

Bachelor of Science HES-SO en Soins Infirmiers
HAUTE ECOLE SPÉCIALISÉE DE SUISSE OCCIDENTALE
Domaine santé

Maladie de Huntington : comment les infirmiers peuvent faire la différence

ORIANE BOURGEOIS

Travail de Bachelor
Haute École de la Santé La Source

LAUSANNE, JUILLET 2025

Sous la direction de Madame Shota Dzemaili

Hes·so

Table des matières

<i>Déclaration</i>	2
<i>Remerciements</i>	3
<i>Résumé</i>	4
<i>Liste des abréviations</i>	5
<i>Introduction</i>	6
1. <i>Problématique</i>	7
2. <i>Cadre théorique</i>	11
3. <i>But et question de recherche</i>	12
4. <i>Méthode</i>	12
5. <i>Résultats</i>	16
5.1 Résumés des articles	16
Article 1	16
Article 2	17
Article 3	18
Article 4	19
Article 5	21
Article 6	22
5.2 Synthèse des résultats	23
5.3 Discussion et perspectives	25
6.1 Recommandations et perspectives pour la profession	32
6.2 Forces et faiblesses méthodologiques des articles	34
5.4 Conclusion	36
5.5 Références	38
<i>Annexes</i>	51
Annexe 1 : Utilisation des outils IA	51
Annexe 2 : Tableau des mots-clés et descripteurs	51
Annexe 3: Equations de recherche	53
Annexe 4: Grilles d'analyses critiques des articles sélectionnés	55

Déclaration

J'atteste avoir réalisé ce travail de Bachelor (TB) de manière autonome, dans le respect de l'intégrité scientifique et du contrat pédagogique en vigueur à la Haute École de la Santé La Source. Toutes les sources utilisées sont dûment mentionnées, et les citations ainsi que les paraphrases sont référencées conformément aux exigences académiques. L'usage du masculin générique a été adopté dans l'ensemble du travail afin d'en alléger la lecture, sans intention discriminatoire. Certains articles mobilisés étant rédigés en anglais, leur traduction a été effectuée avec soin afin d'en préserver le sens. Des outils d'intelligence artificielle (IA) ont été utilisés conformément aux règles établies, comme précisé dans la déclaration jointe en annexe (cf. Annexe 1). Enfin, je confirme avoir vérifié l'ensemble du contenu présenté et j'en assume la pleine responsabilité. Les propos, prises de position et conclusions de ce travail n'engagent que son autrice.

Date et lieu : Lausanne, le 13 juillet 2025

Signature :



Remerciements

Tout d'abord, je tiens à exprimer ma profonde gratitude à Madame Shota Dzemaili, directrice de mon TB et responsable du module « Travail de Bachelor », pour son accompagnement exceptionnel, son expertise, sa bienveillance, ainsi que sa disponibilité précieuse malgré la distance liée à mon semestre à l'étranger. Sa rigueur et son soutien constants ont été des repères essentiels tout au long de cette démarche.

Je remercie aussi les bibliothécaires et documentalistes du Centre de Documentation Institut et Haute École de la Santé La Source (CEDOC), dont l'appui a été déterminant dans l'élaboration des équations de recherche.

Mes remerciements vont également aux enseignants du module « REC », dont les cours ont nourri ma réflexion et guidé la construction de ce travail.

Je souhaite par ailleurs exprimer ma reconnaissance à Madame Stéphanie Aspord-Moulloud pour l'intérêt porté à la thématique choisie et pour son rôle d'experte dans le cadre de l'évaluation de ce travail.

Enfin, je remercie chaleureusement ma famille et mes amis pour leur soutien indéfectible, leurs encouragements et leur présence rassurante durant les moments de doute et de fatigue. Grâce à vous tous, ce travail a pu voir le jour dans les meilleures conditions possibles.

Résumé

Introduction : les maladies rares (MR) sont un problème de santé publique d'ordre mondial. L'une d'elles, la maladie de Huntington (MH), est une maladie neurodégénérative à transmission autosomique dominante. Comme pour la majorité des MR, le traitement est purement symptomatique car il n'existe aujourd'hui aucune thérapie curative. Dans ce contexte, le personnel soignant et en particulier les infirmiers jouent un rôle majeur dans la qualité de vie (QoL) de cette population, dans une conjecture où la littérature infirmière traitant ce sujet fait défaut.

But de l'étude : le but de ce travail est de déterminer quelles interventions les infirmiers peuvent offrir aux patients atteints de MH et leur entourage pour maintenir leur QoL.

Méthode : à l'aide d'équations de recherche générées grâce aux outils PICo et HeTOP, des articles faisant mention des interventions infirmières dans la MH ont été sourcés dans les bases de données CINAHL et PubMed. Parmi les 135 articles identifiés par les équations de recherche, six ont été sélectionnés pour ce travail après lecture des abstracts et application des critères d'inclusion et d'exclusion. Deux des six articles ont été sélectionnés par des moyens autres que les équations de recherche. Les articles ont ensuite été résumés et analysés à l'aide de grilles d'évaluation. La théorie infirmière de l'autosoin de Dorothy Orem a été utilisée comme fil conducteur pour la discussion et l'interprétation des résultats.

Résultats : après lecture et analyse des six articles, quatre thèmes principaux ont été identifiés comme ayant un potentiel impact sur la QoL des patients atteints de MH : l'importance de la communication pour le bien-être du patient, la nécessité de connaissances et compétences professionnelles dans l'approche holistique, les soins personnalisés et centrés sur le patient et les stratégies de coping dans le soutien et l'accompagnement du patient.

Conclusion : on peut postuler que le personnel infirmier peut avoir un impact positif sur la QoL des patients atteints de MH et de leur famille en faisant usage des stratégies mentionnées ci-dessus. Les limitations de ce travail sont toutefois le caractère rétrospectif et observationnel des études sélectionnées, raison pour laquelle de plus grosses études prospectives et contrôlées devraient être conduites pour valider ces résultats.

Liste des abréviations

CAA : Communication Alternative et Améliorée

CAS : Certificate of Advanced Studies

CEDOC : Centre de Documentation

CHUV : Centre Hospitalier Universitaire Vaudois

HES-SO : Haute école spécialisée de Suisse occidentale

DM1 : Dystrophie myotonique de type 1

HUG : Hôpitaux Universitaires de Genève

MH : Maladie de Huntington

MNP : Maladie neurologique progressive

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

Introduction

Dans le cadre de ce TB, qui marque l'aboutissement de ma formation, il m'a été demandé de mener une recherche scientifique pertinente pour la pratique infirmière.

Le choix du thème n'a pas été facile, mais plusieurs éléments m'ont amenée à me concentrer sur l'influence que les infirmiers peuvent avoir sur la QoL des patients, en particulier ceux atteints d'une MR. En tant que future infirmière, il m'a semblé essentiel d'approfondir cette thématique, car nous serons probablement tous confrontés à une MR au cours de notre carrière. En effet, 3.5 - 5% de la population est atteinte d'une MR et il n'existe aucun traitement curatif pour la plupart d'entre elles, soulignant l'importance des mesures non pharmacologiques (Dawkins et al., 2018 ; Nguengang et al., 2020). Pour assurer une prise en charge de qualité et équitable, il est judicieux de développer des recommandations car celles-ci permettent d'optimiser les soins (Wu et al., 2018) en assurant une meilleure accessibilité et une prise en charge de qualité pour tous.

À travers ce TB, mon objectif est d'identifier quelles interventions non pharmacologiques peuvent être proposées par les infirmiers aux personnes atteintes de la MH dans le but d'améliorer leur QoL. Pour ce faire, je m'intéresserai à l'expérience vécue par les patients, leur entourage et les soignants ainsi qu'aux approches de prise en charge adoptées par les professionnels de santé. Cette analyse me permettra de formuler différentes recommandations issues de la littérature scientifique.

Pour structurer ce travail, plusieurs étapes ont été établies. Je commencerai par présenter la problématique en mettant en lumière les enjeux liés aux MR, plus particulièrement ceux propres à la MH. Ces éléments ont orienté ma réflexion et m'ont permis de formuler une question de recherche précise. J'exposerai ensuite la méthodologie utilisée pour sélectionner les six articles scientifiques ainsi que le cadre théorique retenu. La partie suivante sera consacrée à la présentation des résumés des articles choisis, accompagnés d'une synthèse des résultats principaux. La discussion approfondira l'analyse de ces résultats en les mettant en lien avec le cadre théorique, tout en proposant des pistes concrètes pour la pratique infirmière. Enfin, ce travail se conclura par une réflexion sur les forces, les limites et les apprentissages issus de cette recherche.

1. Problématique

La MH est une maladie neurodégénérative héréditaire à transmission autosomique dominante, ce qui signifie que si un parent est porteur du gène muté, son enfant aura 50% de chance d'être malade lui aussi (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Myers, 2004). Cette maladie a été décrite pour la première fois par le médecin généraliste George Huntington en 1872 (Huntington, 1872). Le gène impliqué dans sa genèse est le gène HTT, situé sur le chromosome 4 et codant pour la protéine Huntingtin (UniProt, 2025). Les chercheurs pensent que cette protéine mutée forme des agrégats dans certaines parties du cerveau, menant à une perte neuronale (Becher et al., 1998 ; Vonsattel et al., 1985) et dont les manifestations sont dépendantes du nombre de répétitions du codon CAG (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Myers, 2004). La MH se manifeste en moyenne vers l'âge de 45 ans (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Bates et al., 2015 ; Lee et al., 2012 ; Myers, 2004), bien que certains auteurs aient décrit des manifestations aux âges de 3 (Gauto et al., 2024 ; Myers, 2004) et 80 ans (Myers, 2004 ; Rojas et al., 2019).

La prévalence et l'incidence mondiales seraient respectivement d'environ 4.88/100'000 habitants et 0.48/100'000 habitants-années (Medina et al., 2022), mais la prévalence varie selon les régions du monde avec une prévalence plus importante et en augmentation en Occident (Bates et al., 2015 ; Kay et al., 2017 ; Rawlins, 2016). Ces chiffres font de la MH une MR selon la définition de la Régulation de la Commission Européenne, qui la définit comme ayant une incidence inférieure à 1/2000 (Commission Européenne N° 141/2000, 1999). Bien que rares et hétérogènes, les MR sont en réalité fréquentes du fait de leur nombre important d'environ 8000 à 10000 (Haendel et al., 2020 ; Orphanet, 2025 ; Stoller 2018) et concerneraient 3.5 - 5.9% de la population mondiale (Dawkins et al., 2018 ; Nguengang et al., 2020).

Les signes et symptômes de la MH peuvent se manifester sous diverses formes et peuvent être regroupés en trois grands types :

- Les symptômes moteurs : dystonie, tics et myoclonies, bradykinésie, akinésie, rigidité ou altération des réflexes posturaux, dysarthrie ou dysphagie (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Ghosh & Trabizi, 2018).
- Les symptômes cognitifs : démence (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Ghosh & Trabizi, 2018), troubles de l'attention et de la coordination (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Trabizi et al., 2013).
- Les symptômes psychiatriques : dépression (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Van Duijn et al., 2007), anxiété (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Dale & Van Duijn, 2015), apathie

(Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Trabizi et al., 2013), irritabilité, agressivité et comportements obsessionnels compulsifs (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Novak & Trabizi, 2010).

Le décours de la maladie est généralement marqué par une durée de vie moyenne de 15 à 20 ans après le début des symptômes (Foroud et al., 1999 ; Roos, 2010 ; Solberg et al., 2018 ; Tabrizi, 2013), avec un âge moyen de décès autour de 50 - 65 ans (Pekmezovic et al., 2007 ; Rinaldi et al., 2012 ; Solberg et al., 2018). Les causes de décès les plus fréquentes sont la pneumonie et les infections ainsi que le suicide (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Rinaldi et al., 2012 ; Roos, 2010 ; Solberg et al., 2018).

Bien que les cadres légaux varient selon les pays, de nombreuses problématiques sont communes aux MR. Tout d'abord en ce qui concerne la recherche relative à ces maladies, qu'elle concerne les recherches fondamentale et appliquée, le développement de tests diagnostiques ou de thérapies spécifiques (Bates et al., 2015 ; Boycott et al., 2017 ; Dawkins et al., 2018 ; Ross, 2014). En effet, il était peu intéressant pour les entreprises pharmaceutiques d'investir dans la recherche relative aux MR avant les régulations politico-économiques rendant cette-dernière financièrement attrayante pour l'industrie (Dawkins et al., 2018 ; Melnikova, 2012 ; Tambuyzer, 2010). Ceci a pour conséquence que ces patients ne peuvent souvent bénéficier que de traitements symptomatiques ; les médicaments utilisés coûtent plus cher et sont dits off-label ou médicaments orphelins, c'est-à-dire qu'il n'y a pas de données concernant leur efficacité dans le traitement de ces maladies mais qu'ils ont été validés pour d'autres maladies (Dawkins et al., 2018 ; Simoens, 2011 ; Tambuyzer, 2010). Puisqu'il n'existe aujourd'hui que peu de données concernant la majorité des MR et qu'elles sont peu connues des professionnels de la santé, les erreurs et les délais diagnostiques sont souvent importants ainsi que les conséquences financières et psychologiques qui résultent du tourisme médical, d'où l'importance d'une prise en soins holistique et pluridisciplinaire (Buckle et al., 2024 ; Dawkins et al., 2018 ; Somanadhan et al., 2023 ; Tambuyzer, 2010 ; Walker et al., 2017).

En parallèle, le développement du premier test génétique présymptomatique en 1988 a représenté une avancée majeure dans la prise en charge de la MH, bien qu'à l'époque il reposait sur une approche probabiliste, ne permettant pas un diagnostic de certitude (Meissen et al., 1988). En 1990, face aux enjeux éthiques liés à ces tests, des experts se sont réunis pour établir des recommandations générales concernant l'accompagnement des patients souhaitant réaliser un test présymptomatique en raison de l'impact psychosocial considérable que ce-dernier peut avoir sur le patient et sa famille (Meiser & Dunn, 2000 ; Went, 1990). Par exemple, le risque suicidaire comparé à la population générale est significativement plus élevé pour les personnes atteintes de la MH ; ceci s'explique surtout par l'impact de la maladie sur la personne et son entourage (Atkins

et Padgett, 2024 ; Buckle et al, 2024 ; Solberg et al., 2018 ; van Duijn et al., 2021). En effet, les partenaires sont également touchés de façon significative par les répercussions psychologiques liées au processus décisionnel et au résultat du test, suggérant qu'il faille les intégrer de façon active dans la prise en charge des comorbidités psychologiques (Atkins & Padgett, 2024 ; Aubeeluck et al., 2012 ; Buckle et al., 2024 ; Hayes, 1992 ; Williams et al., 2012 ; Yu et al., 2019). Actuellement, il n'existe malheureusement aucun traitement curatif approuvé pour la MH, comme c'est le cas pour bon nombre d'autres MR (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Bates et al., 2015 ; Kim et al., 2021). Cependant, des traitements à visée symptomatique comme les neuroleptiques atypiques sont utilisés pour pallier la chorée, l'agitation ou l'anxiété. D'autres molécules comme la tetrabénazine peuvent être utilisées contre les troubles moteurs (Ajitkumar & De Jesus, 2023 ; Ghosh & Tabrizi, 2018 ; Kim et al., 2021).

La prise en soin de la MH et des MR en général requiert une approche multidisciplinaire basée sur des traitements pharmacologiques et non pharmacologiques selon le modèle bio-psychosocial et implique divers professionnels de santé ainsi que le patient et ses proches (Atkins & Padgett, 2024 ; Bates et al., 2015 ; Mestre & Shannon, 2017 ; Somanadhan et al., 2023). Parmi les acteurs, des neurologues, psychiatres, physiothérapeutes, ergothérapeutes, logopédistes, diététiciens et infirmiers.

Selon Pepin et al. (2010), « la discipline infirmière s'intéresse au soin, dans ses diverses expressions, auprès des personnes, des familles, des communautés et des populations qui, en interaction continue avec leur environnement, vivent des expériences de santé » (p.205). Cette définition s'inscrit dans le méta-paradigme infirmier décrit par Fawcett (1984), comprenant quatre concepts : la personne, l'environnement, la santé et les soins. Ces concepts permettent de structurer la discipline infirmière, de guider la pratique et d'établir un cadre commun pour la réflexion, la recherche et l'éducation (Vonarx, 2016).

Fawcett (2000) explique le concept de la personne : « [il] fait référence aux individus, familles, communautés et autres groupes qui participent aux soins infirmiers. » (p.5) De plus, elle décrit le concept des soins comme :

« les actions entreprises par les infirmières au nom de la personne ou en collaboration avec elle, ainsi qu'aux objectifs ou aux résultats des actes infirmiers. Les actions infirmières sont généralement considérées comme un processus systématique d'évaluation, d'étiquetage, de planification, d'intervention et d'évaluation ». (p.5)

Au regard de ces deux concepts, l'infirmier joue donc un rôle clé dans l'accompagnement des patients atteints de la MH en répondant aux besoins multidimensionnels de la personne et de ses proches. De façon plus générale, les infirmiers jouent un rôle fondamental dans

l'accompagnement de tous les patients, quel que soit le contexte (Organisation mondiale de la santé [OMS], 2021). En intégrant des soins techniques, relationnels, éducatifs et préventifs, l'infirmier peut offrir un soutien personnalisé et holistique, essentiel face à la complexité de cette maladie. Cette approche permet non seulement d'améliorer la QoL des patients, mais aussi de soulager les proches, souvent épisés par leur rôle d'aidant (Atkins & Padgett, 2024 ; Buckle et al., 2024 ; Mestre & Shannon, 2017). De plus, les infirmiers occupent une place centrale au sein de l'équipe multidisciplinaire en assurant la coordination des soins, en facilitant la communication entre les différents professionnels de santé et en veillant à la continuité et à l'adaptation des prises en charge selon l'évolution de la maladie (Gagnier & Roy, 2013).

Les infirmiers ont plusieurs rôles à jouer et à différents niveaux dans les MR neurodégénératives. Premièrement, ils doivent prendre en charge des patients complexes et détenir des connaissances étendues et hautement spécifiques, par exemple pour aborder les inquiétudes liées aux tests génétiques, la peur de la discrimination, l'impact émotionnel sur les enfants à risque ou encore la progression de la maladie. Deuxièmement, ils doivent posséder une compréhension des enjeux éthiques et psychosociaux pour offrir un soutien et des soins adaptés à ces patients et leur entourage, dont les besoins sont uniques (Perkins, 2017). Après la pose du diagnostic, les infirmiers spécialisés jouent également un rôle majeur dans la prévention tertiaire. Ils permettent par exemple de réduire de façon significative le nombre d'hospitalisations en plus d'améliorer la qualité du séjour stationnaire (Bourke et al., 2012).

En résumé, le personnel infirmier spécialisé dans la MH doit faire preuve de connaissances hautement spécialisées, tant au niveau technique qu'aux niveaux communicationnel, humain et social afin de pouvoir activement intégrer les proches dans la prise en charge (Atkins & Padgett, 2024). Cependant, l'acquisition de savoirs spécialisés ainsi que les carences d'experts et de guidelines dans la prise en charge des MR constituent un défi majeur pour les professionnels de santé (Stoller, 2018) ; une situation qui n'épargne pas la MH (Mestre & Shannon, 2017). En effet, il n'y a pas suffisamment de littérature pour élaborer des lignes directrices adaptées aux différents professionnels de santé impliqués dans la prise en charge des patients atteints de la MH (Mestre & Shannon, 2017). Pourtant, des études ont démontré que l'élaboration de guidelines permettait d'accroître la qualité des soins de façon significative (Pham et al., 2008 ; Suying Li et al., 2008), d'où la citation de Perkins : « il est nécessaire de mener davantage de recherches sur les bienfaits et le rôle de l'infirmier spécialisé dans la maladie de Huntington. » (2017, p. 34). Afin de pouvoir établir des recommandations internationales pour répondre au mieux aux besoins des patients. En résumé, les MR et la MH ont un impact considérable sur le bien-être bio-psycho-social mais également financier du patient et de son entourage. Ces divers impacts sur la QoL émanent par

exemple du délai diagnostique, du questionnement relatif au test présymptomatique, des aspects financiers ainsi que des handicaps physiques et cognitifs progressifs et incurables causés par la neurodégénérescence, justifiant le besoin de l'approche interdisciplinaire.

Ces éléments soulèvent donc une question cruciale : quelles interventions les infirmiers peuvent-ils offrir aux patients atteints de MH et leur entourage pour maintenir leur QoL dans un contexte où la littérature scientifique et les recommandations des sociétés expertes font défaut ?

2. Cadre théorique

Dans le cadre de ce travail, c'est la théorie du déficit de l'autosoin (*self-care deficit nursing theory* ou *Orem Model of Nursing*) de Dorothy Orem (1914 - 2007), une pionnière américaine des théories infirmières, qui a été sélectionnée. Elle est composée de 3 sous-théories étroitement reliées : la théorie de l'autosoin, la théorie du déficit en autosoin et la théorie des systèmes de soins infirmiers (Orem, 1987).

Dans la théorie de l'autosoin, trois types d'exigences en matière d'autosoin sont décrites (Orem 1995 ; Orem, 2001 ; Taylor, 2011) : les exigences universelles (besoins primaires), les exigences développementales (maintien des conditions permettant une bonne QoL et prévention/traitement des complications liées à l'état de santé) et les exigences en cas d'écart de santé (consulter, accepter sa maladie et apprendre à vivre avec, ou prendre ses traitements).

Dans la théorie du déficit en autosoin, des interventions infirmières deviennent nécessaires lorsqu'une personne est incapable ou limitée dans la capacité de prendre soin d'elle-même de manière efficace et continue (Orem, 1987). Orem a identifié 5 méthodes d'aide pour pallier cela : agir pour les autres, guider, soutenir, enseigner et fournir un environnement favorisant la restauration de l'autosoin (Orem, 1987).

La théorie des systèmes de soins infirmiers décrit ensuite trois différents modèles qui permettent de différencier le type d'interactions entre le soignant et le soigné (Orem, 1987) : le modèle compensatoire (*total care*), le modèle compensatoire partiel (*shared care*) et le modèle éducatif et développemental (l'infirmière joue un rôle de conseillère en promouvant la santé dans plusieurs contextes tels que la maison, le lieu de travail ou la communauté).

De plus, on trouve au sein de ce modèle théorique trois concepts fondamentaux (Orem, 2001) : l'autosoin, défini comme « la pratique d'activités que les individus entreprennent et réalisent pour leur propre compte afin de préserver leur vie, leur santé et leur bien-être » (Orem, 1971), l'agencement de l'autosoin (*self-care agency* ou la capacité à mettre en œuvre l'autosoin) et les

facteurs conditionnant de base (âge, niveau d'éducation, expérience de vie, bagage socioculturel, état de santé).

Les implications de cette théorie pour la pratique infirmière sont les suivantes : elle encourage les infirmiers à évaluer les capacités d'autosoin des patients et à intervenir lorsque ces capacités sont insuffisantes et souligne l'importance de maintenir l'autonomie des patients en leur fournissant des soins adaptés. De plus, elle renforce l'idée que les soins infirmiers doivent être individualisés et centrés sur les besoins spécifiques de chaque patient en considérant les facteurs qui les entourent.

3. But et question de recherche

L'objectif de ce TB est d'explorer les interventions infirmières dans l'accompagnement des patients atteints de la MH et de leur entourage, afin de préserver leur QoL.

