécialisée en maladies métaboliques dans la région du SLSJ, cette étude exploratoire descriptive adoptera une approche collaborative avec patient-partenaire. Des observations cliniques et des entrevues permettront de comprendre les réalités vécues et de soutenir l'amélioration des soins. Les résultats contribueront à structurer le rôle infirmier en maladies rares et à favoriser des soins accessibles, équitables et centrés sur les besoins des PVT et leurs familles [6,14-16].

Références

1. Foie Canada. *Tyrosinémie*. 2015 [cited 2025 25 novembre]; Available from: <https://liver.ca/fr/tyrosinemie/>.
2. Gagnon, L., et al., *Deciphering the genetic structure of the Quebec founder population using généalogie*. European Journal of Human Genetics, 2023.
3. Castro, R., et al., *Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions*. Advances in experimental medicine and biology, 2017. **1031**: p. 605-627.
4. Mayorandan, S., et al. (2014). *Cross-sections study of 168 patients with hepatorenal tyrosinaemia and implications for clinical practice*. Orphanet journal of rare diseases, 9, 107.
5. Falardeau, J., *Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares politique québécoise pour les maladies rares*. 2022: Ministère de la santé et des services sociaux.
<https://doi.org/10.1186/s13023-014-0107-7>
6. Falardeau, J. and M. Langelier, *Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027*. 2023: Ministère de la santé et des services de santé.
7. Courbier, S. and E. Berjonneau, *Juggling care and daily life The balancing act of the rare disease community A Rare Barometer survey*. 2017: EURORDIS-Rare Disease Europe.
8. Pelentsov, L.J., T.A. Laws, and A.J. Esterman, *The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review*. Disability and health journal, 2015. **8**(4): p. 475-491.
9. Llewellyn, A. and M. Leonard, *Nursing case management review and resource manual*. 2009: American Nurses Credentialing Center.
10. Chouinard, M.-C., et al., *The potential of disease management for neuromuscular hereditary disorders*. Rehabilitation nursing : the official journal of the Association of Rehabilitation Nurses, 2009. **34**(3): p. 118-126.
11. Chouinard, M.-C., et al. *User guide : Integrated care pathway tool for the myotonic dystrophy type 1 (DMI-ICP)*. 2015; Available from: https://www.myotonic.org/sites/default/files/ICP_English%20version_final.pdf.
12. Gagnon, C., et al., *Analyse du rôle de l'infirmière dans le suivi des personnes atteintes de maladies neuromusculaires* Canadian Journal of Neuroscience Nursing, 2010. **32**(4): p. 22-29.
13. Chouinard, M.-C., et al., *Gestion de cas : un modèle en clinique de maladies neuromusculaires*. Perspective infirmière, 2015. **12**(5): p. 51-56.
14. Fortin, M.-F. and J. Gagnon, *Fondements et étapes du processus de recherche : méthodes quantitatives et qualitatives*. 4 ed. 2022, Québec, QC: Chenelière éducation.
15. Farrell, A.C., et al., *Advancing Research Alongside Patient Partners: Next-Generation Best Practices for Effective Collaboration in Health Research*. Current Oncology, 2024. **31**(11): p.6956-6978.
16. Patton, M.Q., *Qualitative research & evaluation methods*. 4th ed. 2015: Sage.