Afin d'orienter cette recherche, la question suivante a été formulée selon la méthode PICo :

P Population : Infirmiers

I Phénomène d'intérêt : Interventions visant à maintenir la QoL

Co Contexte : Maladie de Huntington

Ainsi, la question de recherche retenue est : « quelles interventions les infirmiers peuvent-ils offrir aux patients atteints de la maladie de Huntington et à leur entourage pour maintenir leur qualité de vie ? »

La population cible correspond aux professionnels de la santé et plus précisément aux infirmiers. Le phénomène d'intérêt cherche à explorer les interventions non pharmacologiques permettant de maintenir la QoL des patients atteints de la MH ainsi que celle de leur entourage. Enfin, le contexte est la MH, car c'est dans ce cadre spécifique que le phénomène d'intérêt va être étudié.

4. Méthode

Les articles scientifiques retenus pour cette revue de littérature ont été sélectionnés à partir de deux bases de données multidisciplinaires en sciences de la santé : PubMed et Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL). PubMed est principalement axé sur la médecine et les sciences biomédicales, tandis que CINAHL est plus spécifique aux soins infirmiers et aux sciences paramédicales (Fortin & Gagnon, 2022). L'utilisation de ces deux bases permet d'obtenir

une vision complémentaire en intégrant à la fois des approches biomédicales et de la recherche centrée sur la pratique infirmière.

Premièrement, les principaux concepts de la question de recherche ont été identifiés grâce à l'outil PICo (JBI Revue systématique). Pour chacun d'eux, différents mots-clés et synonymes susceptibles d'être pertinents pour la recherche ont été sélectionnés. Ensuite, l'outil HeTOP a été utilisé comme dictionnaire terminologique afin de traduire les termes du français vers l'anglais.

Concernant PubMed, les termes en anglais fournis par HeTOP correspondent aux descripteurs du thésaurus de PubMed (MeSH) et peuvent donc être utilisés directement pour élaborer les équations de recherche. Voici un exemple des MeSH utilisés pour l'équation de recherche de PubMed : Population : "health personnel" [MeSH Terms], Phénomène d'intérêt : "quality of life" [MeSH Terms], Contexte : "huntington disease" [MeSH Terms].

En revanche, pour CINAHL, il est nécessaire de vérifier ces termes dans le thésaurus de CINAHL afin d'identifier les descripteurs spécifiques à cette base de données (cf. Annexe 2).

Pour élaborer les équations de recherche, les opérateurs booléens « AND » et « OR » ont été utilisés. L'opérateur « AND » a permis de lier les différents concepts entre eux afin de cibler des résultats pertinents, tandis que l'opérateur « OR » a été employé pour regrouper les termes équivalents d'un même concept et ainsi élargir la recherche (Fortin & Gagnon, 2022).

Afin de sélectionner les écrits les plus pertinents pour ce travail, des critères d'inclusion et d'exclusion ont été définis. Les critères d'inclusion comprennent :

- Interventions non pharmacologiques de professionnels de la santé
- Patients atteints de la MH ou autres maladies neurologiques neurodégénératives
- Articles en français ou en anglais
- Date de publication dans les 10 dernières années (2015-2025)
- Articles primaires

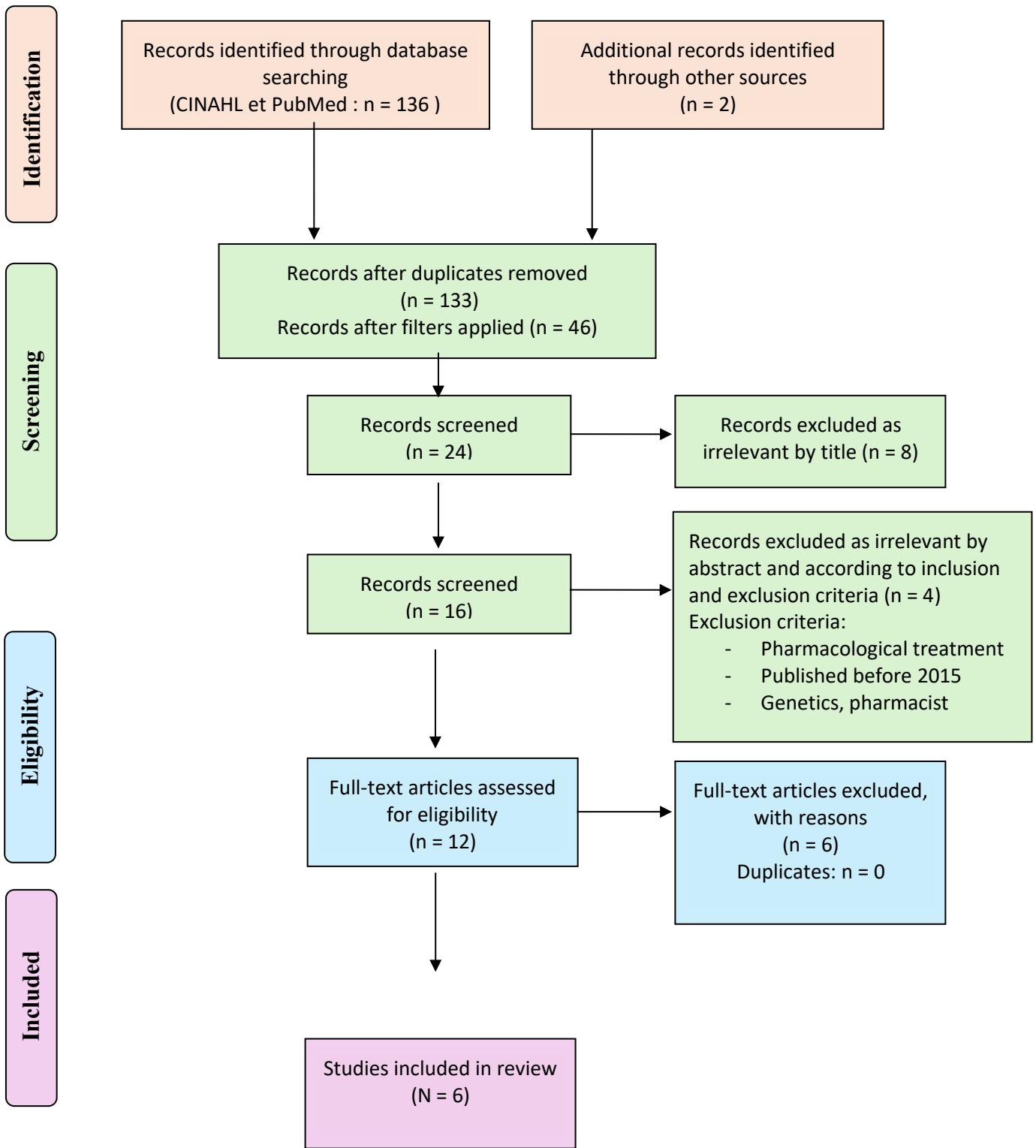
Les critères d'exclusion comprennent :

- Traitements pharmacologiques
- Interventions de généticiens, pharmaciens et étudiants
- Études secondaires

En plus des articles sélectionnés via les équations de recherche dans PubMed et CINAHL, deux articles supplémentaires ont été identifiés directement dans PubMed sans qu'ils ne soient apparus initialement dans les résultats de recherche. Ces articles ont été repérés lors de la consultation

des références bibliographiques d'autres articles. Grâce à ce processus, douze articles qualitatifs éligibles pour l'analyse dans cette revue de littérature ont été obtenus. La majorité des articles sélectionnés étant en anglais, l'outil de traduction « DeepL » a été utilisé afin de faciliter leur lecture.

Ci-après le diagramme de flux explicitant le processus de sélection des articles (voir **Supplementary Figure 1**).



Supplementary Figure 1. Study flow diagram using the Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses (PRISMA) template

5. Résultats

5.1 Résumés des articles

Article 1

Engels, J., & van Duijn, E. (2022). Nursing Approaches and Perceived Quality of Life in Advanced Stage Huntington's Disease Patients. *Journal of Huntington's disease*, 11(3), 313–320.

Contexte et but : cette étude qualitative exploratoire et descriptive a été réalisée aux Pays-Bas en 2022 sur une période de 7 mois. Le but était d'explorer et de décrire la QoL perçue des patients atteints de la MH à un stade avancé selon trois points de vue : les patients, la famille et le personnel infirmier.

Méthode : l'étude a porté sur trois groupes de participants : 36 patients atteints de MH (âgés de 30 à 84 ans), 11 membres de la famille (parents, enfants, conjoints) et 30 infirmiers (expérience variant de 6 mois à 30 ans). La collecte de données s'est déroulée au sein de trois unités spécialisées de patients atteints de MH avancée et le consentement des participants a été obtenu. Trois méthodes qualitatives ont été utilisées : des entretiens non structurés avec les patients, des entretiens semi-structurés avec les familles et les infirmiers et des observations qualitatives systématiques des interactions quotidiennes. La durée des entretiens variait entre 5 et 180 minutes et ils ont été réalisés par le même chercheur formé en sciences sociales et en soins infirmiers. Pour l'analyse des données, un premier codage s'est appuyé sur les concepts issus de la littérature. Un deuxième codage inductif a permis d'identifier de nouveaux thèmes émergeant des données et une troisième analyse a regroupé ces codes en thèmes clés.

Résultats : cinq thèmes clés ont été identifiés :

1. **Identité** : les patients insistent sur l'importance d'être reconnus comme des individus et de la préservation de leur identité, menacée par la perte d'autonomie progressive. Le soignant doit trouver un équilibre entre le respect de l'autonomie et la nécessité de garantir la sécurité du patient. L'acceptation et une attitude non jugeante sont essentielles pour que les patients se sentent en confiance et soutenus.
2. **Relations** : les patients soulignent qu'une approche personnalisée et une relation de confiance avec les infirmiers améliorent leur QoL.
3. **Coping face à la maladie** : les patients et leur famille utilisent des mécanismes de coping variés, comme se concentrer sur les activités qu'ils sont encore capables de réaliser. Les infirmiers jouent un rôle clé en les encourageant et en soutenant cette démarche.

4. **Vie quotidienne** : des activités personnalisées (loisirs, pratiques religieuses) améliorent la QoL perçue.
5. **Qualifications des infirmiers** : les participants soulignent que l'attitude positive, la motivation et les compétences des infirmiers (patience, flexibilité, compréhension) influencent directement leur QoL. Des connaissances spécialisées et une formation continue sont essentielles pour faire face à la complexité et à l'évolution de la maladie.

Éthique : l'étude n'a pas été soumise à une commission d'éthique. Les auteurs indiquent que selon les directives de leur institution, un examen éthique n'était pas requis pour cette étude observationnelle visant à décrire les soins quotidiens sans intervention.

Article 2

van Walsem, M. R., Howe, E. I., Andelic, N., & Frich, J. C. (2024). Primary health care professionals' experiences with caring for patients with advanced Huntington's disease: a qualitative study. *BMC primary care*, 25(1), 155.

Contexte et but : cette étude qualitative a été réalisée en Norvège en 2024. Le but de cette étude était de recueillir les expériences des professionnels de santé en soins primaires face aux défis liés à la prise en charge des patients MH à un stade avancé.

Méthode : l'échantillon était constitué de 22 participants ayant au minimum une année d'expérience avec les patients MH issus de trois professions : 8 infirmiers, 11 auxiliaires de santé et 3 éducateurs sociaux, travaillant dans un contexte de soins à domicile, maison de retraite ou institution spécialisée. Les données ont été collectées via quatre entretiens de groupe (90 - 120 minutes) à l'aide d'un guide d'entretien semi-structuré contenant des questions ouvertes et utilisé de manière flexible. Tous les entretiens ont été menés par un modérateur et une secrétaire assistante, puis retranscrits, et les données ont été analysées selon la méthode de condensation systématique de texte. Les auteurs décrivent un processus à quatre étapes : lecture globale pour obtenir une impression d'ensemble, identification des unités de sens, condensation des contenus par groupes de codes et synthèse pour générer des descriptions générales et des concepts.

Résultats : cinq grands thèmes ressortent concernant la multiplicité de défis que les professionnels peuvent rencontrer :

1. **Défis comportementaux** : difficultés de communication, agressivité, agressions verbales ou physiques mettent en péril la sécurité du personnel et la dignité du patient et peuvent entraîner un épuisement chez les professionnels.

2. **Relations avec l'entourage** : elles sont souvent marquées par des tensions, de l'épuisement et nécessitent une communication claire ainsi qu'un accompagnement et une éducation adaptés des proches.
3. **Compétences individuelles des professionnels** : la patience, l'engagement personnel, les connaissances spécifiques à la MH et la capacité d'adaptation sont essentiels pour une prise en charge de qualité.
4. **Équipes de soins performantes** : une équipe soudée favorisant une communication efficace, le respect mutuel et un environnement bienveillant sont indispensables pour faire face aux défis complexes liés à la MH.
5. **Contexte organisationnel** : le manque de formation spécifique, l'instabilité des équipes et la faible coordination entre les services représentent des obstacles à la continuité des soins. Les auteurs insistent sur l'importance d'un soutien organisationnel fort, d'un leadership présent et d'équipes stables et soudées.

Éthique : l'étude a été approuvée par le comité régional d'éthique de la recherche médicale et sanitaire en Norvège et a été menée conformément à la Déclaration d'Helsinki.

Article 3

Grimstvedt, T. N., Miller, J. U., van Walsem, M. R., & Feragen, K. J. B. (2021). Speech and language difficulties in Huntington's disease: A qualitative study of patients' and professional caregivers' experiences. *International journal of language & communication disorders*, 56(2), 330–345.

Contexte et but : cette étude qualitative interprétative a été réalisée en Norvège, en 2021. Le but était d'explorer comment les personnes atteintes de la MH et les professionnels qui les accompagnent vivent les difficultés de communication liées à la maladie, perçoivent l'intervention des orthophonistes et utilisent la communication alternative et améliorée (CAA).

Méthode : l'étude a porté sur deux groupes de participants : 7 patients atteints de la MH à un stade précoce ou modéré résidant dans des institutions spécialisées et 7 professionnels issus de disciplines variées (médecins, infirmiers, orthophonistes) travaillant dans ces mêmes établissements. La collecte des données a été réalisée au moyen d'entretiens individuels menés entre novembre 2018 et janvier 2019. Deux guides d'entretien semi-structurés ont été élaborés (l'un destiné aux patients, l'autre aux soignants) comprenant chacun seize questions. L'analyse des données s'est appuyée sur la méthode d'analyse de contenu conventionnelle, suivant

plusieurs étapes : lecture répétée des transcriptions, codage manuel des concepts significatifs, puis regroupement de ces codes en catégories et sous-catégories.

Résultats : les résultats de l'étude sont présentés en trois grands thèmes :

1. **Communication** : les patients atteints de la MH sont conscients de leurs difficultés croissantes à communiquer dès les stades précoce. Ils rencontrent des obstacles à comprendre autrui et à se faire comprendre, ce qui peut générer de la frustration. Les soignants confirment ces difficultés et soulignent les enjeux éthiques qui y sont liés, tel que le fait de prendre des décisions à la place des patients en raison d'un manque de compréhension. Les deux groupes identifient des facteurs aggravants externes, comme le bruit ou les distractions. Ils partagent également plusieurs stratégies facilitant la communication : utilisation du langage corporel, discours clair et concis, réduction des bruits ambients, mise en place de routines, patience, empathie, absence de jugement et connaissances liées à la MH.
2. **Expériences avec l'orthophonie** : la majorité des patients a bénéficié d'un suivi en orthophonie, qu'ils jugent utile. Les professionnels mettent en avant l'importance d'une approche interdisciplinaire et un partage réciproque des connaissances entre soignants et orthophonistes.
3. **Expériences et réflexions autour des CAA** : la plupart des patients disposent de peu d'informations sur les outils de CAA et très peu en font usage. Les soignants eux-mêmes ont peu d'expérience et une connaissance limitée de ces dispositifs. Ils soulignent cependant l'importance de leur introduction précoce, lorsque les patients peuvent encore exprimer leurs souhaits de façon claire et possèdent des capacités cognitives suffisantes.

Éthique : le projet a été soumis à la Commission régionale d'éthique en recherche médicale de Norvège, qui a conclu que l'approbation formelle n'était pas nécessaire pour cette étude. Le projet a donc été recommandé et suivi par le délégué à la protection des données de l'hôpital universitaire d'Oslo.

Article 4

Bužgová, R., & Kozáková, R. (2019). Informing patients with progressive neurological disease of their health status, and their adaptation to the disease. *BMC neurology*, 19(1), 250.

Contexte et but : cette étude qualitative interprétative a été menée en 2019 en République tchèque. Le but de cette recherche était de comprendre comment les informations (la quantité, le

contenu et la manière) données aux patients atteints de maladies neurologiques progressives (MNP) concernant leur état de santé influençaient leur adaptation à la maladie et leur QoL.

Méthode : l'étude a porté sur trois groupes de participants : un groupe de 11 patients atteints d'une MNP (sclérose en plaques, MH ou maladie de Parkinson) diagnostiquée depuis au moins un an, un groupe de 6 membres de la famille jouant un rôle de proche aidant et un groupe de 36 professionnels de la santé issus de diverses professions (médecins, infirmiers, psychologues...) ayant au minimum une année d'expérience avec des patients atteints de MNP. Les chercheurs ont utilisé deux méthodes pour la collecte des données : des entretiens individuels semi-structurés menés à l'aide d'un guide d'entretien et des groupes de discussion animés par l'un des chercheurs. Le processus d'analyse des données a suivi trois étapes : le codage ouvert, le codage axial et le codage sélectif.

Résultats : les résultats ont montré que l'adaptation des patients atteints de MNP dépend de la manière dont les informations sur leur état de santé leur sont transmises. Lorsque celles-ci sont claires, complètes et transmises avec empathie, les patients parviennent à mieux s'adapter à la maladie, ce qui améliore significativement leur QoL. Les chercheurs ont identifié dix catégories clés décrivant ce processus d'adaptation :

1. **L'annonce du diagnostic** : un moment crucial, parfois mal géré et entraînant incertitude, stress ou confusion.
2. **Le manque d'information** : un problème fréquent, générant de l'anxiété et poussant les patients à chercher eux-mêmes des réponses, par exemple sur Internet.
3. **Informations suffisantes** : lorsque fournies correctement, elles permettent aux patients de comprendre leur état, d'avoir un sentiment de contrôle et de planifier l'avenir.
4. **Le déni** : certains patients refusent la réalité de la maladie, évitant de se projeter ou de consulter des groupes de soutien.
5. **Stratégies d'adaptation** : distraction, soutien social, optimisme ou spiritualité aident à faire face.
6. **Recherche de thérapies alternatives** : souvent infructueuses mais reflétant un désir de contrôle.
7. **Désespoir** : lié à la progression inéluctable de la maladie et à la perte d'autonomie.
8. **Acceptation de la maladie** : associée à une meilleure QoL malgré les limitations.
9. **Non-acceptation de la maladie** : se traduit par des attentes irréalistes ou un refus de planifier l'avenir.
10. **Qualité de vie** : directement influencée par l'acceptation et les stratégies d'adaptation.

Éthique : le projet de recherche a été approuvé par le comité d'éthique de l'Hôpital Universitaire d'Ostrava conformément aux principes de la déclaration d'Helsinki.

Article 5

LaDonna, K. A., Watling, C. J., Ray, S. L., Piechowicz, C., & Venance, S. L. (2016). Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference". *The Canadian journal of neurological sciences. Le journal canadien des sciences neurologiques*, 43(5), 678–686

Contexte et but : cette étude qualitative a été réalisée en 2016 dans une clinique universitaire au Canada. Le but de cette recherche était de comprendre comment les professionnels de la santé perçoivent leur rôle et adaptent leur approche pour fournir une prise en soins centrée sur les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1 (DM1) ou de MH tout au long de l'évolution de la maladie.

Méthode : cette étude a porté sur 11 professionnels de la santé (neurologues, psychiatres, infirmiers, travailleurs sociaux) provenant d'un centre universitaire en Ontario et impliqués dans les soins aux patients atteints de DM1 ou de la MH. La collecte des données et le processus d'analyse ont suivi la théorie constructiviste ancrée, une approche qualitative explorant les expériences subjectives des participants. Les données ont été collectées grâce à des entretiens individuels semi-structurés enregistrés puis transcrits mot à mot. Le logiciel NVivo a été utilisé pour structurer les données. Le processus d'analyse des données a suivi un processus itératif comprenant trois étapes : le codage initial, le codage focalisé et le codage théorique.

Résultats : l'étude a fait ressortir trois catégories principales :

1. **Une approche évolutive des soins** : les professionnels de la santé adaptent leur pratique au stade de la maladie et à l'implication des proches aidants. Le suivi est adapté en fonction des besoins cliniques et psychosociaux des patients.
2. **Des rôles fluides** : le principal objectif des soignants est d'apporter de l'espoir à travers différents rôles : fournir une éducation aux patients et à leur famille, prévenir et gérer les crises, être un défenseur du patient et offrir un soutien.
3. **La volonté de faire une différence** : les participants décrivent un équilibre fragile entre frustration (limite des traitements, manque de temps, difficultés de communication avec les patients) et récompense (relations à long terme avec les patients et leur famille, sentiment de contribuer à leur QoL malgré la progression de la maladie).

Éthique : le comité d'éthique de l'université Western a approuvé l'étude. Les participants ont reçu des pseudonymes pour assurer leur anonymat.

Article 6

Hubers, A. A., Hamming, A., Giltay, E. J., von Faber, M., Roos, R. A., van der Mast, R. C., & van Duijn, E. (2016). Suicidality in Huntington's Disease: A Qualitative Study on Coping Styles and Support Strategies. *Journal of Huntington's disease*, 5(2), 185–198.

Contexte et but : cette étude qualitative exploratoire et descriptive a été menée au Pays-Bas en 2016. Le but était d'identifier et de comprendre les stratégies de coping utilisées par les patients atteints de MH pour gérer la suicidalité ainsi que le rôle des soutiens familial et professionnel dans ce processus.

Méthode : l'étude porte sur deux groupes de participants : un groupe de 11 patients atteints de MH ayant eu des idées suicidaires ou ayant effectué un tentamen et un deuxième groupe constitué de 3 partenaires de participants du premier groupe. Les données ont été collectées via des entretiens de groupe de 4 participants (durée de 90 – 120 minutes) et des entretiens individuels (durée de 15 - 60 minutes), tous menés par un psychiatre ayant été formé au rôle de modérateur. Un guide d'entretien structuré a été utilisé comme aide-mémoire par le modérateur. Les données ont été analysées selon une approche de théorie ancrée en suivant les étapes de fragmentation, de codage ouvert, de codage axial et de structuration des données. Deux chercheurs ont indépendamment codé les données puis comparé et discuté les résultats pour atteindre un consensus.

Résultats : les résultats ont été répartis en quatre catégories principales :

1. **Parler de la suicidalité** : les participants expriment un fort besoin de parler de leurs idées suicidaires, d'être écoutés sans jugement et d'être pris au sérieux. Une relation de confiance avec les professionnels est essentielle. Ils rapportent que ces échanges entraînent un soulagement, une diminution des pensées suicidaires et une amélioration de l'estime de soi. Ils estiment que les professionnels doivent aborder la question du suicide, offrir un espace de parole, orienter vers un psychologue si besoin et posséder des connaissances sur la MH.
2. **Autogestion** : les participants ont évoqué plusieurs stratégies d'auto-gestion (exercice, relaxation). Il est conseillé de développer et d'intégrer ces stratégies d'auto-gestion lorsque les fonctions cognitives sont encore suffisantes.

3. **Utilisation de la médication** : les antidépresseurs sont souvent perçus comme bénéfiques, bien que certains patients les refusent par crainte d'effets secondaires, de confusion avec les symptômes de la MH ou par volonté de s'en sortir seuls.
4. **Discuter des souhaits de fin de vie** : la possibilité d'un recours au suicide assisté apporte un apaisement à plusieurs participants, qui trouvent du réconfort dans l'assurance que leurs souhaits de fin de vie seront respectés. Cela leur permet de conserver un sentiment de contrôle face à la maladie.

Éthique : l'étude a été approuvée par le comité d'éthique médicale du Centre Universitaire de Leiden.

5. Synthèse des résultats

Les six études sont toutes de type qualitatif et ont utilisé des entretiens structurés, semi-structurés ou libres avec des soignants uniquement (van Walsem et al., 2024 ; LaDonna et al., 2016), avec des soignants et des patients (Grimstvedt et al., 2021), avec des soignants, des patients et des membres de la famille (Engels et al., 2022 ; Bužgová & Kozáková, 2019) ou avec des patients et des membres de la famille (Hubers et al., 2016). Une analyse de ces études a permis de faire ressortir quatre thèmes principaux, sélectionnés en raison de leur redondance et de la fréquence de leur mention : la communication, les stratégies de coping, les qualifications spécifiques et la personnalisation de la prise en charge.

L'importance de la communication pour le bien-être du patient

La communication intervient dans plusieurs contextes et sous plusieurs formes, soulignant son importance. C'est un thème qui est souvent mentionné par les soignants mais surtout par les patients.

Dans deux recherches regroupant patients et professionnels de santé (Engels et al., 2022 ; Grimstvedt et al., 2021), la communication est identifiée comme un outil essentiel pour maintenir l'autonomie des patients sans compromettre leur sécurité. Grimstvedt et al. (2021) soulignent aussi les difficultés rencontrées par les patients pour se faire comprendre en raison de la dysarthrie et des troubles cognitifs, générant une frustration partagée entre patients et soignants. L'importance du langage non verbal et d'un environnement propice à l'échange (réduction des bruits et distractions) y est également mise en évidence.

D'autres études abordent la communication dans des contextes plus spécifiques. Par exemple, van Walsem et al. (2024) insistent sur la fonction de la communication dans la coordination

interprofessionnelle et au sein de l'équipe infirmière (permettant d'assurer la sécurité et la continuité des soins) ainsi que dans la relation avec les proches. Bužgová & Kozáková (2019) et Hubers et al. (2016) insistent sur l'importance de la communication lors de l'annonce du diagnostic et de l'éducation du patient, dans la prévention des complications comme le suicide ainsi que lors de la discussion des souhaits de fin de vie.

La nécessité des connaissances et compétences professionnelles dans l'approche holistique

Un autre thème d'importance majeure souvent cité par les patients et ayant un impact sur leur QoL est la nécessité pour les professionnels de la santé d'acquérir ou de mettre en œuvre des compétences spécifiques à la MH.

Plusieurs recherches (Engels et al., 2022 ; van Walsem et al., 2024) mettent en avant l'importance des compétences relationnelles telles que la patience, la flexibilité ou encore l'adoption de stratégies pour limiter la frustration ou l'épuisement psychologique, tant chez les patients que chez les soignants. D'autres études (Hubers et al., 2016 ; Grimstvedt et al., 2021) soulignent l'importance de l'évaluation régulière des besoins des patients et de l'approche pluridisciplinaire, notamment pour le dépistage de la souffrance psychique ou l'orientation vers des spécialistes comme les orthophonistes ou les psychiatres. L'étude de Bužgová & Kozáková (2019) attire quant à elle l'attention sur le rôle crucial de l'information transmise au moment du diagnostic, ainsi que sur la qualité des échanges concernant les ressources disponibles. Enfin, LaDonna et al. (2016) identifient les qualifications spécifiques nécessaires pour endosser les divers rôles infirmiers auprès de cette population, que ce soit comme informateur, soutien, accompagnant ou confident.

Les soins personnalisés et centrés sur le patient

Pour offrir une prise en charge de qualité, il est essentiel, en raison de la grande hétérogénéité des patients, d'apprendre à connaître chacun d'eux : leur caractère, leurs besoins spécifiques, leurs préférences et bien d'autres choses. Ces connaissances permettent d'une part de renforcer la relation soignant-soigné, de maintenir l'autonomie du patient mais également d'anticiper ses limites et ainsi contribuer à une culture de sécurité (Grimstvedt et al., 2021). Engels et al. (2022) soulignent l'importance pour les patients de bénéficier d'un accompagnement spécifique (par exemple à travers des activités personnalisées) afin d'être reconnus comme des individus à part entière et de préserver leur identité, leur évitant ainsi d'être perçus au travers de leur maladie. Deux autres études (Grimstvedt et al., 2021 ; LaDonna et al., 2016) mettent en avant le besoin d'une réévaluation continue des besoins des patients en raison de leurs différences intrinsèques

mais également des différents stades de cette maladie progressive et dégénérative. Par exemple, la prise en compte du degré d'implication des proches ou l'évaluation multidisciplinaire de leurs besoins spécifiques contribuent à une prise en charge plus holistique (LaDonna et al., 2016). Des soins centrés sur la personne et ses besoins instaurent une relation de confiance et ont un impact positif et direct sur la QoL des patients (Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016).

Les stratégies de coping dans le soutien et accompagnement du patient

Les stratégies de coping sont nombreuses et variées mais primordiales pour les patients lorsqu'ils doivent faire face à des défis. Engels et al. (2022) font mention de l'importance de l'autonomie et indirectement de l'optimisme comme stratégies de coping, signifiant que le patient devrait réaliser un maximum de tâches de façon indépendante tant qu'il en est encore capable. D'autres études (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Hubers et al., 2016) décrivent d'autres mécanismes de coping comme le soutien émotionnel et social d'une personne de confiance, la spiritualité, la recherche de thérapies alternatives ou des stratégies d'auto-gestion comme la relaxation ou l'exercice. Ces stratégies peuvent être discutées et prévues dans le plan de soins avant que le stade de la maladie ne soit avancé, lorsque les patients possèdent des facultés de communication encore suffisantes pour exprimer leurs souhaits de façon claire (Hubers et al., 2016 ; Grimstvedt et al., 2021). De plus, le fait d'avoir le choix parmi différentes modalités permet de garder un certain contrôle sur la maladie (Bužgová & Kozáková, 2019).

Pour finir, les infirmiers jouent un rôle clé dans l'identification, le soutien et la promotion des stratégies de coping efficaces, tout en étant attentifs à celles pouvant être inefficaces voire délétères telles que le déni, l'isolement ou les comportements à risque (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016).

6. Discussion et perspectives

Pour rappel, cette revue de littérature vise à répondre à la question suivante : « quelles interventions les infirmiers peuvent-ils offrir aux patients atteints de la maladie de Huntington et à leur entourage pour maintenir leur qualité de vie ? »

À la suite de la lecture, de l'analyse et de la synthèse des résultats des six articles sélectionnés, quatre grands thèmes se dégagent comme réponses principales à la question de recherche : l'importance de la communication pour le bien-être, la nécessité de connaissances et de compétences professionnelles dans une approche holistique, les soins personnalisés et centrés sur le patient et les stratégies de coping dans le soutien et l'accompagnement du patient.

En lien avec la question de recherche, des interventions et recommandations pour la pratique infirmière ainsi que la critique méthodologique des articles seront présentées.

L'importance de la communication pour le bien-être

La communication dans la relation soignant-soigné

La MH étant une maladie chronique et neurodégénérative, la communication occupe une place centrale dans l'accompagnement des patients. En effet, la communication constitue un pilier essentiel des soins infirmiers, car elle permet d'établir une relation de confiance et de collaboration entre l'infirmier et le patient (McCabe, 2004). Il est reconnu que la MH entraîne, dès les stades précoces, une dysarthrie menant à une difficulté croissante de communiquer pour les patients. Comme le soulignent Engels et al. (2022) et Grimstvedt et al. (2021), les troubles du langage et les difficultés de communication peuvent entraîner chez les patients de la frustration, de l'agressivité, un isolement social, une perte d'autonomie ainsi qu'une incapacité à participer aux décisions les concernant. Ces conséquences ont un impact négatif sur leur QoL (Galts et al., 2019 ; Neumann et al., 2019).

Selon la théorie de l'interaction réciproque développée par H. Peplau (Fawcett & DeSanto-Madeya, 2013), le positionnement de l'infirmier est déterminant pour instaurer une communication efficace et bâtir une relation de confiance avec le patient. Cette relation se construit notamment par une présence attentive, une écoute active, une attitude bienveillante, ainsi qu'une reconnaissance sincère des préoccupations et des questionnements de la personne soignée (Pepin et al., 2010). Plusieurs des articles analysés mettent en évidence l'importance de ces éléments relationnels fondamentaux, tels que le non-jugement et l'empathie (Engels & al., 2022), l'écoute active et la patience (Grimstvedt et al., 2021), la validation des émotions (Bužgová & Kozáková, 2019) ou encore la création d'un espace d'écoute (Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016). Une telle relation de confiance est d'autant plus importante dans l'accompagnement des personnes vivant avec une maladie chronique, puisqu'elle influence la QoL de patients qui auront besoin de cet accompagnement de façon durable (Bell & Duffy, 2009). Par exemple, Hubers et al. (2016) mettent en avant qu'une relation de confiance entre le patient et le soignant est essentielle pour réussir à aborder des sujets complexes tels que la suicidalité ou les souhaits de fin de vie. Cette relation de confiance est également déterminante lors de moments sensibles comme l'annonce de mauvaises nouvelles. En effet, Bužgová & Kozáková (2019) mettent en évidence que l'adaptation des patients atteints de MNP dépend en grande partie de la manière dont l'information sur leur état de santé leur est communiquée. Lorsqu'elle est transmise de façon claire, complète et avec empathie, les patients sont davantage en mesure de s'adapter à la

maladie, ce qui contribue à améliorer leur QoL. Dans ce contexte, les infirmiers sont amenés à développer des stratégies pour maintenir une communication adéquate avec le patient. Par exemple, l'article de Grimstvedt et al. (2021) expose des stratégies telles que la réduction des bruits et des distractions environnantes, l'utilisation d'un langage clair et concis, le recours à la communication non verbale ou la sollicitation d'un proche qui connaît bien le patient. Ce même article propose la collaboration avec les orthophonistes et l'utilisation de la CAA pour pallier au maximum les difficultés de communication des patients.

La communication est également essentielle pour favoriser et maintenir l'autonomie des patients et ainsi préserver leur identité (Engels et al., 2022 ; Grimstvedt et al., 2021 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024). Comme le disent bien Stiefel et al., respecter leur autonomie et les impliquer dans les décisions qui les concernent constitue une base fondamentale de la dignité humaine. Cela permet « d'assurer la permanence de soi malgré le temps qui passe, avec toutes les altérations du corps, et les changements de contexte que cela implique » (2002). De plus, il est important de souligner que la communication ne se limite pas à l'interaction directe entre l'infirmier et le patient mais qu'elle intervient également dans d'autres dimensions essentielles des soins tels que l'accompagnement de l'entourage. Dans ces situations, l'infirmier joue souvent un rôle de médiateur (van Walsem et al., 2024), facilitant le dialogue entre le patient, sa famille et les autres membres de l'équipe interdisciplinaire. Une communication adaptée permet alors de prévenir les malentendus, de soutenir les proches dans leur compréhension de la maladie et de favoriser une prise en charge cohérente et centrée sur la personne (Vigué & Radiguer, 2020).

Pour finir, les propos d'Orem viennent enrichir et appuyer l'importance de la communication dans les soins infirmiers. Selon elle, un des objectifs des soins infirmiers est de compenser les limitations d'autosoin imposées par l'état de santé tout en renforçant la capacité de la personne à subvenir elle-même à ses besoins (Kozier et al., 2012, p. 60 ; Orem, 1987, p.138). Pour que cette capacité se développe, il est indispensable que le patient et le soignant comprennent le sens de l'autosoin et que le patient porte un jugement éclairé et prenne des décisions réfléchies et cohérentes avec sa situation (Orem, 1987, p.153). La communication devient alors un levier fondamental en permettant de transmettre des connaissances, de guider le patient dans ses choix, de soutenir son autonomie et de favoriser son engagement actif dans les soins. Parmi les cinq modes d'assistance au patient décrits par Orem (cf. chapitre 2), guider, enseigner et soutenir psychologiquement nécessitent une communication claire, empathique et adaptée (Orem, 1987, p.172-176). Sans cette relation communicative, il devient difficile pour l'infirmier de repérer les limitations d'autosoin (comme le manque de connaissances ou de capacité décisionnelle) et d'intervenir de manière adéquate pour les compenser. Ainsi, la communication constitue non

seulement un outil relationnel mais également un prérequis au maintien de l'autonomie du patient et de sa QoL, en particulier dans le contexte complexe et évolutif de la MH.

La communication interprofessionnelle

La complexité de la MH nécessite une approche interdisciplinaire, où la coordination entre les différents professionnels de la santé devient essentielle afin de garantir la qualité, la continuité et la sécurité des soins. Comme le souligne Santschi (2018), « la collaboration interprofessionnelle semble une approche incontournable pour améliorer la qualité, la continuité des soins ainsi que la satisfaction des patients atteints de maladie chronique ». Le travail en équipe permet un partage d'informations essentielles et une meilleure compréhension des rôles de chacun, contribuant ainsi à une prise en charge globale cohérente et centrée sur les besoins du patient. En effet, ces échanges et interactions renforcent la qualité des soins en favorisant une coordination efficace (Revue Médicale Suisse, 2018).

La communication interprofessionnelle joue également un rôle déterminant dans le bien-être des soignants. En effet, Watterlot (2019) indique que la communication interprofessionnelle favorise le sentiment d'appartenance, le partage de valeurs communes et la cohésion d'équipe, autant de facteurs qui soutiennent l'engagement professionnel et préviennent l'épuisement. Les résultats de van Walsem et al. (2024) confirment cette importance : constituer une équipe soudée avec une communication continue et un partage régulier des expériences est perçu comme fondamental pour affronter des situations cliniques complexes. Le soutien psychologique et social au sein de l'équipe renforce le sentiment de sécurité, tant pour les soignants que pour les patients. À l'inverse, une communication insuffisante est source de tensions, de désorganisation et de stress, pouvant aller jusqu'au burn-out (Watterlot, 2019).

Néanmoins, van Walsem et al. (2024) mettent également en évidence certains freins à cette dynamique collaborative : le manque de connaissances spécifiques sur la MH chez certains professionnels, le fort taux de rotation du personnel et l'intégration parfois difficile des nouveaux employés compromettent la stabilité des équipes et la qualité des échanges.

Enfin, les articles de Bužgová & Kozáková (2019), Hubers et al. (2016), Grimstvedt et al. (2021) et LaDonna et al. (2016) insistent sur l'importance de l'interdisciplinarité dans la prise en charge des patients atteints de la MH. La collaboration avec d'autres professionnels tels que les orthophonistes ou les psychologues est essentielle pour répondre à la diversité des besoins. LaDonna et al. (2016) rappelle d'ailleurs que seule une approche interdisciplinaire permet de couvrir de manière adéquate les dimensions biologiques, psychologiques, sociales et spirituelles de la maladie, dans une logique d'accompagnement global et individualisé.

La nécessité de connaissances et de compétences professionnelles dans une approche holistique

La prise en charge des personnes atteintes de la MH requiert des compétences infirmières à la fois générales et spécifiques. Dans cette perspective, la théorie des savoirs infirmiers de Carper (1978) et la théorie du déficit d'autosoin de Orem (1987) permettent de mieux comprendre les exigences professionnelles liées à une approche holistique.

Carper (1978) identifie quatre types de savoirs mobilisés dans la pratique infirmière qui sont complémentaires et interdépendants :

- Le savoir empirique, qui désigne les connaissances issues de la science et des faits observables (Carper, 1978). Ces derniers sont indispensables pour comprendre l'évolution clinique de la MH et adapter les soins en fonction de la symptomatologie (Engels et al., 2022 ; Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016)
- Le savoir éthique, qui permet de respecter les valeurs et la volonté des patients (Milhomme et al., 2014), notamment face aux décisions complexes liées à la fin de vie ou aux troubles cognitifs altérant la communication (Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016).
- Le savoir personnel, qui concerne la connaissance de soi (Pepin et al., 2010) et aide à faire face aux réactions imprévisibles des patients avec humilité et adaptabilité (van Walsem et al., 2024). Ces compétences ne peuvent se développer qu'en lien avec une réflexion sur soi, sur ses émotions, sur ses limites et sur son engagement dans la relation de soins.
- Le savoir esthétique, qui permet une réponse créative et intuitive (Carper, 1978) essentielle pour maintenir un lien thérapeutique malgré les comportements imprévisibles (LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024).

En intégrant ces quatre modes de savoir, les infirmiers peuvent offrir des soins plus holistiques et personnalisés.

Parallèlement, Orem souligne que la compétence infirmière repose sur la capacité des soins infirmiers (Orem, 1987, p.167), définie comme l'aptitude à évaluer les besoins en autosoin, à concevoir des interventions et à soutenir la personne ou son entourage dans une perspective éducative et relationnelle (Orem, 1987, p.49). Cette capacité implique des habiletés spécialisées combinant raisonnement clinique, connaissances spécifiques et posture relationnelle (Orem, 1987, p.179). Elle est directement liée aux deux variables centrales de sa théorie : la capacité d'autosoin du patient et l'exigence d'autosoin thérapeutique (Orem, 1987, p.58).

En croisant ces deux approches, on comprend que la qualité des soins repose sur la mobilisation d'un ensemble de savoirs, consolidés dans la pratique. C'est ce que met en lumière la théorie de Benner (1982), qui décrit le développement de l'expertise infirmière comme un processus progressif : de novice à expert, l'infirmier apprend à intégrer savoirs théoriques, expérience clinique et jugement intuitif.

Ainsi, face à la complexité de la MH, les infirmiers doivent développer une expertise fondée sur une formation continue, une supervision clinique (Engels et al., 2022 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024), un soutien organisationnel (Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) et une réflexivité constante. Cela permet de construire une pratique holistique, compétente et centrée sur la personne.

Les soins personnalisés et centrés sur le patient

En raison de l'hétérogénéité des patients atteints de MH, tant au niveau des manifestations cliniques que de l'évolution de la pathologie, il est impossible de proposer une prise en charge standardisée convenant à tout le monde. Il est donc indispensable de connaître les patients sous différents aspects (médicaux, sociaux, psychologiques et relationnels) et de les réévaluer régulièrement tout au long de l'évolution de la maladie (Grimstvedt et al., 2021 ; LaDonna et al., 2016). Une telle approche permet d'une part de préserver leur identité (Engels et al., 2022) et d'autre part de renforcer la relation soignant-soigné, avec pour effet une amélioration de la QoL (Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016).

Cette posture infirmière trouve un écho théorique dans la théorie de l'autosoin de Orem, qui affirme que « l'infirmière doit considérer les origines du patient, son expérience, son style de vie et ses habitudes, ses modes de perception et de pensée ainsi que ses nécessités d'autosoin pour être capable de lui transmettre des connaissances » (Orem, 1987, p. 178). Ne pas prendre le temps de connaître la personne dans sa globalité rend difficile l'élaboration d'un plan de soins réellement individualisé et pertinent.

Cette vision est également soutenue par McCance et al. (2021), qui mettent en lumière quatre composantes essentielles à la mise en œuvre de soins centrés sur la personne : les prérequis (compétences du soignant), l'environnement de soins, les processus centrés sur la personne et les résultats attendus. Ce modèle théorique souligne que la qualité de la relation soignant-soigné dépend non seulement des compétences du professionnel, mais aussi du contexte dans lequel les soins sont prodigues. En effet, même avec des soignants compétents et bienveillants, l'environnement institutionnel peut faciliter ou entraver la mise en œuvre concrète de soins centrés sur la personne. Des défis organisationnels tels que le manque de personnel stable, une formation

insuffisante et un taux de rotation élevé du personnel nuisent à la mise en place de soins centrés sur la personne, indispensables dans le suivi des personnes atteintes de la MH (Hobbs, 2009 ; van Walsem et al., 2024). Enfin, une revue systématique conduite par Rathert et al. (2013) a mis en évidence que, de façon générale, une approche centrée sur la personne améliore la satisfaction des patients, leur engagement dans les soins et leur autonomie. Bien que cette étude ne porte pas spécifiquement sur des patients atteints de MH, elle confirme l'intérêt de ce type d'approches dans des contextes cliniques complexes et évolutifs.

Les stratégies de coping dans le soutien et l'accompagnement du patient

L'annonce du diagnostic de MH, son décours progressif et ses conséquences physiques, psychiques et sociales représentent pour les patients et leurs proches une succession de situations pouvant être perçues comme stressantes, menaçantes ou déstabilisantes. Les stratégies de coping sont très personnelles et permettent de mieux comprendre comment les patients s'adaptent à ces situations.

Selon la définition de Lazarus et Folkman (1984, p.141), le coping correspond à « l'ensemble des efforts cognitifs et comportementaux destinés à maîtriser, réduire ou tolérer les exigences internes ou externes qui menacent ou dépassent les ressources d'un individu ». Plusieurs formes de coping existent (Bruchon-Schweitzer, 2001), dont certaines où l'individu va chercher à fuir le problème. À l'inverse, d'autres formes impliquent une tentative active d'y faire face (« to cope »), c'est-à-dire que l'individu va mettre en place des réponses ou des réactions visant à maîtriser, atténuer ou simplement supporter la situation perçue comme stressante.

L'analyse des articles sélectionnés met en lumière une diversité de stratégies, reflétant leur omniprésence et leur diversité. Par exemple, Engels et al. (2022) mettent en évidence des stratégies principalement cognitives : les patients et leurs proches cherchent à se concentrer sur les activités qu'ils sont encore capables de réaliser, ce qui leur permet de préserver un certain sentiment de contrôle sur leur quotidien. L'étude de Grimstvedt et al. (2021) décrit des stratégies plutôt comportementales, notamment autour de l'adaptation de la communication : langage corporel, discours clair et concis, réduction des bruits ambients ou encore mise en place d'une routine sont cités comme des moyens concrets pour s'adapter aux pertes progressives liées à la maladie. Bužgová & Kozáková (2019) évoquent le recours à des thérapies alternatives, qui traduisent également la volonté d'un sentiment de contrôle. De plus, Bužgová & Kozáková (2019) et Hubers et al. (2016) mettent en évidence des stratégies affectives comme le déni de la maladie (ce qui les empêche parfois de se projeter ou de solliciter du soutien) ou des comportements à risque tels que la consommation d'alcool ou de drogues, l'isolement ou l'agressivité. Ces mêmes

auteurs présentent également des stratégies orientées vers le soutien émotionnel et social, en particulier le recours à une personne de confiance. Cette recherche de soutien implique une démarche active pour obtenir de l'aide et peut donc être considérée comme une forme de coping. C'est un rôle qui peut être efficacement endossé par l'infirmier dans le cadre d'une relation soignant-soigné de confiance et de qualité, avec un impact positif sur la QoL (Kuven et al., 2023 ; Strandås & Bondas, 2018). D'autres stratégies sont également évoquées, tels que l'exercice physique, les techniques de relaxation, la documentation au sujet de la MH, la distraction, l'humour ou encore la spiritualité (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016), qui sont également appuyées par des études effectuées dans d'autres contextes (Bernard et al., 2017 ; Panzini et al., 2017 ; Tanriverdi et al., 2023).

Les infirmiers jouent un rôle essentiel dans l'identification, la promotion et le renforcement des stratégies de coping chez les patients (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016). Selon Suls et Fletcher (1985), il est généralement plus bénéfique pour une personne de recourir à une forme de coping quelle qu'elle soit plutôt que de ne rien mettre en place. Cela souligne le potentiel que peuvent avoir les infirmiers dans le développement de ces stratégies et dans leur mise en pratique. Par ailleurs, il est recommandé que ces stratégies d'autogestion soient développées en amont de l'apparition des premiers symptômes (Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016) et s'inscrivent dans une démarche de soins holistique à travers une communication claire.

Pour finir, la mise en place de stratégies de coping est étroitement liée à la théorie de l'autosoin de Dorothy Orem. En effet, la capacité d'un individu à s'adapter aux situations stressantes ou à la maladie influence directement sa compétence à assurer ses propres soins. Lorsque le patient a des stratégies de coping efficaces, il est généralement mieux préparé à gérer ses besoins et est plus apte à maintenir son bien-être physique et psychique. L'approche infirmière fondée sur la théorie d'Orem vise précisément à soutenir cette autonomie : l'infirmier évalue les capacités d'adaptation du patient, l'accompagne dans leur développement et renforce les ressources existantes en vue de favoriser son autonomie (Mailhot et al., 2013). Les stratégies de coping pour surmonter des situations stressantes sont de véritables ressources pour les patients et font partie intégrante de l'autosoin (Boonpongmanee et al., 2003 ; Lovejoy et al., 1991).

6.1 Recommandations et perspectives pour la profession

Afin d'accompagner et soutenir au mieux les patients atteints de MH dans le but d'améliorer leur QoL, plusieurs axes de recommandations et de stratégies infirmières ont été identifiés. Ces axes peuvent être classés en trois catégories : la recherche, la formation et la pratique.

Recherche : dans le but d'établir des recommandations de prise en charge, il serait pertinent de mener des études contrôlées permettant de mesurer concrètement l'impact des interventions infirmières. Pour garantir la solidité méthodologique et la représentativité des résultats, le recrutement de patients au sein de structures spécialisées et la collaboration à l'échelle nationale voire internationale seraient à envisager.

Parallèlement, des recherches qualitatives auprès des professionnels de la santé, notamment les infirmiers, semblent essentielles. Comme évoqué dans les chapitres précédents, ces derniers jouent un rôle central dans l'accompagnement des patients atteints de MH et dans la coordination des soins au sein de l'équipe interdisciplinaire. Explorer leur vécu et leur ressenti permettrait d'identifier des pistes concrètes pour améliorer la qualité des soins et ainsi la QoL des patients. En outre, la communication représente un enjeu majeur pour maintenir une QoL satisfaisante. Il serait donc intéressant d'approfondir les connaissances et l'utilisation d'outils dans ce contexte, par exemple la CAA. Actuellement, la majorité des patients atteints de MH dispose de peu d'informations à ce sujet, et peu d'entre eux utilisent ces dispositifs. De plus, les soignants eux-mêmes rapportent un manque d'expérience et de connaissance quant à ceux-ci.

Formation : dans le cadre du bachelor en soins infirmiers, les MR ne sont pas abordées de façon spécifique. En effet, elles peuvent être mentionnées individuellement lors d'enseignements mais il n'y a pas de leçons propres aux MR et à la complexité de leur prise en charge, bien qu'il s'agisse d'un enjeu de santé publique. Il serait pertinent d'approfondir cette thématique en proposant davantage de cours dédiés aux MR afin de pallier le manque de connaissances et de formations dans ce domaine mais aussi de susciter chez les futurs infirmiers une sensibilité et une curiosité accrues à ces sujets. Ces leçons incluraient des informations sur l'errance médicale et le challenge diagnostique, le vécu des patients vivant avec une MR, les possibilités de traitement ainsi que les difficultés rencontrées lors de leur prise en charge (troubles de la communication ou troubles du comportement par exemple). Elles pourraient par ailleurs être complétées d'ateliers pratiques en petits groupes et en présence de patients simulés, permettant d'exercer les aspects relationnels et de communication. Cette démarche pourrait être renforcée par la participation de personnes spécialisées et expérimentées dans le domaine.

La formation continue représente un moyen privilégié pour renforcer les compétences des professionnels déjà en activité. Actuellement, la Haute école spécialisée de Suisse occidentale (HES-SO) propose un Certificate of Advanced Studies (CAS) nommé « Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques » et bien qu'il ne soit pas spécifique aux soins infirmiers, la participation de divers corps de métier permet une approche nuancée et différents points de vue. Dans la même idée, un programme de formation continue

interne à l'établissement et intégrant régulièrement des cours théoriques ainsi que des discussions avec les partenaires de soins (infirmiers, psychologues, médecins, physiothérapeutes ou ergothérapeutes, famille) permettrait l'acquisition de nouvelles connaissances et contribuerait à cette culture d'interdisciplinarité, de sécurité et d'approche holistique. Par exemple, des situations complexes, des incertitudes ou des événements adverses pourraient être débriefés et discutés. De plus, bien qu'il n'y ait que peu de littérature concernant ces sujets, il est préférable d'utiliser des approches evidence-based et de se tenir à jour sur la littérature scientifique. Les associations de patients et les centres de MR comme ceux du Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) et des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) peuvent également être des sources intéressantes de littérature spécifique à une MR.

Pratique infirmière : comme mentionné dans les résultats, plusieurs pistes peuvent être exploitées dans le but d'améliorer la QoL des patients dans un contexte de MH.

Premièrement, il est important que les soignants fassent usage de leurs capacités relationnelles et de communication et de les adapter aux situations rencontrées. L'empathie, le soutien, la patience, ainsi qu'une approche globale et centré sur le patient sont des éléments essentiels dans ces prises en soin complexes. Cela permet également d'établir une relation soignant-soigné de confiance, essentielle pour la QoL des patients. De plus, l'acquisition et le renforcement de connaissances actualisées sur la MH devraient passer par une lecture régulière et active de la littérature scientifique. Un autre point essentiel de la pratique infirmière est l'inclusion active des proches dans le processus de soins. En effet, des études montrent que la présence et l'inclusion des proches améliorent la QoL perçue des patients (Roberts & Ishler, 2018). À l'avenir, il serait intéressant et bénéfique de voir se développer les recherches infirmière et médicale sur les MR dans le but d'améliorer de façon positive la pratique infirmière dans ce contexte.

6.2 Forces et faiblesses méthodologiques des articles

L'analyse des six articles sélectionnés met en lumière des méthodologies principalement qualitatives, adaptées pour explorer les expériences vécues des patients atteints de la MH, de leurs proches ainsi que des professionnels de la santé. Ces approches permettent une compréhension fine des enjeux liés à la QoL et aux interventions infirmières possibles dans ce contexte complexe.

Parmi les forces méthodologiques relevées, l'usage généralisé d'entretiens semi-structurés ou de groupes de discussion (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) favorise la libre expression des participants tout en maintenant un cadre d'analyse cohérent. Plusieurs études (Bužgová &

Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) atteignent la saturation des données, ce qui renforce la crédibilité des résultats obtenus. L'échantillonnage raisonné ou intentionnel (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) a permis de recruter des participants ayant une expérience pertinente avec la MH, assurant ainsi une richesse de contenu. Certaines études (Grimstvedt et al., 2021 ; LaDonna et al., 2016) mentionnent également une validation croisée des analyses par plusieurs chercheurs, contribuant à une meilleure fiabilité interprétative. L'inclusion de patients, de familles et de soignants (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Engels et al., 2022) ou encore de professionnels aux rôles variés (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Grimstvedt et al., 2021 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) permet de croiser les perspectives et d'enrichir la compréhension des besoins et les interventions possibles. Enfin, la majorité des études (Bužgová & Kozáková, 2019 ; Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) respecte des considérations éthiques claires, bien que certaines manquent de détails (Engels et al., 2022).

Cependant, plusieurs faiblesses méthodologiques sont également à relever. La principale limite concerne la faible taille des échantillons (Grimstvedt et al., 2021 ; Hubers et al., 2016 ; LaDonna et al., 2016 ; van Walsem et al., 2024) qui limite la transférabilité des résultats à d'autres contextes ou populations. De plus, dans certaines études, les critères d'inclusion et d'exclusion ne sont pas clairement définis (Engels et al., 2022 ; LaDonna et al., 2016), ce qui diminue la transparence et la reproductibilité des recherches. L'absence de description détaillée des outils d'analyse (Engels et al., 2022) ou du processus d'atteinte de la saturation (Grimstvedt et al., 2021) affaiblit également la rigueur scientifique de certains articles.

D'un point de vue contextuel, toutes les études ont été menées dans des cadres géographiques et culturels spécifiques (Pays-Bas, Norvège, Canada, République Tchèque), ce qui limite leur généralisation à la Suisse ou à d'autres systèmes de santé. Enfin, certains déséquilibres au sein des échantillons comme la sous-représentation des familles (Engels et al., 2022) et des partenaires de patients (Hubers et al., 2016) ou encore une surreprésentation des infirmiers (LaDonna et al., 2016) peuvent biaiser les résultats.

En somme, bien que les six études sélectionnées apportent des éléments précieux pour répondre à la question de recherche, une amélioration de la rigueur méthodologique (notamment par des échantillons plus équilibrés et des critères de sélection plus explicites) serait souhaitable pour consolider les fondements empiriques des interventions infirmières proposées aux patients atteints de MH et à leur entourage.

7. Conclusion

Les MR, bien qu'hétérogènes, présentent des problématiques communes. Parmi elles, le manque d'études probantes permettant de standardiser la pratique infirmière et ainsi offrir des soins sécuritaires et de qualité. Ce travail avait pour but de faire une revue de littérature et d'identifier les interventions infirmières non pharmacologiques pouvant améliorer la QoL des patients atteints de la MH, une maladie génétique neurodégénérative.

Après avoir formulé deux équations de recherche et les avoir appliquées dans les bases de données CINAHL et PubMed, 135 articles ont été retenus. Parmi eux, six études qualitatives ont été retenues et analysées en détails. Les analyses des différentes études ont pu mettre en évidence quatre aspects importants pouvant améliorer la QoL dans un contexte de MH : l'importance de la communication pour le bien-être, les stratégies de coping dans le soutien et l'accompagnement du patient, les soins personnalisés et centrés sur le patient et la nécessité de connaissances et de compétences professionnelles dans une approche holistique. Ces éléments ont ensuite été développés dans la discussion en faisant des liens avec la théorie infirmière de l'autosoin de Dorothy Orem, prônant que l'infirmier joue le rôle d'accompagnateur du patient tant qu'il est capable de subvenir à ses besoins de façon autonome dans le but de maintenir au maximum son autonomie.

Malgré les différents résultats tirés de ces études, ce travail présente des limites. Tout d'abord, dans un contexte où la littérature aborde souvent les MR de façon très générale, il est difficile de trouver des études de qualité sur des MR spécifiques, dans ce cas sur la MH. De plus, les MR ont des prévalences faibles et par conséquent des échantillons de population souvent limités dans les études spécifiques. Afin de pallier cela, des alliances nationales et internationales dans le but de regrouper plus de patients et d'étudier des interventions concrètes paraissent intéressantes.

Ce travail a profondément transformé ma compréhension du rôle infirmier. J'ai pris conscience que le patient n'est pas un simple receveur de soins, mais un acteur central de sa propre prise en charge. Cette prise en charge implique une écoute active, une communication adaptée, la collaboration interdisciplinaire et l'intégration de l'entourage dans le processus de soins. La qualité de ces relations est essentielle à la confiance et au respect mutuel, éléments clés pour connaître le patient et permettre une prise en charge holistique et personnalisée. Ce travail m'a également sensibilisée à l'importance de la recherche en soins infirmiers. Fonder nos interventions sur des

données probantes contribue non seulement à la qualité et la sécurité des soins, mais renforce aussi notre légitimité professionnelle. En rédigeant ce travail seule, j'ai développé des compétences d'autonomie, de rigueur et de gestion du temps tout en confrontant mes propres limites, notamment en termes d'organisation et de persévérance. Cette démarche m'a permis de renforcer ma posture réflexive et de faire évoluer mon identité professionnelle. J'ai également pris conscience des enjeux plus larges liés aux MR, notamment l'errance diagnostique et les questions de financement et de politiques de santé. Cela souligne l'importance pour les infirmiers de s'engager dans les processus politiques afin de garantir un accès équitable à des soins de qualité.

En somme, ce travail a permis d'identifier des pistes concrètes d'interventions infirmières pour améliorer la QoL des personnes atteintes de la MH. Toutefois, la rareté de la maladie et l'hétérogénéité de la sémiologie rendent leur mise en œuvre difficile. Il est donc essentiel de poursuivre les efforts de recherche pour développer des lignes directrices générales tout en adaptant et en personnalisant l'offre de soins aux besoins spécifiques des patients.

8. Références

Ajitkumar, A., & De Jesus, O. (2023). Huntington Disease. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Atkins, J.C., Padgett, C.R. Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *J Child Fam Stud* 33, 617–636 (2024).
<https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6>

Aubeeluck, A. V., Buchanan, H., & Stupple, E. J. (2012). 'All the burden on all the carers': exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. *Quality of life research : an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation*, 21(8), 1425–1435. <https://doi.org/10.1007/s11136-011-0062-x>

Bates, G. P., Dorsey, R., Gusella, J. F., Hayden, M. R., Kay, C., Leavitt, B. R., Nance, M., Ross, C. A., Scahill, R. I., Wetzel, R., Wild, E. J., & Tabrizi, S. J. (2015). Huntington disease. *Nature reviews. Disease primers*, 1, 15005. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.5>

Becher, M. W., Kotzuk, J. A., Sharp, A. H., Davies, S. W., Bates, G. P., Price, D. L., & Ross, C. A. (1998). Intranuclear neuronal inclusions in Huntington's disease and dentatorubral and pallidoluysian atrophy: correlation between the density of inclusions and IT15 CAG triplet repeat length. *Neurobiology of disease*, 4(6), 387–397.
<https://doi.org/10.1006/nbdi.1998.0168>

Bell, L., & Duffy, A. (2009). A concept analysis of nurse-patient trust. *British journal of nursing (Mark Allen Publishing)*, 18(1), 46–51. <https://doi.org/10.12968/bjon.2009.18.1.32091>

Benner P. (1982). From novice to expert. *The American journal of nursing*, 82(3), 402–407.

Bernard, M., Strasser, F., Gamondi, C., Braunschweig, G., Forster, M., Kaspers-Elekes, K., Walther Veri, S., Borasio, G. D., & SMILE consortium team (2017). Relationship Between Spirituality, Meaning in Life, Psychological Distress, Wish for Hastened Death, and Their Influence on Quality of Life in Palliative Care Patients. *Journal of pain and symptom management*, 54(4), 514–522. <https://doi.org/10.1016/j.jpainsympman.2017.07.019>

Boonpongmanee C., Zauszniewski JA., & Morris DL.(2003) Resourcefulness and Self-Care in Pregnant Women With HIV. *Western Journal of Nursing Research*, 25(1), 75-92.
<https://doi.org/10.1177/0193945902238837>

Bourke, D., Finucane, G., Dysart, J., & Roxburgh, R. (2012). The Appointment of a Huntington's Disease Nurse Specialist has Reduced Admission Rate and Improved Admission Quality. *Journal of Huntington's disease*, 1(1), 27–30. <https://doi.org/10.3233/JHD-2012-120003>

Boycott, K. M., Rath, A., Chong, J. X., Hartley, T., Alkuraya, F. S., Baynam, G., Brookes, A. J., Brudno, M., Carracedo, A., den Dunnen, J. T., Dyke, S. O. M., Estivill, X., Goldblatt, J., Gonthier, C., Groft, S. C., Gut, I., Hamosh, A., Hieter, P., Höhn, S., Hurles, M. E., ... Lochmüller, H. (2017). International Cooperation to Enable the Diagnosis of All Rare Genetic Diseases. *American journal of human genetics*, 100(5), 695–705. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.04.003>

Bruchon-Schweitzer, M. (2001). Le coping et les stratégies d'ajustement face au stress. *Recherche en soins infirmiers*, 67(4), 68-83. <https://doi.org/10.3917/rsi.067.0068>.

Buckle, N., Doyle, O., Kodate, N., & Somanadhan, S. (2024). The economic impact of living with a rare disease for children and their families: a scoping review protocol. *HRB open research*, 6, 41. <https://doi.org/10.12688/hrbopenres.13765.2>

Bužgová, R., & Kozáková, R. (2019). Informing patients with progressive neurological disease of their health status, and their adaptation to the disease. *BMC neurology*, 19(1), 250. <https://doi.org/10.1186/s12883-019-1488-y>

Carper, B. (1978) Fundamental Patterns of Knowing in Nursing. *Advances in Nursing Science* 1(1), 13-24. https://journals.lww.com/advancesinnursingscience/citation/1978/10000/fundamental_patterns_of_knowing_in_nursing.4.aspx

Dale, M., & van Duijn, E. (2015). Anxiety in Huntington's Disease. *The Journal of*

neuropsychiatry and clinical neurosciences, 27(4), 262–271.

<https://doi.org/10.1176/appi.neuropsych.14100265>

Dawkins, H. J. S., Draghia-Akli, R., Lasko, P., Lau, L. P. L., Jonker, A. H., Cutillo, C. M., Rath, A., Boycott, K. M., Baynam, G., Lochmüller, H., Kaufmann, P., Le Cam, Y., Hivert, V., Austin, C. P., & International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) (2018). Progress in Rare Diseases Research 2010-2016: An IRDiRC Perspective. *Clinical and translational science*, 11(1), 11–20. <https://doi.org/10.1111/cts.12501>

Engels, J., & van Duijn, E. (2022). Nursing Approaches and Perceived Quality of Life in Advanced Stage Huntington's Disease Patients. *Journal of Huntington's disease*, 11(3), 313–320. <https://doi.org/10.3233/JHD-210481>

European Commission. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products. European Commission; Brussels, Belgium: [(accessed on 23 April 2022)]. Available online:
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:32000R0141&from=EN>

Fawcett, J. (1984), The Metaparadigm of Nursing: Present Status and Future Refinements. Image: the Journal of Nursing Scholarship, 16: 84-87. <https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.1984.tb01393.x>

Fawcett, J. (2000). *Analyse et évaluation des connaissances infirmières contemporaines : modèles conceptuels et théories infirmières*. FA Davis.

Fawcett, J., & DeSanto-Madeya, S. (2013). *Contemporary Nursing Knowledge Analysis and Evaluation of nursing models and theories* (3ème éd). Philadelphia: F.A. Davis.

Foroud, T., Gray, J., Ivashina, J., & Conneally, P. M. (1999). Differences in duration of Huntington's disease based on age at onset. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 66(1), 52–56. <https://doi.org/10.1136/jnnp.66.1.52>

Fortin, F., & Gagnon, J. (2022). Fondements et étapes du processus de recherche : méthodes

quantitatives et qualitatives (4^e édition). Chenelière Education.

Gagnier, J. et Roy, L. (2013) . Réflexion sur la collaboration interdisciplinaire. Cahiers critiques de thérapie familiale et de pratiques de réseaux, n° 50(1), 85-104.
<https://doi.org/10.3917/ctf.050.0085>.

Galts, C. P. C., Bettio, L. E. B., Jewett, D. C., Yang, C. C., Brocardo, P. S., Rodrigues, A. L. S., Thacker, J. S., & Gil-Mohapel, J. (2019). Depression in neurodegenerative diseases: Common mechanisms and current treatment options. *Neuroscience and biobehavioral reviews*, 102, 56–84. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.04.002>

Gauto, A., Bellantonio, E., Pedernera-Bradichansky, P., Cafiero, P., Rodriguez, E., & Massaro, P. (2024). Childhood-onset Huntington's disease. A rare presentation. Enfermedad de Huntington de inicio en la infancia. Una presentación poco frecuente. *Revista de neurologia*, 78(5), 135–138.
<https://doi.org/10.33588/rn.7805.2024039>

Ghosh, R., & Tabrizi, S. J. (2018). Clinical Features of Huntington's Disease. *Advances in experimental medicine and biology*, 1049, 1–28.
https://doi.org/10.1007/978-3-319-71779-1_1

Grimstvedt, T. N., Miller, J. U., van Walsem, M. R., & Feragen, K. J. B. (2021). Speech and language difficulties in Huntington's disease: A qualitative study of patients' and professional caregivers' experiences. *International journal of language & communication disorders*, 56(2), 330–345. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12604>

Haendel, M., Vasilevsky, N., Unni, D., Bologa, C., Harris, N., Rehm, H., Hamosh, A., Baynam, G., Groza, T., McMurry, J., Dawkins, H., Rath, A., Thaxton, C., Bocci, G., Joachimiak, M. P., Köhler, S., Robinson, P. N., Mungall, C., & Oprea, T. I. (2020). How many rare diseases are there?. *Nature reviews. Drug discovery*, 19(2), 77–78.
<https://doi.org/10.1038/d41573-019-00180-y>

Hayes C. V. (1992). Genetic testing for Huntington's disease--a family issue. *The New*

England journal of medicine, 327(20), 1449–1451.
<https://doi.org/10.1056/NEJM199211123272008>

Hobbs J. L. (2009). A dimensional analysis of patient-centered care. *Nursing research*, 58(1), 52–62. <https://doi.org/10.1097/NNR.0b013e31818c3e79>

Hubers, A. A., Hamming, A., Giltay, E. J., von Faber, M., Roos, R. A., van der Mast, R. C., & van Duijn, E. (2016). Suicidality in Huntington's Disease: A Qualitative Study on Coping Styles and Support Strategies. *Journal of Huntington's disease*, 5(2), 185–198. <https://doi.org/10.3233/JHD-160188>

Huntington, G. (1872) On chorea. *Med. Surg. Reporter of Philadelphia*, 26, 317–321

Kay, C., Hayden, M. R., & Leavitt, B. R. (2017). Epidemiology of Huntington disease. *Handbook of clinical neurology*, 144, 31–46. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801893-4.00003-1>

Kim, A., Lalonde, K., Truesdell, A., Gomes Welter, P., Brocardo, P. S., Rosenstock, T. R., & Gil-Mohapel, J. (2021). New Avenues for the Treatment of Huntington's Disease. *International journal of molecular sciences*, 22(16), 8363. <https://doi.org/10.3390/ijms22168363>

Kozier, B., Erb, G., Berman, A. & Snyder, S. (2012). *Soins infirmiers, Théorie et pratique: volume 1* (2e éd.). Québec : Editions du renouveau pédagogique INC.

Kuven, M., Drageset, J., & Haugen, G. (2023). Quality of life and nurse–patient interaction among NH residents: Loneliness is detrimental, while nurse–patient interaction is fundamental. *Journal of Clinical Nursing*, 32(17-18), 6384-6393. <https://doi.org/10.1111/jocn.16645>

LaDonna KA, Watling CJ, Ray SL, Piechowicz C, Venance SL. Evolving Motivations: Patients' and Caregivers' Perceptions About Seeking Myotonic Dystrophy (DM1) and Huntington's Disease Care. *Qualitative Health Research*. 2017;27(11):1727-1737. doi:[10.1177/1049732317711901](https://doi.org/10.1177/1049732317711901)

Lazarus, R., & Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal and coping*. New York : Springer.

Lee, J. H., Lee, J. M., Ramos, E. M., Gillis, T., Mysore, J. S., Kishikawa, S., Hadzi, T., Hendricks, A. E., Hayden, M. R., Morrison, P. J., Nance, M., Ross, C. A., Margolis, R. L., Squitieri, F., Gellera, C., Gomez-Tortosa, E., Ayuso, C., Suchowersky, O., Trent, R. J., McCusker, E., ... Gusella, J. F. (2012). TAA repeat variation in the GRIK2 gene does not influence age at onset in Huntington's disease. *Biochemical and biophysical research communications*, 424(3), 404–408. <https://doi.org/10.1016/j.bbrc.2012.06.120>

Lovejoy, N. C., Paul, S., Freeman, E., & Christianson, B. (1991). Potential correlates of self-care and symptom distress in homosexual/bisexual men who are HIV seropositive. *Oncology nursing forum*, 18(7), 1175–1185.

Mailhot, T., Cossette, S., & Alderson, M. (2013). Une analyse évolutionniste du concept d'autosoins. *Recherche en soins infirmiers*, 112(1), 94-106. <https://doi.org/10.3917/rsi.112.0094>.

McCabe, C. (2004). Nurse-patient communication: an exploration of patients' experiences. *Journal of clinical nursing*, 13(1), 41–49. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2004.00817.x>

McCance, T., Brown, D., McCormack, B., Bulley, C., McMillan, A., & Martin, S. (Eds.) (2021). *Fundamentals of Person-centred Healthcare Practice*. Wiley-Blackwell Publishing Ltd.

Medina, A., Mahjoub, Y., Shaver, L., & Pringsheim, T. (2022). Prevalence and Incidence of Huntington's Disease: An Updated Systematic Review and Meta-Analysis. *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*, 37(12), 2327–2335. <https://doi.org/10.1002/mds.29228>

Meiser, B., & Dunn, S. (2000). Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 69(5), 574–578. <https://doi.org/10.1136/jnnp.69.5.574>

- Meissen, G. J., Myers, R. H., Mastromauro, C. A., Koroshetz, W. J., Klinger, K. W., Farrer, L. A., Watkins, P. A., Gusella, J. F., Bird, E. D., & Martin, J. B. (1988). Predictive testing for Huntington's disease with use of a linked DNA marker. *The New England journal of medicine*, 318(9), 535–542. <https://doi.org/10.1056/NEJM198803033180903>
- Mestre, T. A., & Shannon, K. (2017). Huntington disease care: From the past to the present, to the future. *Parkinsonism & related disorders*, 44, 114–118. <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2017.08.009>
- Milhomme, D., Gagnon, J., Lechasseur, K. (2014). L'intégration des savoirs infirmiers pour une pratique compétente en soins critiques : quelques pistes de réflexion. *L'infirmière clinicienne*, 11 (1). <https://revue-infirmiereclinicienne.uqar.ca/2014/01/07/lintegration-des-savoirs-infirmiers-pour-une-pratique-competente-en-soins-critiques-quelques-pistes-de-reflexion/>
- Myers R. H. (2004). Huntington's disease genetics. *NeuroRx : the journal of the American Society for Experimental NeuroThapeutics*, 1(2), 255–262. <https://doi.org/10.1602/neurorx.1.2.255>
- Neumann, S., Quinting, J., Rosenkranz, A., de Beer, C., Jonas, K., & Stenneken, P. (2019). Quality of life in adults with neurogenic speech-language-communication difficulties: A systematic review of existing measures. *Journal of communication disorders*, 79, 24–45. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2019.01.003>
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European journal of human genetics : EJHG*, 28(2), 165–173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Novak, M. J., & Tabrizi, S. J. (2010). Huntington's disease. *BMJ (Clinical research ed.)*, 340, c3109. <https://doi.org/10.1136/bmj.c3109>

Oakes, D., Hayden, M., & Predict-HD Investigators and Coordinators of the Huntington Study Group (2008). Detection of Huntington's disease decades before diagnosis: the Predict-HD study. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 79(8), 874–880. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2007.128728>

Orem, D. E. (1971). Nursing: Concepts of practice. Mac Graw-Hill Book Company.

Orem, D. E. (1987). *Soins infirmiers : les concepts et la pratique*. Montréal: Décarie.

Orem, D. E. (1995). *Nursing: Concepts of practice* (5th ed.). St. Louis: Mosby.

Orem, D. E. (2001). *Nursing: concepts of practice*. St. Louis: Mosby.

Orem, D. E., & Taylor, S. G. (2011). Reflections on nursing practice science: the nature, the structure, and the foundation of nursing sciences. *Nursing science quarterly*, 24(1), 35–41. <https://doi.org/10.1177/0894318410389061>

Orphanet. (2025). *Pour en savoir sur les maladies rares*.

<https://www.orpha.net/fr/other-information/about-rare-diseases>

Panzini, R. G., Mosqueiro, B. P., Zimpel, R. R., Bandeira, D. R., Rocha, N. S., & Fleck, M. P. (2017). Quality-of-life and spirituality. *International review of psychiatry (Abingdon, England)*, 29(3), 263–282. <https://doi.org/10.1080/09540261.2017.1285553>

Pekmezovic, T., Svetel, M., Maric, J., Dujmovic-Basuroska, I., Dragasevic, N., Keckarevic, M., Romac, S., & Kostic, V. S. (2007). Survival of Huntington's disease patients in Serbia: longer survival in female patients. *European journal of epidemiology*, 22(8), 523–526. <https://doi.org/10.1007/s10654-007-9157-7>

Pepin, J., Kérrouac S., & Ducharme, F. (2010). *La pensée infirmière* (3ème ed.). Montréal : Chenelière éducation.

Perkins, Amanda MSN, RN. Highlighting Huntington disease. *Nursing Made Incredibly Easy!* 15(4):p 28-36, July/August 2017. | DOI: 10.1097/01.NME.0000520140.64101.b6

Pham, D. Q., Pham, A. Q., Ullah, E., McFarlane, S. I., & Payne, R. (2008). Evaluating the appropriateness of thromboprophylaxis in an acute care setting using a computerised reminder, through order-entry system. *International journal of clinical practice*, 62(1), 134–137. <https://doi.org/10.1111/j.1742-1241.2007.01578>.

Rathert, C., Wyrwich, M. D., & Boren, S. A. (2013). Patient-centered care and outcomes: a systematic review of the literature. *Medical care research and review : MCRR*, 70(4), 351–379. <https://doi.org/10.1177/1077558712465774>

Rawlins, M. D., Wexler, N. S., Wexler, A. R., Tabrizi, S. J., Douglas, I., Evans, S. J., & Smeeth, L. (2016). The Prevalence of Huntington's Disease. *Neuroepidemiology*, 46(2), 144–153. <https://doi.org/10.1159/000443738>

Revue Médicale Suisse. (2018). *L'interprofessionnalité : des synergies centrées sur le patient.* <https://www.revmed.ch/revue-medicale-suisse/2018/revue-medicale-suisse-608/l-interprofessionnalite-des-synergies-centrees-sur-le-patient#tab=tab-read>

Rinaldi, C., Salvatore, E., Giordano, I., De Matteis, S., Tucci, T., Cinzia, V. R., Rossi, F., Castaldo, I., Morra, V. B., Di Maio, L., Filla, A., & De Michele, G. (2012). Predictors of survival in a Huntington's disease population from southern Italy. *The Canadian journal of neurological sciences. Le journal canadien des sciences neurologiques*, 39(1), 48–51. <https://doi.org/10.1017/s0317167100012671>

Roberts, A. R., & Ishler, K. J. (2018). Family Involvement in the Nursing Home and Perceived Resident Quality of Life. *The Gerontologist*, 58(6), 1033–1043. <https://doi.org/10.1093/geront/gnx108>

Rojas, N. G., Ziliani, J. E., Cesarini, M. E., Etcheverry, J. L., Da Prat, G. A., McCusker, E., & Gatto, E. M. (2019). Late Onset Huntington Disease: Phenotypic and Genotypic Characteristics of 10 Cases in Argentina. *Journal of Huntington's disease*, 8(2), 195–198. <https://doi.org/10.3233/JHD-180330>

Roos R. A. (2010). Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet journal of rare diseases*, 5,

40. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-5-40>

Ross, C. A., Aylward, E. H., Wild, E. J., Langbehn, D. R., Long, J. D., Warner, J. H., Scahill, R. I., Leavitt, B. R., Stout, J. C., Paulsen, J. S., Reilmann, R., Unschuld, P. G., Wexler, A., Margolis, R. L., & Tabrizi, S. J. (2014). Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nature reviews Neurology*, 10(4), 204–216. <https://doi.org/10.1038/nrneurol.2014.24>

Santschi, V. (2018). *L'interprofessionnalité au cœur des soins*. REISO, Revue d'information Sociale. <https://www.reiso.org/document/3150>

Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet (London, England)*, 371(9629), 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)

Simoens S. (2011). Pricing and reimbursement of orphan drugs: the need for more transparency. *Orphanet journal of rare diseases*, 6, 42. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-42>

Solberg, O. K., Filkuková, P., Frich, J. C., & Feragen, K. J. B. (2018). Age at Death and Causes of Death in Patients with Huntington Disease in Norway in 1986-2015. *Journal of Huntington's disease*, 7(1), 77–86. <https://doi.org/10.3233/JHD-170270>

Somanadhan, S., O'Donnell, R., Bracken, S., McNulty, S., Sweeney, A., O'Toole, D., Rogers, Y., Flynn, C., Awan, A., Baker, M., O'Neill, A., McAneney, H., Gibbs, L., Larkin, P., & Kroll, T. (2023). Children and young people's experiences of living with rare diseases: An integrative review. *Journal of pediatric nursing*, 68, e16–e26. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2022.10.014>

Stiefel, F., Guex, P., & Rousselle, I. (2002). La communication : un élément central en soins palliatifs. *Revue Médicale Suisse*, 2(2398), 1308-1312. <https://www.revmed.ch/revue-medicale-suisse/2002/revue-medicale-suisse-2398/la-communication-un-element-central-en-soins-palliatifs>

Stoller J. K. (2018). The Challenge of Rare Diseases. *Chest*, 153(6), 1309–1314.

<https://doi.org/10.1016/j.chest.2017.12.018>

Strandås, M., & Bondas, T. (2018). The nurse-patient relationship as a story of health enhancement in community care: A meta-ethnography. *Journal of advanced nursing*, 74(1), 11–22. <https://doi.org/10.1111/jan.13389>

Suls, J., & Fletcher, B. (1985). The relative efficacy of avoidant and nonavoidant coping strategies: a meta-analysis. *Health psychology : official journal of the Division of Health Psychology, American Psychological Association*, 4(3), 249–288. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.4.3.249>

Suying Li, Jiannong Liu, Gilbertson, D., McBean, M., Dowd, B., & Collins, A. (2008). An instrumental variable analysis of the impact of practice guidelines on improving quality of care and diabetes-related outcomes in the elderly Medicare population. *American journal of medical quality : the official journal of the American College of Medical Quality*, 23(3), 222–230. <https://doi.org/10.1177/1062860608314940>

Tabrizi, S. J., Scaghill, R. I., Owen, G., Durr, A., Leavitt, B. R., Roos, R. A., Borowsky, B., Landwehrmeyer, B., Frost, C., Johnson, H., Craufurd, D., Reilmann, R., Stout, J. C., Langbehn, D. R., & TRACK-HD Investigators (2013). Predictors of phenotypic progression and disease onset in premanifest and early-stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis of 36-month observational data. *The Lancet. Neurology*, 12(7), 637–649. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(13\)70088-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(13)70088-7)

Tambuyzer E. (2010). Rare diseases, orphan drugs and their regulation: questions and misconceptions. *Nature reviews. Drug discovery*, 9(12), 921–929. <https://doi.org/10.1038/nrd3275>

Tanriverdi, A., Ozcan Kahraman, B., Ergin, G., Karadibak, D., & Savci, S. (2023). Effect of exercise interventions in adults with cancer receiving palliative care: a systematic review and meta-analysis. *Supportive care in cancer : official journal of the Multinational Association of Supportive Care in Cancer*, 31(4), 205. <https://doi.org/10.1007/s00520-023-07655-0>

Taylor S. G. (2011). Dorothea Orem's Legacy. *Nursing science quarterly*, 24(1), 5–6.

<https://doi.org/10.1177/0894318410389064>

UniProt. (2025). *P42858 · HD_HUMAN*. <https://www.uniprot.org/uniprotkb/P42858/entry>

van Duijn, E., Fernandes, A. R., Abreu, D., Ware, J. J., Neacy, E., & Sampaio, C. (2021).

Incidence of completed suicide and suicide attempts in a global prospective study of Huntington's disease. *BJPsych open*, 7(5), e158. <https://doi.org/10.1192/bjo.2021.969>

van Duijn, E., Kingma, E. M., & van der Mast, R. C. (2007). Psychopathology in verified Huntington's disease gene carriers. *The Journal of neuropsychiatry and clinical neurosciences*, 19(4), 441–448. <https://doi.org/10.1176/jnp.2007.19.4.441>

van Walsem, M. R., Howe, E. I., Andelic, N., & Frich, J. C. (2024). Primary health care professionals' experiences with caring for patients with advanced Huntington's disease: a qualitative study. *BMC primary care*, 25(1), 155. <https://doi.org/10.1186/s12875-024-02408-2>

Vigué, B., & Radiguer, F. (2020). Dialogue avec l'entourage des patients en réanimation [Communication with patients' relatives in intensive care]. *Le praticien en anesthésie reanimation*, 24(5), 250–258. <https://doi.org/10.1016/j.pratan.2020.09.002>

Vonarx, N. (2016) . Le corps au sein de la discipline infirmière : un incontournable pour lier les quatre concepts du méta-paradigme actuel. *Recherche en soins infirmiers*, N° 127(4), 8-15. <https://doi.org/10.3917/rsi.127.0008>.

Vonsattel, J. P., Myers, R. H., Stevens, T. J., Ferrante, R. J., Bird, E. D., & Richardson, E. P., Jr (1985). Neuropathological classification of Huntington's disease. *Journal of neuropathology and experimental neurology*, 44(6), 559–577. <https://doi.org/10.1097/00005072-198511000-00003>

Walker, C. E., Mahede, T., Davis, G., Miller, L. J., Girschik, J., Brameld, K., Sun, W., Rath, A., Aymé, S., Zubrick, S. R., Baynam, G. S., Molster, C., Dawkins, H. J. S., & Weeramanthri, T. S. (2017). The collective impact of rare diseases in Western Australia: an estimate using

a population-based cohort. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*, 19(5), 546–552. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.143>

Watterlot, N. (2019). Enjeux de la communication interprofessionnelle dans l'équipe soignante. *L'Aide-Soignante*, 33 (204), 28-30. <https://doi.org/10.1016/j.aidsoi.2018.12.008>.

Went L. (1990). Ethical issues policy statement on Huntington's disease molecular genetics predictive test. International Huntington Association. World Federation of Neurology. *Journal of medical genetics*, 27(1), 34–38. <https://doi.org/10.1136/jmg.27.1.34>

Williams, J. K., Skirton, H., Barnette, J. J., & Paulsen, J. S. (2012). Family carer personal concerns in Huntington disease. *Journal of advanced nursing*, 68(1), 137–146. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2011.05727.x>

World Health Organization. (2021). *Global patient safety action plan 2021-2030: towards eliminating avoidable harm in health care*. <https://www.who.int/teams/integrated-health-services/patient-safety/policy/global-patient-safety-action-plan>

World Health Organization. (2021). *Global Strategic Directions for Nursing and Midwifery (2021–2025)*. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240033863>

Wu, Y., Brettle, A., Zhou, C., Ou, J., Wang, Y., & Wang, S. (2018). Do educational interventions aimed at nurses to support the implementation of evidence-based practice improve patient outcomes? A systematic review. *Nurse education today*, 70, 109–114. <https://doi.org/10.1016/j.nedt.2018.08.026>

Yu, M., Tan, K., Koloms, K., & Bega, D. (2019). Assessment of Caregiver Burden in Huntington's Disease. *Journal of Huntington's disease*, 8(1), 111–114. <https://doi.org/10.3233/JHD-180326>

Annexes

Annexe 1 : Utilisation des outils IA

Outil IA	Utilisé pour	Chapitres du travail	Liens des prompts
ChatGPT	Synonymes	<i>Tous les chapitres</i>	« Quels synonymes pourrais-je utiliser à la place de ce mot ? »
	Reformulations	<i>Tous les chapitres</i>	« Peux-tu reformuler cette phrase ? »
	Corrections	<i>Tous les chapitres</i>	« Peux-tu corriger les fautes d'orthographe de ce passage ? »
DeepL	Traduction	<i>Pour tous les articles écrits dans une langue autres que le français</i>	

Annexe 2 : Tableau des mots-clés et descripteurs

Concepts principaux	(P) : Professionnels de la santé Infirmiers	(I) : Interventions infirmières visant à maintenir la qualité de vie	(Co) : Maladie de Huntington
Mots-clés	Professionnels de la santé Stratégie infirmière Rôle infirmier Soins infirmiers Pratique infirmière Attitude du personnel soignant Compétence clinique Nutritionnistes Kinésithérapeutes Ergothérapeutes Corps médical Orthophonie	Bien-être des patients Satisfaction des soins Satisfaction des patients Communication	Maladie rare Trouble neurodégénératif Chorée de Huntington
Traduction HetOP	Health personnel Nurse's role	Quality of life Quality of healthcare	Huntington disease Neurodegenerative diseases

	Nursing care Nurses Nursing Attitude of health personnel Clinical competence Nutritionists Physical therapists Occupational Therapists Medical staff Speech therapy	Patient satisfaction Communication	Rare diseases
MeSH Terms PubMed	"health personnel" [MeSH Terms] "health personnel" [Title/Abstract] "nursing care" [MeSH Terms] "nursing care" [Title/Abstract] "nursing" [MeSH Terms] "nursing"[Title/Abstract] "nurse"[Title/Abstract] "attitude of health personnel"[MeSH Terms] "clinical competence" [MeSH Terms] "physical therapists"[MeSH Terms] "occupational therapists"[MeSH Terms] "nutritionists" [MeSH Terms] "medical staff" [MeSH Terms]	« patient satisfaction »[MeSH Terms] "patient satisfaction" [Title/Abstract] "quality of life" [MeSH Terms] "quality of life" [Title/Abstract] "communication" [MeSH Terms])	"huntington disease" [MeSH Terms] "huntington s disease" [Title/Abstract]

	"professionals experience" [Title/Abstract] "Speech therapy" [MeSH Terms]		
Descripteurs CINAHL	(MH "Health Personnel+") (MH "Attitude of Health Personnel+") (MH "Clinical Competence+") (MH "Nutritionists") (MH "Physical Therapists+") (MH "Occupational Therapists+") (MH "Medical Staff+") (MH "Speech Therapy+")	(MH "Quality of Life+") (MH "Patient Satisfaction+") (MH "Quality of Health Care+") (MH "Communication+")	(MH "Huntington's Disease")

Annexe 3: Équations de recherche

Recherches sur PubMed

Équation de recherche	Résultats	Articles retenus
("health personnel"[MeSH Terms] OR "health personnel"[Title/Abstract] OR "nursing care"[MeSH Terms] OR "nursing care"[Title/Abstract] OR "nursing"[MeSH Terms] OR "nursing"[Title/Abstract] OR "nurse"[Title/Abstract] OR "attitude of health personnel"[MeSH Terms] OR "clinical competence"[MeSH Terms] OR "physical therapists"[MeSH Terms] OR "occupational therapists"[MeSH Terms] OR "nutritionists"[MeSH		

<p>Terms] OR "medical staff"[MeSH Terms] OR "professionals experience"[Title/Abstract] OR "speech therapy"[MeSH Terms] OR "speech therapy"[Title/Abstract])</p> <p>AND</p> <p>("patient satisfaction"[MeSH Terms] OR "patient satisfaction"[Title/Abstract] OR "quality of life"[MeSH Terms] OR "quality of life"[Title/Abstract] OR "communication"[MeSH Terms])</p> <p>AND</p> <p>("huntington disease"[MeSH Terms] OR "huntington's disease"[Title/Abstract])</p>	103	7
--	-----	---

Recherche sur CINAHL

Equation de recherche	Résultats	Articles retenus
<p>((MH "Health Personnel+") OR (MH "Attitude of Health Personnel+") OR (MH "Clinical Competence+")) OR (MH "Medical Staff+") OR (MH "Speech Therapy+") OR (MH "Nutritionists") OR (MH "Physical Therapists+") OR (MH "Occupational Therapists+")</p> <p>AND</p> <p>(MH "Quality of Life+") OR (MH "Quality of Health Care+") OR (MH "Patient Satisfaction+") OR (MH "Communication+")</p> <p>AND</p> <p>(MH "Huntington's Disease")</p>	33	8 ¹

¹Sur les 8, 5 sont des doublons d'articles trouvés sur PubMed

Annexe 4: Grilles d'analyses critiques des articles sélectionnés

Référence APA 7 de l'article 1 :

Engels, J., & van Duijn, E. (2022). Nursing Approaches and Perceived Quality of Life in Advanced Stage Huntington's Disease Patients. *Journal of Huntington's disease*, 11(3), 313–320.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article
Titre et abstract Clairs et complets ? Partiellement	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? Oui - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? Oui. - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? Oui. <p>Argumentation :</p> <p>Le titre mentionne clairement les concepts principaux de l'étude ainsi que la population cible. Cependant, le type de recherche n'est pas explicité.</p> <p>L'abstract évoque de façon synthétique et explicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - L'objectif de l'étude - La méthode - Les résultats - La conclusion
Introduction Problème de recherche Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? Oui. - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? Oui. Les auteurs s'appuient sur des études antérieures pour faire état des connaissances actuelles sur le phénomène étudié. L'étude répond à un manque dans la littérature. - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? Oui. Il est pertinent pour la discipline infirmière, car il fait ressortir l'impact des interventions relationnelles et personnalisées des infirmiers sur le bien-être des patients, et souligne la nécessité de compétences spécifiques.
But de l'étude	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ?

<p>Est-ce que le but de l'étude et/ou la question de recherche sont clairement formulés ?</p> <p>Oui.</p>	<p>Oui. L'étude vise à examiner comment la qualité de vie est perçue par les patients atteints de la MH en phase avancée, ainsi que par leurs familles et les soignants.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>L'article ne formule pas explicitement une question de recherche mais son objectif est clair : comprendre comment les interventions infirmières influencent la qualité de vie perçue par les patients MH, leur famille et le personnel infirmier.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Traitent-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui, il s'agit d'une étude qualitative. Elle traite des perceptions des patients, des soignants et des familles concernant la qualité de vie. Elle explore leur vécu quotidien et leur manière de faire face à la maladie à travers des observations et des entretiens qualitatifs.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>Perception de la qualité de vie des patients atteints de la MH en phase avancée dans un établissement spécialisé, en lien avec les approches infirmières mises en place. Il s'agit d'examiner comment l'interaction entre les infirmiers et les patients influence la perception de leur bien-être et leur capacité à faire face à la maladie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez le PICo de la/les question(s) de recherche. <p>(P) : Patients atteints de la MH en phase avancée, leur famille et le personnel infirmier.</p> <p>(I) : Perception de la qualité de vie en lien avec les approches infirmières.</p> <p>(Co) : Milieu de soins spécialisés en établissement de long séjour pour patients MH.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le but de cette recherche. <p>Le but de l'étude est de décrire comment la QoL des patients MH en phase avancée est perçue par eux-mêmes, leurs familles et les infirmiers, en tenant compte des approches spécifiques utilisées par les infirmiers. L'étude vise à identifier les éléments clés qui influencent la QoL dans ce contexte et à mettre en évidence les compétences et attitudes infirmières qui peuvent l'améliorer.</p>
---	--

Méthode	
Devis de l'étude : Clair ?	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit-il ? Oui. Il s'agit d'une étude qualitative, adoptant une approche interprétative. - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? Oui. <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p> <p>L'objectif de l'étude est d'explorer et de décrire la perception de la QoL des patients atteints de la MH en phase avancée selon trois perspectives (patients, familles, infirmiers).</p> <p>Une approche qualitative est nécessaire pour obtenir ces perceptions subjectives.</p> <p>L'ethnographie et l'observation sont pertinentes pour analyser les interactions quotidiennes et les dynamiques relationnelles entre patients et infirmiers, ce qui influence la qualité de vie perçue.</p> <p>L'utilisation d'entretiens ouverts permet de recueillir des expériences personnelles et des émotions.</p>
Population et échantillon : N = 77 Décris en détail ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. L'article fournit une description claire des trois groupes de participants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patients (N=36) <ul style="list-style-type: none"> ○ Sexe : 22 femmes, 14 hommes ○ Age : 30 à 84 ans ○ Résidant depuis 2 semaines à 6,5 ans dans une des trois unités spécialisées • Membres de la famille (N=11) <ul style="list-style-type: none"> ○ Sexe : 5 femmes, 6 hommes • Infirmiers (N=30) <ul style="list-style-type: none"> ○ Sexe : 25 femmes, 5 hommes ○ Expériences professionnelles : 0,5 à 30 ans <ul style="list-style-type: none"> - La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ? <p>Oui. Ils ont été recrutés dans trois unités spécialisées dans la MH. Leur sélection reposent sur un échantillonnage raisonné ce qui permet une plus</p>

	<p>grande diversité de profils et augmente la richesse des données.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ? Oui. - Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ? <p>Ils ne sont pas clairement définis.</p> <p>Critères d'inclusion implicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patients atteints de la MH à un stade avancé. • Infirmiers travaillant dans une des unités spécialisées. • Membres de la famille impliqués dans les soins. <p>Critères d'exclusion implicite : il est précisé que certains patients n'ont pas pu participer aux entretiens en raison de problèmes de communication</p> <ul style="list-style-type: none"> - La saturation des données a-t-elle été atteinte ? <p>Oui. Les chercheurs ont appliqué une approche itérative, collectant et analysant les données jusqu'à ce qu'aucune nouvelle information ne soit obtenue.</p> <p>Argumentation : Décrivez le type d'échantillon, ainsi que ses caractéristiques.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Type : Échantillonnage raisonné • Taille : 77 participants (36 patients, 30 soignants, 11 membres de la famille). • Critères de sélection : Capacité de s'exprimer (patients), expérience professionnelle avec la MH (soignants), être impliqué dans les soins de son proche (membre de la famille). • Contexte : Trois unités spécialisées dans la MH au Pays-Bas.
<p>Considérations éthiques :</p> <p>Adéquates ? Partiellement.</p> <p>Bien que certaines mesures éthiques soient mentionnées, les informations fournies dans l'article sont limitées concernant les procédures détaillées de</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ? <p>Non, il n'a pas été soumis à une commission d'éthique formelle. Les auteurs indiquent que selon les directives de leur institution, un examen éthique n'était pas requis pour ce type d'étude observationnelle visant à décrire les soins quotidiens sans intervention.</p>

<p>protection des participants et de leurs données. Une description plus complète des considérations éthiques aurait renforcé la rigueur méthodologique de l'étude.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Les risques potentiels pour les participants ont-ils été identifiés ? <p>Non, ils ne sont pas décrits dans l'article.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La chercheuse s'est identifiée et a expliqué sa présence de façon répétée tout au long du projet. - Le consentement a été demandé avant et pendant la collecte des données. <p>Argumentation : Consentement libre et éclairé obtenus des participants ? Oui, mais les détails sur la nature exacte de ce consentement (écrit ou oral) ne sont pas précisés. Ont-ils reçu une lettre d'informations ? Ce n'est pas mentionné. Quelles mesures ont été prises pour assurer l'anonymat et la confidentialité des données ? Ce n'est pas détaillé.</p>
<p>Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ? <p>Oui. Trois méthodes de collecte de données ont été employées :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Entretiens non structurés avec les patients MH. • Entretiens semi-structurés avec les membres de la famille et les infirmiers. • Observations qualitatives systématiques <ul style="list-style-type: none"> - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? <p>Oui :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les entretiens non structurés avec les patients permettent une exploration ouverte de leurs expériences et perceptions, adaptée à leurs capacités de communication variables. • Les entretiens semi-structurés avec la famille et les soignants offrent une structure tout en laissant place à l'émergence de nouveaux thèmes. • Les observations qualitatives systématiques complètent les données verbales en

	<p>capturant les interactions et comportements dans leur environnement.</p> <p>Argumentation : Décrivez la ou les méthodes utilisées pour répondre à la question de recherche Sur une période de 7 mois, une chercheuse formée à la recherche en science sociales et aux soins infirmiers a recueilli des données dans trois unités spécialisées dans la MH. En utilisant a) des entretiens non structurés et non planifiés avec les patients, b) des entretiens semi-structurés avec la famille et les soignants, c) des observations qualitatives. La durée des entretiens variait de 5 à 180 minutes.</p>
<p>Analyses des données :</p> <p>Adéquate ? Partiellement.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. L'article décrit un processus d'analyse thématique en trois étapes.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Premier codage • Ajout de nouveaux codes inductifs • Regroupement final en thèmes <p>Bien que les étapes générales sont décrites, il manque des détails sur les outils spécifiques utilisés pour coder les données (par exemple les logiciels d'analyse ou méthode manuel).</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? <p>Oui. La méthode d'analyse thématique est adaptée à une étude qualitative. Elle permet de faire ressortir des thèmes significatifs à partir des différentes perspectives (patients, famille, soignants).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? <p>Oui. Les cinq thèmes identifiés orientent les interventions infirmières et influencent la qualité de vie perçue par les patients, ce qui correspond aux objectifs de l'étude. (Identité ; Relations ; Coping face à la maladie ; Vie quotidienne ; Qualifications des infirmiers). Des verbatims illustrent chaque thème, renforçant la validité.</p> <p>Argumentation : Décrivez les méthodes d'analyse des données. Méthode d'analyse thématique en trois étapes :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Premier codage après chaque entretien

	<p>2. Deuxième codage pour identifier de nouveaux codes inductifs</p> <p>3. Troisième codage final pour regrouper les codes en thèmes</p> <p>Le processus d'analyse comprend les éléments suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Analyse continue tout au long de la collecte des données • Codage systématique des transcriptions d'entretiens • Prise de notes de terrain pendant les observations, complétées par des descriptions détaillées • Analyse des données d'observation similaire à celle des entretiens • Triangulation des données issues des différentes méthodes de collecte (entretiens avec patients, familles, soignants et observations) <p>L'approche utilisée est itérative et inductive, ce qui permet l'émergence de nouveaux concepts à partir des données. Les auteurs mentionnent également l'utilisation de concepts sensibilisants issus de la littérature pour guider l'analyse initiale.</p> <p>Cependant, les outils spécifiques utilisés pour le codage (logiciels ou méthodes manuelles) ne sont pas précisés. Les critères exacts pour regrouper les codes en thèmes ne sont pas décrits. Il n'est pas indiqué si les perspectives des trois groupes (patients, familles, soignants) ont été analysées séparément avant d'être regroupées. Cela limite la transparence du processus analytique.</p>
Résultats	
Présentation des résultats : Adéquate ? Oui.	<p>- Quels sont les résultats de l'étude ?</p> <p>L'étude met en avant cinq grands thèmes :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Identité • Relations • Coping face à la maladie • Vie quotidienne • Qualification du personnel infirmier <p>En résumé, l'étude met en évidence l'importance de l'approche infirmière et des compétences spécifiques du personnel soignant dans l'amélioration de la qualité de vie perçue des patients atteints de la MH à un stade avancé.</p> <p>- Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ?</p>

	<p>Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ? <p>L'étude offre une vision claire de la qualité de vie perçue par les patients atteints de la MH, en tenant compte des perspectives des patients, de leur famille et des soignants. Elle met en lumière les défis spécifiques auxquels sont confrontés les patients à un stade avancé de la maladie, ainsi que l'importance des approches infirmières adaptées.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ? <p>Les thèmes identifiés sont interdépendants et contribuent à une compréhension globale de la qualité de vie perçue par les patients. L'étude met en évidence l'importance d'une approche holistique et personnalisée des soins, qui tient compte des besoins physiques, psychologiques et sociaux des patients.</p> <p>Argumentation : Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique. L'étude met en évidence plusieurs interventions infirmières qui contribuent à la qualité de vie perçue des patients atteints de la MH.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Faire preuve de non-jugement et d'empathie • Préservation de l'identité et de l'autonomie, en encourageant les patients à participer à des activités significatives, à prendre des décisions concernant leurs soins et à maintenir des liens sociaux. • Aider à l'adaptation de la maladie, en les informant sur la maladie et son évolution, en les aidant à gérer les symptômes physiques, en les orientant vers les ressources appropriées, les aider à se concentrer sur leurs capacités préservées plutôt que sur leurs déficits. • Encourager à la participation à des activités personnalisées en les adaptant à leurs capacités et en leurs offrant un soutien individualisé. • Qualifications des infirmiers : L'étude souligne que les connaissances et les compétences spécifiques du personnel
--	---

	<p>infirmier en matière de MH ont une influence majeure sur la qualité de vie des patients. Cela inclut la capacité de comprendre les changements de comportement, de communiquer efficacement avec les patients et leurs familles, et de fournir des soins personnalisés et adaptés.</p>
Discussion, conclusion et implications	
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ? Oui. En conclusion, cette étude décrit une relation unique entre les patients MH et les soignants dans un service spécialisée. Ces patients sont généralement dépendant des soignants. Des interventions infirmières attentives, personnalisées, basées sur le respect mutuel et la confiance sont cruciales pour leur qualité de vie. - Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ? Oui. Les résultats sont interprétés dans un cadre approprié, tenant compte de la nature complexe et progressive de la MH ainsi que du contexte spécifique des soins en établissement spécialisé. L'étude adopte une approche qualitative qui permet une compréhension approfondie des perceptions et des expériences des participants. - Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ? Non. L'article ne présente pas une discussion détaillée des résultats par rapport aux études antérieurs. - Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ? L'étude ne discute pas explicitement de la transférabilité des conclusions. Cependant, la nature détaillée des résultats et la description du contexte spécifique de l'étude permettent d'évaluer la pertinence des conclusions pour d'autres contextes de soins pour la MH. - Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ? Oui. - Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ?

	<ul style="list-style-type: none"> • Nécessité d'une formation spécialisée pour le personnel infirmier. • Séances mensuelles de supervision guidée par des pairs ou de coaching d'équipe. • Importance de mettre l'accent sur la préservation de l'identité et de l'autonomie des patients. • Besoin d'une approche relationnelle et d'une attitude d'acceptation inconditionnelle dans les soins. • Importance de se concentrer sur les capacités préservées des patients et de maintenir des activités sociales personnalisées. <p>- Quelles étaient les principales limites de l'étude ?</p> <p>L'article ne discute pas explicitement des limites de l'étude. On peut, cependant, en identifier : l'étude a été menée dans un seul établissement spécialisé, ce qui peut limiter la généralisation des résultats. Le nombre relativement faible de membres de la famille (11) par rapport aux patients (36) et au personnel infirmier (30).</p> <p>Argumentation : Décrivez les conclusions de l'étude</p> <ul style="list-style-type: none"> • La préservation de l'identité et de l'autonomie est cruciale pour les patients. • Les patients luttent avec une dépendance croissante et tentent de faire face à l'impact, l'incertitude et la nature progressive de la maladie. • Une approche relationnelle, une attitude d'acceptation inconditionnelle, de confiance et de compréhension de la part du personnel infirmier sont essentielles. • Le personnel infirmier aide les patients à se concentrer sur leurs capacités préservées et à maintenir des activités sociales personnalisées. • Les qualifications spécifiques du personnel infirmier ont une influence majeure sur la qualité de vie perçue des patients.
--	---

Référence APA 7 de article 2 :

van Walsem, M. R., Howe, E. I., Andelic, N., & Frich, J. C. (2024). Primary health care professionals' experiences with caring for patients with advanced Huntington's disease: a qualitative study. *BMC primary care*, 25(1), 155.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article
Titre et abstract Clairs et complets ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? Oui. - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? Oui. - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? Oui. <p>Argumentation :</p> <p>Oui, le titre montre de façon précise le sujet de l'étude, les concepts étudiés et la population cible. Il mentionne également qu'il s'agit d'une étude qualitative, se basant sur les expériences des professionnels de santé en soins primaire.</p> <p>L'abstract évoque de façon synthétique et explicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - La méthode - Les résultats - La conclusion
Introduction Problème de recherche Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? Oui. - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? Oui. - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? Oui. <p>Argumentation :</p> <p>Le phénomène étudié est clairement défini ; il s'agit des expériences des professionnels de santé en soins primaires dans la prise en charge des patients atteints de la MH à un stade avancé. Celui-ci est placé dans un contexte pertinent. Les auteurs font état des connaissances actuelles sur le phénomène, en s'appuyant sur plusieurs études antérieures. Le contexte est bien posé, l'organisation des soins primaires en Norvège est expliquée, tout comme les défis spécifiques rencontrés. L'étude est justifiée par un manque important de connaissances. Cette étude a un impact direct sur les pratiques infirmières, la formation et la gestion des équipes en soins primaire ce qui la rend significatif pour la discipline infirmière.</p>
But de l'étude	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ?

<p>Est-ce que le but de l'étude et/ou la question de recherche sont clairement formulés ?</p>	<p>Oui. Le but est présenté de manière claire : Recueillir les expériences des professionnels de santé en soins primaires face aux défis liés à la prise en charge des patients MH à un stade avancé.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>Oui de manière implicite elles sont formulées comme suit :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Identifier les défis rencontrés par les professionnels 2. Comprendre comment ils gèrent ces défis <ul style="list-style-type: none"> - Traitent-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui, il s'agit d'une étude qualitative qui porte sur les expériences, les perceptions et les stratégies des professionnels face aux soins des patients atteints de MH avancée.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>Les défis vécus par les professionnels de santé en soins primaires dans la prise en charge des patients atteints de la MH avancée, ainsi que leurs stratégies pour y faire face.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez-le PICo de la/les question(s) de recherche. <p>Population :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Professionnels de santé en soins primaires (infirmiers, auxiliaires, éducateurs spécialisés) en Norvège. <p>Phénomène d'intérêt :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Expériences, perceptions et stratégies face à la prise en charge des patients MH à un stade avancé. <p>Contexte :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Soins primaires, incluant soins à domicile, maisons de retraite, institutions spécialisées. <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le but de cette recherche. <p>Le but est de comprendre les expériences, perceptions et stratégies des professionnels de santé en soins primaires face aux défis rencontrés dans la prise en charge des patients MH à un stade avancé.</p>
<p>Méthode</p> <p>Devis de l'étude : Clair ? Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit-il ? <p>Oui. Il s'agit d'un devis qualitatif exploratoire. Utilisant la méthode d'entretiens de groupe.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation :</p>

	<p>Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p> <p>Le devis de recherche qualitatif exploratoire est pleinement congruent avec le but de l'étude. Il permet d'explorer les perceptions, expériences et stratégies individuelles et collectives des participants.</p>
Population échantillon : N = 22 Décris en détail ? Oui.	<p>et</p> <ul style="list-style-type: none"> - La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. L'article précise :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nombre : 22 professionnels en soins primaires • Professions : Infirmiers (8) ; Auxiliaire de santé (11) ; éducateur social (3) • Sexe : Femmes (18) ; Hommes (4) • Âges : Entre 20 et 60 ans • Expérience professionnelle : allant de 1 année à 39 ans • Contexte : Soins à domicile, maison de retraite, institution spécialisée dans la MH <ul style="list-style-type: none"> - La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ? <p>Oui. Les participants ont été recrutés via un réseau national de compétence sur la MH en Norvège, en envoyant des lettres d'invitation de manière individuelle aux professionnels membres de ce réseau. Cette méthode garantit que les participants ont une expérience concrète avec des patients MH avancés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ? <p>Oui. Il s'agit d'un échantillonnage intentionnel ciblant les professionnels ayant une expérience avec des patients MH.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ? <p>Les critères d'inclusions sont les suivants :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Être un professionnel de santé 2. Travailler dans les soins à domicile, en maison de retraite ou institution spécialisé pour les patients atteints de la MH 3. Dans la région sud-est et nord de la Norvège <p>Les critères d'exclusions ne sont pas mentionnés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La saturation des données a-t-elle été atteinte ? <p>Oui. Après quatre entretiens de groupe, les auteurs ont constaté que plus aucun nouveau thème n'émergeait, indiquant que la saturation des données a été atteinte.</p>
Considérations éthiques :	<ul style="list-style-type: none"> - Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ?

<p>Adéquates ? Oui.</p>	<p>L'étude a été approuvée par le comité régional d'éthique de la recherche médicale et sanitaire en Norvège (référence 2013/2089). Les auteurs précisent également que la recherche a été menée conformément à la Déclaration d'Helsinki (1975). Tous les participants ont donné leur consentement éclairé par écrit pour participer à l'étude.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les risques potentiels pour les participants ont-ils été identifiés ? <p>Non. Les risques ne sont pas détaillés dans l'article. Cependant, étant donnée la nature non invasive de la recherche (entretiens de groupe), les risques étaient probablement faibles.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ? <p>Oui. Tous les auteurs ont donné leur consentement éclairé écrit avant de participer. L'anonymat est respecté.</p> <p>Argumentation : Consentement libre et éclairé obtenus des participants ? Oui. Ont-ils reçu une lettre d'informations ? Pas mentionné dans l'article. Quelles mesures ont été prises pour assurer l'anonymat et la confidentialité des données ? Les données ont été anonymisées lors de la transcription.</p>
<p>Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? <p>Oui. Le devis étant qualitatif et exploratoire, l'utilisation d'entretien de groupe avec un guide d'entretien semi-structuré est cohérent. Ça favorise l'émergence de discussions riches, d'expériences partagées et de réflexions croisées, ce qui est pertinent avec l'objectif d'explorer en profondeur les défis vécus par les professionnels de santé.</p> <p>Argumentation : Décrivez-la ou les méthodes utilisées pour répondre à la question de recherche Les données ont été collectées via quatre entretiens de groupe, durant entre 90 et 120 minutes. Les groupes étaient composés de quatre à sept professionnels de santé. Un guide d'entretien semi-structuré, contenant des questions ouvertes, a été utilisé de manière flexible (tableau 1). Tous les entretiens ont été menés en 2017, par un modérateur et une secrétaire assistante. Les entretiens ont été enregistrés et retranscrits mot à mot.</p>

Analyses des données : Adéquate ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. Les données ont été analysées selon la méthode de condensation systématique de texte, c'est une approche thématique transversale qui permet d'identifier des unités de sens et de les regrouper en catégories.</p> <p>Les auteurs décrivent les quatre étapes du processus :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Lecture globale pour obtenir une impression d'ensemble. 2. Identification des unités de sens. 3. Condensation des contenus par groupes de codes. 4. Synthèse pour générer des descriptions générales et des concepts. <p>Deux auteurs ont réalisé l'analyse primaire des données, et l'ensemble des auteurs ont participé à l'analyse.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? <p>Oui. La méthode de condensation systématique de texte est adaptée à cette étude qualitative basée sur des entretiens de groupe. Elle permet une analyse rigoureuse et systématique des données verbales issues des échanges, tout en respectant la subjectivité des discours.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? <p>Oui. Les thèmes identifiés sont pertinents, clairs et bien liés aux données. Des verbatims illustrent chaque thème, renforçant la validité.</p>
Résultats	
Présentation des résultats : Adéquate ?	<ul style="list-style-type: none"> - Quels sont les résultats de l'étude ? <p>Plusieurs thèmes majeurs ressortent : Les professionnels rapportent d'abord des comportements agressifs, tant verbaux que physiques (1), tels que des coups, des crachats ou des cris, qui surviennent fréquemment et sont difficiles à gérer. Ces comportements peuvent parfois être involontaires, liés aux symptômes moteurs de la maladie. Ils soulignent que ces comportements affectent la sécurité et la dignité des patients, entraînant également une fatigue chez les professionnels, qui, à leur tour, peuvent se montrer violents ou perdre patience.</p> <p>Les difficultés de communication (2) constituent un autre défi majeur : les patients, frustrés de ne pas pouvoir s'exprimer clairement, peuvent réagir par de l'agressivité ou du retrait.</p> <p>Les troubles liés à la déglutition (3) sont aussi sources d'inquiétude, d'épuisement et de frustration pour les professionnels, car ils exigent du temps, de la patience tout en comportant des risques d'étouffement.</p> <p>Sur le plan relationnel, les soignants évoquent des défis psychologiques et émotionnels (4), car ils tissent souvent des liens étroits avec les patients prenant parfois un rôle de substitut</p>

	<p>familial, ce qui rend difficile la pose de limites et l'acceptation du déclin des patients.</p> <p>Les relations avec les familles (5) peuvent être ambivalentes : certaines familles sont très impliquées, d'autres sont distantes ou elles-mêmes concernées par la maladie, ce qui complique la collaboration. Les soignants adoscent souvent le rôle de médiateur entre les familles et les patients.</p> <p>Les auteurs insistent sur l'importance des compétences individuelles des soignants (6), comme la capacité d'adaptation, la créativité et l'humilité, qui sont essentielles face aux comportements imprévisibles des patients.</p> <p>Ils soulignent également des difficultés organisationnelles (7), telles que le manque de personnel stable et des formations insuffisantes, ce qui compromet la continuité des soins. Ils précisent que les patients nécessitent une stabilité et une continuité, mais que le taux élevé de rotation du personnel rend difficile l'établissement d'une relation soignant-soigné stable et de confiance. De plus, la contrainte de temps et la durée insuffisante pour intégrer les nouveaux employés sont des obstacles majeurs.</p> <p>La coordination avec d'autres professionnels (8) est parfois difficile en raison d'un manque de connaissances spécifiques sur la MH chez certains collaborateurs. Ils doivent souvent informer leurs collègues en plus de mener leurs activités.</p> <p>Un autre aspect clé est la compétence individuelle comme ressource (9), c'est-à-dire la connaissance fine de chaque patient : comprendre ses habitudes, son passé et ses préférences permet d'adapter les soins et de limiter les comportements problématiques. Cela facilite la sécurité et la confiance auprès des patients.</p> <p>Constituer une équipe qui fonctionne bien (10) est perçu comme essentiel, avec une communication constante et un partage des expériences pour faire face aux situations complexes. Se sentir en sécurité et le soutien psychologique et social au sein de l'équipe est important. Prendre soin de l'équipe est fondamental afin d'offrir des soins de qualité aux patients.</p> <p>Enfin, les soignants soulignent l'importance d'un soutien organisationnel et d'un leadership (11), capables de mettre en place des structures favorisant la stabilité, la formation continue et le bien-être des équipes. Le manque de soutien et de reconnaissance augmente le niveau de stress, ce qui, à son tour, impacte la capacité à fournir des soins de qualité aux patients.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ? <p>Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ? <p>Oui. L'étude offre une vision détaillée et nuancée du phénomène.</p>
--	---

	<ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ? <p>Oui, les thèmes sont logiquement connectés. Leur enchainement reflète bien l'interdépendance des facteurs en jeu, donnant une représentation cohérente du phénomène.</p> <p>Argumentation : Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Interventions centrées sur le patient (gestion des comportements difficiles, communication adaptée, soins lors de repas...). • Interventions auprès de l'entourage (soutien aux familles, éducation et formation des proches). • Travail d'équipe et organisation. • Formation spécifique ou continue.
Discussion, Conclusion et Implications	
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ?	<ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ? <p>Les conclusions sont que les professionnels de santé qui s'occupent de patients MH à un stade avancé en soins primaires rencontrent des défis liés au comportement des patients, aux membres de la famille et aux soignants, à leurs compétences individuelles et au contexte organisationnel. La gestion réussie de ces patients dépend des compétences individuelles, des "tactiques quotidiennes", d'équipes performantes, et du soutien organisationnel et du leadership. Ces conclusions découlent logiquement des résultats présentés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ? <p>Oui. Les auteurs précisent que l'étude a été menée dans un contexte norvégien (système de santé public, existence de structures spécialisées dans la MH), ce qui peut différer d'autres contextes et limiter la transférabilité des résultats.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ? <p>Oui. Les extraits de verbatims sont nombreux et variés, ce qui rend les résultats crédibles et bien ancrés dans les propos des participants.</p>

	<ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ? <p>Les conséquences pour la pratique soulignent la nécessité de développer les compétences individuelles des professionnels de santé, notamment à travers la formation continue, de promouvoir un travail d'équipe efficace, et d'assurer un soutien organisationnel adéquat pour la prise en charge des patients atteints de MH avancée en soins primaires.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Quelles étaient les principales limites de l'étude ? <p>Les limites de l'étude ne sont pas explicitement mentionnées. Cependant, on peut noter que l'étude se concentre sur une région spécifique de la Norvège, ce qui pourrait limiter la généralisation des résultats à d'autres contextes. De plus, la taille de l'échantillon (22 participants) est relativement faible. Pour finir, les participants avaient une expérience significative avec la MH, ce qui pourrait ne pas refléter les défis rencontrés par les professionnels moins expérimentés.</p>
--	--

Référence APA 7 de l'article 3 :

Grimstvedt, T. N., Miller, J. U., van Walsem, M. R., & Feragen, K. J. B. (2021). Speech and language difficulties in Huntington's disease: A qualitative study of patients' and professional caregivers' experiences. *International journal of language & communication disorders*, 56(2), 330–345.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article
Titre et abstract Clairs et complets ?	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? Oui - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? Oui - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? Oui <p>Argumentation :</p> <p>Oui ; le titre montre de façon précise le sujet de l'étude, les concepts étudiés et la population cible. Il explicite également qu'il s'agit d'une étude qualitative, se basant sur les expériences des patients et des aidants professionnels.</p> <p>L'abstract évoque de façon synthétique et explicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - Les objectifs de l'étude - La méthode - Les résultats - La conclusion et les implications
Introduction	

<p>Problème de recherche</p> <p>Clair ? Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? Oui - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? Oui - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? Oui <p>Argumentation :</p> <p>Les phénomènes étudiés (l'expérience des difficultés de communication vécues par les personnes atteintes de la MH et par les soignants, ainsi que leur vécu en lien avec les suivis en orthophonie et l'utilisation des aides à la communication améliorée et alternative [CAA]) sont clairement définis. Ils sont placés dans un contexte pertinent. Les auteurs font état des connaissances actuelles sur les phénomènes. Le problème est justifié par un manque de connaissances et de mise en œuvre de pratiques recommandées. L'impact sur la pratique clinique, l'organisation des soins et la qualité de vie des patients rend ce problème significatif pour la discipline infirmière.</p>
<p>But de l'étude</p> <p>Est-ce que le but de l'étude et/ou la question de recherche sont clairement formulés ? Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ? Oui le but est présenté de manière claire : examiner les expériences des patients MH et des soignants en matière de communication ainsi que les expériences en orthophonie et l'utilisation de la CAA. <p>Il cible bien les trois axes d'intérêt : les difficultés de communication, l'orthophonie et les aides à la communication.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>Oui de manière implicite elles sont formulées comme suit :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Examiner comment les personnes atteintes de la MH et les soignants vivent les problèmes de communication, de parole et de langage associés à la maladie. 2. Explorer les expériences des deux groupes concernant la collaboration avec les orthophonistes, ainsi que leurs réflexions et vécus en lien avec les CAA. <ul style="list-style-type: none"> - Traitent-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui, il s'agit d'une étude qualitative. L'étude est une approche exploratoire centrée sur les perceptions subjectives et le vécu des participants.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>Le phénomène d'intérêt est l'expérience des troubles de la communication (parole et langage) chez des personnes atteintes de MH et le vécu des soignants face à ces difficultés. Il inclut également l'expérience liée à la prise en charge orthophonique et à l'utilisation ou la non-utilisation de CAA.</p>

	<ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez-le PICo de la/les question(s) de recherche. <p>Population :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patients atteints de la MH. • Professionnels de la santé travaillant auprès de ces patients. <p>Phénomène d'intérêt :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Expérience des difficultés de communication . • Expérience du suivi en orthophonie. • Perceptions sur les CAA. <p>Contexte :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Centres de jour, institutions spécialisées, établissements de soins en Norvège. • Phases précoces à avancées de la maladie. <p>- Décrivez le but de cette recherche.</p> <p>Le but de cette recherche est de mieux comprendre comment les personnes atteintes de la MH et les professionnels qui les accompagnent vivent les difficultés de communication liées à la maladie, perçoivent l'intervention des orthophonistes, et envisagent ou utilisent les CAA. L'objectif est d'identifier des leviers pour améliorer la communication et les soins et donc la qualité de vie des patients.</p>
Méthode	
Devis de l'étude : Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit- il ? <p>Oui. L'étude est décrite comme une étude qualitative où le devis est interprétatif.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation : Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p> <p>Le devis de recherche est clairement annoncé et correspond à une étude qualitative par analyse de contenu. Il est pleinement congruent avec les objectifs de l'étude, car il permet d'accéder à l'expérience vécue, aux perceptions et aux besoins des patients et soignants, dans un domaine où les données scientifiques sont encore limitées.</p>
Population échantillon : N = 14 Décris en détail ? Oui.	<p>et</p> <ul style="list-style-type: none"> - La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. L'article fournit une description claire et détaillée des deux groupes de participants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Groupe 1 (patients) :

	<ul style="list-style-type: none"> ○ 7 personnes atteintes de la MH, en phase précoce à modérée. ○ Âge : 18 à 65 ans. ○ Sexe : 4 hommes, 3 femmes. ○ Recrutés dans des centres de jour, centres de réadaptation et une maison de soins. <p>• Groupe 2 (soignants) :</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 7 personnes, dont 3 orthophonistes. ○ Professions variées (médecins, infirmiers, physiothérapeutes, etc.). ○ Sexe : 5 femmes, 2 hommes. ○ Expérience dans les phases moyennes à avancées de la maladie. <p>- La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ?</p> <p>Oui. Ils ont été recrutés dans des centres spécialisés dans la prise en charge de la MH en Norvège, par l'intermédiaire de cliniciens impliqués dans les soins.</p> <p>- La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ?</p> <p>Oui. L'étude utilise un échantillonnage de convenance ajusté, ce qui est adéquat dans le cadre d'une recherche qualitative exploratoire.</p> <p>- Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ?</p> <p>Critères d'inclusion :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Groupe 1 : Diagnostic de MH, capacité à participer à un entretien, consentement libre et éclairé. • Groupe 2 : Avoir une expérience de travail avec des patients atteints de MH. <p>Critères d'exclusion (implicites mais clairs) :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patients en stade avancé avec troubles cognitifs ou de communication trop sévères pour participer à un entretien. <p>- La saturation des données a-t-elle été atteinte ?</p> <p>L'article n'indique pas explicitement que la saturation des données a été atteinte.</p> <p>Cependant :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les résultats sont riches, structurés en trois grandes catégories avec des sous-thèmes clairs. • Les données issues des 14 participants révèlent des redondances et des thèmes récurrents, suggérant une saturation implicite pour cette étude de petite taille. <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez le type d'échantillon, ainsi que ses caractéristiques.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Type : Échantillon de convenance ajusté (non probabiliste).
--	---

	<ul style="list-style-type: none"> • Taille : 14 participants (7 patients, 7 soignants). • Critères de sélection : Capacité de s'exprimer (patients), expérience professionnelle avec la MH (soignants). • Contexte : Institutions norvégiennes spécialisées dans la MH.
Considérations éthiques : Adéquates ? Oui.	<p>1. Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ?</p> <p>Oui. Le projet a été soumis à la Commission régionale d'éthique en recherche médicale (REK) en Norvège. Celle-ci a conclu que l'approbation formelle n'était pas nécessaire pour cette étude. Le projet a donc été recommandé et suivi par le délégué à la protection des données de l'hôpital universitaire d'Oslo (18/11423).</p> <p>2. Les risques pour les participants ont-ils été identifiés ?</p> <p>Partiellement. Les auteurs ne listent pas explicitement les risques pour cette étude, mais les risques ont été pris en compte, notamment en excluant les patients avec des difficultés de communication modérées à sévères qui n'auraient pas pu exprimer leurs expériences de manière compréhensible et les participants ont été informés oralement et par écrit pour s'assurer de leur compréhension et de leur capacité à consentir.</p> <p>3. Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ?</p> <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Consentement libre et éclairé : Les participants ont fourni un consentement écrit après avoir reçu des informations claires sur l'étude. Ils pouvaient se retirer à tout moment. • Lettre d'informations : Les informations ont été fournies par écrit et oralement à chaque participant. • Anonymat et confidentialité : <ul style="list-style-type: none"> ○ Les données ont été anonymisées lors de la transcription. ○ Les participants ont reçu des pseudonymes dans les résultats. ○ Les enregistrements et transcriptions n'étaient accessibles qu'aux chercheurs. ○ Les participants ont eu l'opportunité de valider les transcriptions (bien qu'aucun ne l'ait fait).
Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui.	<p>- Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ?</p> <p>Oui. Des guides d'entretien semi-structurés, contenant 16 questions ont été utilisés (disponible en annexe de l'article). Deux guides d'entretien distincts ont été conçus ; un pour les professionnels et un pour les patients. Les entretiens ont été enregistrés, retranscrits mot à mot à l'aide de l'outil « HyperTRANSCRIBE », rendus anonymes, puis analysés selon</p>

	<p>une analyse de contenu conventionnelle pour identifier les thèmes récurrents.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? <p>Oui, le devis qualitatif justifie l'usage d'entretiens semi-structurés, adaptés pour explorer les expériences subjectives des participants.</p> <p>Argumentation : Décrivez la ou les méthodes utilisées pour répondre à la question de recherche.</p> <p>Des entretiens individuels (7 patients et 7 soignants) ont été réalisés à l'aide d'un guide d'entretien semi-structuré. Les données recueillies ont été analysées selon une analyse de contenu conventionnelle, permettant de coder et regrouper les réponses en catégories thématiques</p>
<p>Analyses des données :</p> <p>Adéquate ?</p> <p>Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui, l'article décrit précisément les étapes :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Transcription intégrale des entretiens (logiciel HyperTRANSCRIBE). • Analyse de contenu conventionnelle avec : <ul style="list-style-type: none"> ◦ Lecture répétée des transcriptions. ◦ Codage manuel des concepts significatifs. ◦ Regroupement en catégories et sous-catégories. • Validation par plusieurs chercheurs pour assurer la fiabilité. <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? <p>Oui. L'analyse de contenu conventionnelle est adaptée à cette étude qualitative exploratoire. Elle permet de traiter des entretiens verbaux en mettant en lumière des contenus manifestes (clairement exprimés) et latents (implicites), ce qui est pertinent pour explorer les expériences vécues de manière subjective des participants.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? <p>Oui. Les trois catégories principales (communication, expérience de l'orthophonie et CAA) sont déclinées en sous-catégories pertinentes. Des verbatims illustrent chaque thème, renforçant la validité.</p> <p>Argumentation : Décrivez les méthodes d'analyse des données</p> <p>Les données ont été analysées selon la méthode d'analyse de contenu conventionnelle. Cette méthode consiste à :</p>

	<ul style="list-style-type: none"> • Lire l'ensemble des transcriptions pour saisir le sens global ; • Identifier, sur base des propos des participants, des unités de sens pertinentes ; • Attribuer des codes à ces unités ; • Regrouper les codes similaires en sous-catégories, puis en catégories principales ; • Discuter et valider les choix d'interprétation entre les auteurs pour garantir la rigueur et la cohérence.
Résultats	<p>Présentation des résultats :</p> <p>Adéquate ? Oui.</p> <p>- Quels sont les résultats de l'étude ? Trois grands thèmes ressortent :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La communication • Expériences avec l'orthophonie • Expériences et réflexions à propos des CAA <p>L'étude met en évidence les difficultés de communication rencontrées par les personnes atteintes de la MH, la faible utilisation des CAA et l'importance d'un suivi précoce en orthophonie. Les professionnels soulignent le manque de formation et de ressources pour soutenir efficacement la communication.</p> <p>- Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ? Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.</p> <p>- Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ? Oui. L'étude offre une compréhension claire des enjeux liés à la communication chez les personnes atteintes de la MH, du point de vue à la fois des patients et des soignants. Elle met en lumière les obstacles, les besoins et les pistes d'amélioration.</p> <p>- Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ? Oui. Les trois grands thèmes (communication, orthophonie, CAA) sont logiquement reliés et forment un tout cohérent. Ils permettent de représenter le phénomène global de la perte de communication et des réponses possibles de la part des soignants.</p> <p>Argumentation : Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Interventions pour faciliter la communication (adapter l'environnement, phrases simples, routines...) • Écoute active et empathique, faire preuve de patience • Inclure les proches dans les soins

	<ul style="list-style-type: none"> • Sensibiliser précocement les patients et leurs proches aux CAA, et collaborer avec les orthophonistes • Travail en équipe interdisciplinaire • Connaissance et formation spécifiques à la MH
Discussion, Conclusion et Implications	
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ? Oui.	<p>- Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ?</p> <p>Principales conclusions :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les patients et soignants rencontrent des difficultés majeures de communication (bruit, troubles du langage, manque de patience). • La CAA est sous-utilisée, souvent introduite trop tard. • L'orthophonie précoce et les stratégies d'adaptation (ex : environnement calme) améliorent la communication. • Besoin d'une approche interdisciplinaire incluant les orthophonistes. <p>Oui, ces conclusions découlent logiquement des résultats recueillis.</p> <p>- Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ? Oui.</p> <p>- Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ? Oui. Les auteurs comparent leurs résultats à plusieurs études antérieures et aux lignes directrices existantes ce qui renforce la crédibilité de leur analyse.</p> <p>- Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ? Oui, indirectement. Les auteurs évoquent le contexte spécifique de la Norvège et la taille limitée de l'échantillon, ce qui invite à la prudence quant à la généralisation, mais souligne aussi la pertinence des constats pour d'autres contextes similaires (ex : l'adaptation de l'environnement est transposable à d'autres contextes).</p> <p>- Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ? Oui. Les extraits de verbatim sont nombreux et variés, ce qui rend les résultats crédibles et bien ancrés dans les propos des participants. Mais échantillon restreint.</p> <p>- Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ?</p> <ul style="list-style-type: none"> • Stratégies de communication : Former les équipes aux stratégies adaptatives. • Sensibiliser aux CAA dès le diagnostic.

	<ul style="list-style-type: none"> • Intégrer les orthophonistes dans les plans de soins. <p>- Quelles étaient les principales limites de l'étude ? Petit échantillon, biais de sélection (patients capables de s'exprimer, excluant les stades sévères).</p>
--	--

Référence APA 7 de l'article 4 :

Bužgová, R., & Kozáková, R. (2019). Informing patients with progressive neurological disease of their health status, and their adaptation to the disease. *BMC neurology*, 19(1), 250.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article
Titre et abstract Clairs et complets ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? <p>Oui. Le titre mentionne les concepts clés ainsi que la population étudiée.</p> <ul style="list-style-type: none"> - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? <p>L'abstract évoque de façon synthétique et explicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - La méthode - Les résultats - La conclusion
Introduction	
Problème de recherche Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? <p>Oui. Le phénomène à l'étude (la relation entre les informations données aux patients atteints de maladies neurologiques progressives (MNP) et leur adaptation à la maladie) est clairement défini. Il est placé dans un contexte pertinent.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? <p>Oui. Les auteurs s'appuient sur des études antérieures. Ils mettent en avant que ce sujet soit encore peu exploré.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? <p>Oui. L'impact sur la pratique clinique et la qualité de vie des patients rend ce problème significatif pour la discipline infirmière.</p>
But de l'étude Est-ce que le but de l'étude et/ou la question de	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ? <p>Oui. Le but est formulé de manière claire : établir si l'étendue de l'information sur l'état de santé des patients atteints du MNP et la</p>

recherche sont clairement formulés ? Oui.	<p>manière dont cette information leur est transmise influencent leur adaptation à la maladie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>Oui. Elle est formulée comme suit : est-ce que l'étendue de l'information sur l'état de santé et la manière dont les patients atteints de MNP reçoivent cette information influencent leur adaptation à la maladie ?</p> <ul style="list-style-type: none"> - Traitent-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui. Il s'agit d'une étude qualitative. La question de recherche explore les perceptions des patients, des proches et des professionnels sur la communication du diagnostic et l'information reçue, ainsi que leurs expériences vécues d'adaptation à la maladie.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>L'impact de la qualité et de la quantité d'information reçue par les patients atteints de MNP sur leur processus d'adaptation à la maladie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez-le PICo de la/les question(s) de recherche. <p>Population : Patients atteints de maladies neurologiques progressives (sclérose en plaques, maladie de Parkinson, MH), leurs proches et les professionnels de santé.</p> <p>Phénomène d'intérêt : Information reçue sur leur état de santé, communication du diagnostic et l'adaptation à la maladie.</p> <p>Contexte : Les soins neurologiques en République tchèque, en milieu hospitalier, établissement social ou soins à domicile.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le but de cette recherche. <p>Comprendre comment les informations données aux patients atteints de MNP concernant leur état de santé (quantité, contenu et manière) influence leur adaptation à leur maladie.</p>
Méthode	
Devis de l'étude : Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit-il ? <p>Oui. L'étude est décrite comme une étude qualitative interprétative.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p>

		Le devis de recherche est congruent avec l'objectif de l'étude, car il permet il permet d'explorer en profondeur comment les patients perçoivent l'information reçue et comment cela influence leur adaptation.
Population échantillon : N = 52 Décris en détail ? Oui	et	<p>- La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? Oui. L'article fournit une description claire et détaillée des trois groupes de participants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Groupe 1 : Patients (11) atteint de MNP (sclérose en plaque, MH, maladie de Parkinson) • Groupe 2 : Membres de la famille (6) • Groupe 3 : Professionnels de la santé (36) (médecins, infirmiers, psychologues...) <p>- La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ? Oui. Le recrutement s'est fait par technique « boule de neige », à partir de recommandations d'un chef de service en neurologie, puis élargi selon les recommandations des participants. Les participants ont été contacté par téléphone ou courriel directement par les coordinateurs de l'étude.</p> <p>- La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ? Oui. Les auteurs ont utilisé un échantillonnage théorique, ce qui est approprié aux objectifs de l'étude.</p> <p>- Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ? Oui.</p> <p>Groupe 1 :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Diagnostic d'une MNP depuis au minimum 1 ans • > 18 ans • Capacité à participer à l'étude (déterminé par le coordinateur de recherche) <p>Groupe 2 :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Être proche aidant du patient • Avoir un contact direct avec le patient <p>Groupe 3 :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Avoir une expérience d'au minimum une année avec des patient atteint MNP <p>- La saturation des données a-t-elle été atteinte ? Oui. Les auteurs déclarent avoir atteint la saturation théorique, définie comme le moment où aucun nouveau code n'émerge des données.</p> <p>Argumentation : Décrivez le type d'échantillon, ainsi que ses caractéristiques.</p>

	<p>L'échantillon est théorique et intentionnel. Il est hétérogène (patients, familles, professionnels) et diversifié en termes d'âge, de profession, d'expérience, et de lieux d'intervention (hôpital, domicile, établissements sociales).</p>
Considérations éthiques : Adéquates ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ? Oui. Le projet a été soumis et approuvé par le comité d'éthique de l'Hôpital universitaire d'Ostrava (numéro 486/2016) conformément aux principes de la Déclaration d'Helsinki. - Les risques potentiels pour les participants ont-ils été identifiés ? Les risques potentiels ne sont pas détaillés dans l'article. - Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ? Oui. <p>Argumentation :</p> <p>Consentement libre et éclairé obtenus des participants ? Oui. Ont-ils reçu une lettre d'informations ? L'article ne parle pas explicitement de « lettre d'information », mais la procédure de consentement décrite implique que les participants ont été pleinement informés oralement et par écrit de l'étude. Quelles mesures ont été prises pour assurer l'anonymat et la confidentialité des données ? Les entretiens individuels et de groupe ont été enregistrés à l'aide d'un dictaphone, retranscrits mot à mot et anonymisés pour garantir la confidentialité.</p>
Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ? Oui. Les deux méthodes de collecte de données utilisées sont correctement décrites. <ol style="list-style-type: none"> 1. Entretiens individuels semi-structurés (n=20), d'une durée de 30 à 70 minutes. 2. Groupes de discussions (32 professionnels répartis en 4 groupes), d'une durée de 120 minutes, animés par un des chercheurs. Un guide d'entretien a été utilisé pour les entretiens individuels et une version a été élaborée pour chaque groupe de participants. - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? Oui. Le devis étant une étude qualitative, les entretiens semi-dirigés et les groupes de discussion sont des outils cohérents avec ce type de recherche. Ces méthodes permettent

	d'explorer en profondeur les perceptions, expériences et significations des participants.
Analyses des données : Adéquate ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? Oui. Les discussions et entretiens ont été enregistrés à l'aide d'un dictaphone, retranscrits mot à mot puis anonymisés. Le processus d'analyse des données a suivi trois étapes : codage ouvert, codage axial, et codage sélectif. - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? Oui. - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? Oui. Les thèmes sont pertinents, bien structurés et reflètent les données. Ils permettent de comprendre comment la communication médicale influence l'adaptation des patients, répondant ainsi pleinement à l'objectif de l'étude. Des verbatims illustrent chaque thème, renforçant la validité. <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez les méthodes d'analyse des données</p> <p>Elle suit trois étapes :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Codage ouvert : fragmentation des verbatims en unités de sens. Les deux chercheurs ont codé indépendamment puis confronter leurs analyses. 2. Codage axial : regroupement des codes en catégories et sous-catégories, identification des relations (ex. entre qualité de l'information et stratégies de coping). 3. Codage sélectif : élaboration d'un modèle explicatif centré sur l'adaptation.
Résultats	
Présentation des résultats : Adéquate ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Quels sont les résultats de l'étude ? L'étude montre que l'adaptation des patients atteints de MNP dépend fortement de la manière dont l'information sur leur état de santé leur est transmise. Lorsque celle-ci est claire, complète et transmise avec empathie, les patients parviennent à mieux s'adapter à la maladie, ce qui améliore leur qualité de vie. <p>Les chercheurs ont identifié dix catégories de résultats qui décrivent ce processus d'adaptation :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. L'annonce du diagnostic Certains patients sont mal ou tardivement informés de leur diagnostic, ce qui génère stress et confusion. Certains professionnels de santé issus d'établissements non spécialisés manquent de connaissances quant à leurs maladies, ce qui peut retarder ou compliquer le diagnostic.

	<p>2. Le manque d'information sur la maladie Beaucoup de patients n'ont pas reçu d'explications claires ou suffisantes sur leur maladie, ce qui provoque de l'anxiété, du doute, une insécurité et une perte de confiance envers les professionnels de santé. Peu de participants étaient satisfaits de la quantité d'informations qu'ils ont reçue. Les professionnels de la santé mettent en avant la difficulté d'annoncer aux patients leur diagnostic et de les informer de l'évolution de leur maladie souvent peu favorable.</p> <p>3. Information suffisante Les patients bien informés se sentent plus en contrôle, comprennent mieux leur situation et peuvent mieux s'y adapter.</p> <p>4. Le déni Certains patients refusent de reconnaître la gravité de leur maladie. Ces patients ont plus de peine à s'adapter à l'évolution de leurs maladies, à se projeter dans l'avenir et présentent en général une qualité de vie plus faible.</p> <p>5. L'utilisation de stratégies d'adaptation Des stratégies comme la distraction, le soutien social, l'humour, la spiritualité aident les patients à faire face à la maladie.</p> <p>6. Recherche d'alternatives thérapeutique Certains patients cherchent des traitements alternatifs (guérisseurs, médecines douces...), souvent sans bénéfice, dans l'espoir de trouver une solution ou de reprendre le contrôle.</p> <p>7. Désespoir La gravité et la progression de la maladie entraînent par moment une perte d'espoir.</p> <p>8. Accepter la maladie Les patients qui arrivent à accepter la maladie arrivent à mieux profiter de la vie, leur qualité de vie se voit augmenter malgré les limitations que la maladie impose.</p> <p>9. Ne pas accepter la maladie Certains patients ne parviennent pas à accepter la maladie ou ont des attentes irréalistes. Ils évitent de penser à l'avenir et préfèrent rester dans le déni. Ce qui peut être perçu comme un mécanisme de défense.</p> <p>10. Qualité de vie L'acceptation et les stratégies d'adaptation améliorent la qualité de vie, tandis que le déni et le désespoir la détériorent.</p> <p>- Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ?</p>
--	---

	<p>Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ? <p>Oui. L'étude offre une compréhension claire du phénomène étudié : elle décrit comment et pourquoi l'information reçue influence l'adaptation à la maladie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Compétences en communication. Transmettre les informations de manière claire, empathique et adaptée. Compléter ou reformuler l'information médicale, s'assurer que le patient ait reçu toutes les informations et qu'il ait bien compris les enjeux. Répondre à ces questions au fil du temps. • Accompagner l'acceptation de la maladie ; écoute active et empathique, valider les émotions exprimées, normaliser certaines réactions (le déni, le choc...). • Favoriser l'utilisation de stratégies d'adaptation. Aider le patient à identifier ce qui lui fait du bien, l'encourager dans ces activités, l'orienter vers des groupes de soutien... • Prévenir le désespoir et l'isolement. Déetecter les signes précoce, proposer un suivi psychologique...
	-
Discussion, Conclusion et Implications	
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ? <p>Oui. L'étude conclut que la manière dont les patients atteints de MNP sont informés de leur état de santé influence directement leur capacité d'adaptation, et par conséquent leur qualité de vie. Cette conclusion découle logiquement des résultats, qui montrent que les patients bien informés et soutenus développent des mécanismes d'adaptation positifs, alors que le manque d'information conduit souvent au déni, au désespoir et à une détérioration de la qualité de vie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ? <p>Oui</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ?

	<p>Oui. L'étude fait référence à plusieurs études antérieures qui confirment l'importance d'une bonne communication, du soutien émotionnel et des stratégies d'adaptation dans l'accompagnement des patients atteints de MNP.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ? <p>Partiellement. Les auteurs reconnaissent que l'étude est menée en République tchèque, ce qui peut limiter la généralisation des résultats. Cependant, ils suggèrent que les conclusions pourraient, tout de même, être utiles pour des contextes similaires.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ? <p>Oui. La saturation théorique des données a été atteinte et les extraits de verbatim sont nombreux et variés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ? <p>Pour la pratique infirmière : Développer des compétences en communication, soutenir l'acceptation de la maladie, encourager les stratégies d'adaptation, posséder des connaissances précises de la maladie en question. Pour l'enseignement : pratiquer davantage l'annonce de mauvaises nouvelles.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Quelles étaient les principales limites de l'étude ? <p>Comme principal limite, les auteurs mettent en avant le fait que l'étude se déroule dans un contexte culturel spécifique (la République tchèque), ainsi que le faible nombre de médecins dans l'échantillon (N=6).</p>
--	---

Référence APA 7 de l'article 5 :

LaDonna, K. A., Watling, C. J., Ray, S. L., Piechowicz, C., & Venance, S. L. (2016). Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference". *The Canadian journal of neurological sciences. Le journal canadien des sciences neurologiques*, 43(5), 678–686.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article	
Titre et abstract Clairs et complets ? Partiellement	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? <p>Oui. Ils donnent une vision globale de la recherche</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? 	

	<p>Partiellement. Il met en avant les maladies étudiées mais il reste relativement vague. Il aurait pu, par exemple, plus expliciter le phénomène étudié ou la population cible.</p> <ul style="list-style-type: none"> - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? <p>Oui. L'abstract présente clairement :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - La méthode - Les résultats - La conclusion 	
Introduction		
Problème de recherche	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? <p>Oui. Le phénomène étudié (la perception des professionnels de la santé quant à la prestation des soins centrés sur le patient atteints de DM1 ou de MH) est clairement défini et placé en contexte.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? <p>Oui. Les auteurs font état des connaissances actuelles sur le phénomène. L'article souligne un manque de recherche portant sur la perspective des soignants dans ce contexte, ce qui justifie la recherche.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? <p>Oui. Le problème est pertinent pour la discipline infirmière, car l'absence d'études sur ce phénomène empêche de valider la pertinence des approches actuelles. Les résultats de cette recherche peuvent influencer la manière dont les soins sont offerts non seulement aux patients atteints de MH ou de DM1, mais aussi à d'autres personnes vivant avec une maladie chronique accompagnée de déficiences cognitives ou comportementales.</p>	
But de l'étude	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ? <p>Oui. Le but est présenté de manière claire : Explorer comment les professionnels de santé perçoivent et fournissent des soins centrés sur le patient pour les personnes atteintes de DM1 ou de MH tout au long de l'évolution de la maladie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>Oui. Elles sont clairement formulées dans l'introduction : Comment les professionnels de santé abordent-ils les soins pour les patients atteints de DM1 ou de MH ? Se sentent-ils</p>	

	<p>capables de répondre aux besoins de ces patients ? Leur approche des soins évolue-t-elle au cours de la maladie ?</p> <ul style="list-style-type: none"> - Traient-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui. Il s'agit d'une étude qualitative. Les questions ciblent les perceptions et les expériences des professions dans la prise en charge de ces patients.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>Les perceptions et les pratiques des professionnels de la santé concernant les soins centrés sur le patient atteint de DM1 ou de MH (deux maladies neurologiques génétiques chroniques et évolutives avec atteintes cognitives et comportementales).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez-le PICo de la/les question(s) de recherche. <p><u>Population</u> : Professionnels de la santé (neurologues, infirmiers, physiothérapeutes, travailleurs sociaux...).</p> <p><u>Phénomène d'intérêt</u> : Prestations de soins centrés sur le patient atteints de DM1 ou de MH.</p> <p><u>Contexte</u> : Suivi clinique de patients atteints de maladies neurologiques chroniques dans un centre universitaire canadien.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le but de cette recherche. <p>Comprendre comment les professionnels de santé perçoivent leur rôle et adaptent leur approche pour fournir des soins centrés sur le patient atteint de DM1 ou MH tout au long de l'évolution de la maladie.</p>
Méthode	
Devis de l'étude : Clair ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit-il ? <p>Oui. Le devis est clairement énoncé. Il s'agit d'une étude qualitative fondée sur la théorie ancrée constructiviste.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p> <p>Il s'agit d'une étude qualitative fondée sur la théorie ancrée constructiviste. Ce devis est congruent car il permet de comprendre les expériences subjectives des professionnels de la santé et est adapté pour explorer des processus sociaux complexes et évolutifs.</p>

Population échantillon : N = 11 Décris en détail ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? Oui. L'étude porte sur 11 professionnels de santé (neurologues, psychiatres, infirmiers, pneumologues, travailleurs sociaux et physiothérapeutes). - La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ? Oui. Les participants ont été recrutés de manière raisonnée (purposive sampling) dans un centre universitaire spécialisé en Ontario (Canada). - La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ? Oui. L'échantillonnage raisonnable est approprié car il permet de cibler des professionnels ayant une expérience directe avec des patients atteints de DM1 ou de MH. - Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ? Partiellement. Les auteurs précisent que pour être recruté, les professionnels de santé devaient être impliqués dans les soins aux patients atteints de DM1 ou de MH. - La saturation des données a-t-elle été atteinte ? Oui. <p>Argumentation : Décrivez le type d'échantillon, ainsi que ses caractéristiques. Il s'agit d'un échantillonnage raisonnable basé sur l'expertise clinique. Échantillon diversifié de 11 professionnels de santé provenant d'un centre universitaire canadien (tous ayant une expérience directe du suivi de patients atteints de DM1 ou de MH).</p>
Considérations éthiques : Adéquates ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ? Oui. Le comité d'éthique de l'université Western a approuvé l'étude. - Les risques potentiels pour les participants ont-ils été identifiés ? Cela n'est pas précisé dans l'étude. - Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ? Oui. Les participants ont reçu un pseudonyme pour garantir l'anonymat, les entretiens ont été enregistrés avec le consentement de chaque participant, les données ont été

	<p>transcrites et gérées de manière confidentielle à l'aide du logiciel Nvivo.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Consentement libre et éclairé obtenu des participants ? Oui. Les participants ont donné leur consentement éclairé avant les entretiens.</p> <p>Ont-ils reçu une lettre d'informations ? Cela n'est pas précisé dans l'article.</p> <p>Quelles mesures ont été prises pour assurer l'anonymat et la confidentialité des données ?</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pseudonymes attribués à chaque participant • Enregistrements audios uniquement accessibles par l'équipe de recherche 	
Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ? <p>Oui. Les données ont été collectées grâce à des entretiens individuels semi-structurés. Les entretiens ont été enregistrés et transcrits mot à mot.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? <p>Oui. Le devis qualitatif justifie l'usage d'entretiens semi-structurés, adaptés pour explorer les expériences subjectives des participants.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez-la ou les méthodes utilisées pour répondre à la question de recherche</p> <p>Entretiens individuels semi-structurés, enregistrés et transcrits mot à mot. Le logiciel de recherche Nvivo a été utilisé pour organiser et gérer les données.</p>	
Analyses des données : Adéquate ? Oui.	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. Le processus d'analyse des données suit un processus itératif comprenant trois étapes : Codage initial ; Codage focalisé ; Codage théorique.</p> <p>Le processus a été enrichi par des comparaisons constantes, la rédaction de mémos analytiques, et l'utilisation du logiciel NVivo pour structurer les données.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? <p>Oui. L'analyse est cohérente avec la méthodologie choisie. Elle permet d'extraire du sens à partir des entretiens semi-structurés réalisés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? 	

	Oui. Les trois grandes catégories principales : <ul style="list-style-type: none"> • Une approche évolutive des soins • Des rôles fluides • La volonté de faire la différence Sont déclinées en sous-catégories pertinentes. Des verbatims illustrent chaque thème.	
Résultats	<p>Présentation des résultats : Adéquate ? Oui.</p> <p>- Quels sont les résultats de l'étude ?</p> <p>L'étude a fait ressortir trois catégories principales, chacune contenant des sous-thèmes :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Une approche évolutive des soins <ul style="list-style-type: none"> ◦ Premier contact : attentes des patients et impact émotionnel du diagnostic. ◦ Suivi flexible : L'approche et le contenu des visites de suivi varient à chaque stade de la maladie, adaptation du contenu des consultations selon les besoin cliniques et psychosociaux avec une implication croissante des proches. Discussion des buts et objectifs des visites du suivi avec le patient perçue comme bénéfique. • Des rôles fluides Les participants définissent leurs rôles comme consistant surtout à donner de l'espoir à travers différentes fonctions : <ul style="list-style-type: none"> ◦ Fournir une évaluation experte et de l'éducation : Importance d'être expert de la pathologie, d'éduquer patients et familles tout en dosant le contenu, la quantité et le moment de l'information. ◦ Prévenir et gérer les crises : Surveiller l'évolution des symptômes et intervenir en amont. ◦ Être un défenseur du patient : Défendre ses intérêts, faciliter l'accès aux ressources. ◦ Offrir un soutien : Ajustement psychosocial, accompagnement au long terme, importance de l'interdisciplinarité. • La volonté de faire une différence <ul style="list-style-type: none"> ◦ Frustrations : Limite des traitements, difficultés de communication avec les patients, manque de ressources (temps, financement...) ◦ Récompenses : Relation à long terme avec les patients / familles. Sentiment de contribuer à leur qualité de vie malgré la progression de la maladie. <p>- Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ?</p> <p>Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.</p>	

	<p>- Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ?</p> <p>Oui. L'étude offre une compréhension complète du phénomène de l'étude.</p> <p>- Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ?</p> <p>Oui. Les trois thèmes sont interconnectés. L'ensemble forme un modèle cohérent du vécu professionnel dans un contexte de soins complexes.</p> <p>Argumentation : Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Offrir un soutien psychosocial continu (créer un espace d'écoute, normaliser les émotions ressenties, orienter vers des ressources). • Guider le patient et fournir une éducation adaptée (information adaptée dans son contenu, son timing et sa forme...). • Prévenir et gérer les crises (surveillance et évolution des symptômes, coordonner les interventions et ajuster le plan de soin). • Jouer un rôle « d'avocat » du patient (auprès de l'entourage, des institutions, ou d'autres professionnels) • Favoriser le maintien à domicile et l'autonomie (adapter les soins aux besoins évolutifs, soutenir les proches aidant dans leur rôle). • Fournir des soins holistiques, centrés sur le patient et sa famille tout au long de la maladie. 	
Discussion, Conclusion et Implications		
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ? Oui.	<p>- Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ?</p> <p>Oui. Les conclusions indiquent que, malgré l'absence de traitement curatif, les professionnels de santé perçoivent qu'ils peuvent faire une différence en offrant un accompagnement proactif, évolutif, expert et continu aux patients atteints de MH ou de DM1. Ils insistent sur l'importance de donner de l'espoir à chaque étape de la maladie par l'éducation, le soutien, la prévention et la défense des droits du patient. Les infirmières jouent un rôle essentiel dans la mise en œuvre d'une approche holistique des soins. Ces conclusions découlent logiquement des thèmes analysés.</p> <p>- Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ?</p> <p>Oui.</p>	

	<ul style="list-style-type: none"> - Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ? <p>Oui. Les auteurs s'appuient sur plusieurs études antérieures pour comparer leurs résultats.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ? <p>Oui. Les auteurs reconnaissent que les résultats ne sont pas généralisables à d'autres contextes car leur étude est trop contextualisée (centre de suivi canadien).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ? <p>Oui. Les extraits de verbatims sont nombreux et variés, ce qui rend les résultats crédibles et bien ancrés dans les propos des participants. Mais échantillon relativement restreint.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ? <ul style="list-style-type: none"> • Révision des modèles de soin (approche multidisciplinaire pour répondre aux besoins biopsychosociaux des patients). • Développement de cliniques infirmières spécialisées. • Amélioration des ressources (financement). • Prise en soin holistique du patient. • Compétences communicationnelles (apprendre à dialoguer avec des patients présentant des déficits cognitifs ou comportementaux). <ul style="list-style-type: none"> - Quelles étaient les principales limites de l'étude ? <ul style="list-style-type: none"> • Étude menée dans un seul centre universitaire canadien (limite la transférabilité). • Échantillon limité. • Peu de participants infirmiers en comparaison au médecin. 	
--	---	--

Référence APA 7 de l'article 6 :

Hubers, A. A., Hamming, A., Giltay, E. J., von Faber, M., Roos, R. A., van der Mast, R. C., & van Duijn, E. (2016). Suicidality in Huntington's Disease: A Qualitative Study on Coping Styles and Support Strategies. *Journal of Huntington's disease*, 5(2), 185–198.

Éléments d'évaluation	Question à se poser pour faire la critique de l'article
Titre et abstract Clairs et complets ?	<ul style="list-style-type: none"> - Donnent-ils une vision globale de la recherche, vous manque-t-il des éléments ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le titre précise-t-il clairement les concepts clés et la population à l'étude ? <p>Oui.</p>

	<ul style="list-style-type: none"> - L'abstract synthétise-t-il clairement les grandes lignes de la recherche : problème, méthode, résultats et discussion ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation : Le titre est clair. Il mentionne les concepts clés (suicidalité dans la MH, stratégies de coping et de soutien) étudiés dans l'article. Les auteurs précisent qu'il s'agit d'une étude qualitative. L'abstract évoque de façon synthétique et explicite :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le contexte - L'objectif de l'étude - La méthode - Les résultats - La conclusion
Introduction	
Problème de recherche	<ul style="list-style-type: none"> - Le phénomène à l'étude est-il clairement défini et placé en contexte ? <p>Le phénomène étudié (la suicidalité chez les porteurs de la mutation de la MH, leurs stratégies d'adaptation et les soutiens disponibles) est précisément défini et contextualisé. Il met en lumière :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les spécificités cliniques de la MH. • Le risque élevé de suicide chez ces patients. • Le peu de recherche sur les stratégies de coping et les options de traitement. <ul style="list-style-type: none"> - Le problème est-il justifié dans le contexte des connaissances actuelles ? <p>Oui. Les auteurs présentent un état des connaissances actuelles sur le phénomène.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le problème a-t-il une signification particulière pour la discipline concernée ? <p>Oui. L'étude souligne que la prise en charge actuelle est souvent inadéquate en raison d'un manque de formation spécifique des soignants sur cette problématique rendant ce problème significatif pour la discipline infirmière.</p>
But de l'étude	<ul style="list-style-type: none"> - Le but de l'étude est-il énoncé de façon claire et concise ? <p>Oui, l'étude vise à explorer comment les porteurs de la mutation de la MH font face à la suicidalité, comment leurs partenaires les soutiennent et quelles sont leurs attentes vis-à-vis des professionnels de santé.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les questions de recherche sont-elles clairement énoncées ? <p>Les questions de recherche ne sont pas clairement énoncées dans le texte. Elles sont exprimées implicitement comme tel ; explorer comment les porteurs de la mutation de la MH font face</p>

	<p>à la suicidalité et comment les proches et les professionnels de la santé peuvent les aider à y faire face.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Traitent-elles de l'expérience des participants, des croyances, des valeurs ou des perceptions ? <p>Oui, l'étude repose sur une approche qualitative et explore en profondeur les expériences, croyances et perceptions des participants sur la suicidalité et les stratégies d'adaptation.</p> <p>Argumentation :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le phénomène d'intérêt. <p>Cette étude explore les stratégies de coping et les formes de soutien mobilisées par les porteurs de la mutation de la MH pour faire face à la suicidalité, ainsi que leurs attentes à l'égard des professionnels de la santé. Ce phénomène est étudié dans un contexte spécifique où le risque suicidaire est particulièrement élevé chez cette population, et où les stratégies d'adaptation restent mal définies dans la littérature.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Reconstituez-le PICo de la/les question(s) de recherche. <p>P : Patients atteints de MH ayant eu des pensées suicidaires ou ayant effectué un tentamen.</p> <p>I : Stratégies de coping et soutien perçues par les patients, leurs proches et les professionnels de santé.</p> <p>Co : Pays-Bas.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Décrivez le but de cette recherche. <p>Le but de cette recherche est d'identifier et de comprendre les stratégies de coping utilisées par les porteurs de la mutation MH pour gérer la suicidalité, ainsi que le rôle du soutien familial et professionnel dans ce processus.</p>
Méthode	
Devis de l'étude : Clair ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - Le devis de recherche est-il clairement énoncé ? De quel type de devis s'agit-il ? <p>Il s'agit d'une étude qualitative à visée exploratoire et descriptive, basée sur des groupes de discussion et des entretiens individuels.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le devis utilisé permet-il que l'étude atteigne son but ? <p>Oui.</p> <p>Argumentation : Décrivez le devis de recherche utilisé. Argumentez en quoi celui-ci est congruent avec les buts de l'étude.</p> <p>Le devis de recherche est clairement annoncé et correspond à une étude qualitative à visée exploratoire. Il est congruent avec les objectifs de l'étude, car il permet d'accéder à l'expérience vécue, aux perceptions et aux besoins des patients, dans un domaine où les données scientifiques sont encore limitées.</p>

<p>Population et échantillon :</p> <p>N = 14</p> <p>Décris en détail ?</p> <p>Oui.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - La population à l'étude est-elle décrite de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. L'article fournit une description des deux groupes de participants.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Groupe 1 (patients) : <ul style="list-style-type: none"> a. Nombres : 11 - Groupe 2 (partenaires) : <ul style="list-style-type: none"> a. Nombres : 3 <ul style="list-style-type: none"> - La méthode utilisée pour accéder au site ou recruter les participants est-elle appropriée ? <p>Oui. Groupe 1 : Les participants ont été recrutés parmi une cohorte néerlandaise préexistante (sur les troubles psychiatriques et comportementaux dans la MH) entre février et mai 2014.</p> <p>Groupe 2 : A partir du groupe 1, les partenaires des participants du groupe 1 voulant participer à l'étude ont été recrutés.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'échantillonnage était-elle appropriée pour répondre aux objectifs de l'étude ? <p>Oui. L'étude utilise un échantillonnage par convenance basé sur une cohorte préexistante.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les critères d'inclusion et d'exclusion sont-ils clairement définis ? <p>Oui. Les critères d'inclusion pour le groupe 1 sont :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Porteur de la mutation de la MH. • Ayant eu des idées suicidaires ou ayant tenté de se suicider (tentamen). • Capacité à fournir à fournir un consentement libre et éclairé. • Capacité à participer à un entretien de groupe ou individuel. <p>Les critères d'inclusion pour le groupe 2 sont d'être le ou la partenaire d'un patient appartenant au groupe 1.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La saturation des données a-t-elle été atteinte ? <p>Oui, mais uniquement pour le groupe 1.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez le type d'échantillon, ainsi que ses caractéristiques.</p> <p>La population (groupe 1) étudiée comprenait 3 hommes et 8 femmes, âgés de 32 à 71 ans. Leur stade de la maladie variait du stade présymptomatique à une condition nécessitant une prise en charge institutionnelle. La population du groupe 2 comprenait 2 femmes et 1 homme.</p>
<p>Considérations éthiques :</p> <p>Adéquates ?</p> <p>Oui</p>	<p>4. Le projet de recherche a-t-il été soumis auprès d'une Commission d'éthique ? A-t-il été approuvé ?</p> <p>Oui. L'étude a été approuvée par le comité d'éthique médicale du Leiden University Medical Center (LUMC) et a été conduite selon les standards éthiques de cet établissement.</p>

	<p>5. Les risques potentiels pour les participants ont-ils été identifiés ?</p> <p>Partiellement. L'étude mentionne que seuls les participants capables de donner un consentement éclairé ont été inclus. Cependant, bien que le sujet de la suicidalité soit sensible, les auteurs ne décrivent pas les mesures mises en place pour gérer les éventuelles détresses psychologiques des participants pendant ou après les entretiens.</p> <p>6. Les moyens pris pour sauvegarder les droits des participants sont-ils adéquats ?</p> <p>Oui. Les participants ont signé un consentement libre et éclairé.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Consentement libre et éclairé obtenus des participants ? Oui.</p> <p>Ont-ils reçu une lettre d'informations ?</p> <p>Avant les entretiens et groupes de discussion, chaque participant a eu un rendez-vous individuel où on leur a expliqué le but de l'étude, les thèmes abordés et le déroulement des discussions.</p> <p>Quelles mesures ont été prises pour assurer l'anonymat et la confidentialité des données ? Pas détaillées dans l'article.</p>
Méthodes de collecte des données : Adéquates ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - Les méthodes et les outils de collecte des données sont-ils appropriés et correctement décrits ? <p>Oui.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les outils de collecte des données utilisés sont-ils cohérents avec la méthodologie (devis de recherche) choisie ? <p>Oui. Le devis qualitatif exploratoire justifie l'utilisation d'entretiens et de groupes de discussion pour capter les expériences subjectives des participants.</p> <p>Argumentation :</p> <p>Décrivez-la ou les méthodes utilisées pour répondre à la question de recherche</p> <p>Les données ont été collectées via des entretiens de groupe et des entretiens individuels. Parmi les 11 participants porteurs de la MH, 8 ont participé aux entretiens de groupe et 3 aux entretiens individuels, soit en raison d'un état de santé trop altéré pour un échange en groupe, soit ne souhaitant pas partager son expérience dans un groupe. Les groupes de discussion étaient composés de 4 participants. La durée de ceux-ci était d'environ 90 – 120 minutes. Celle des entretiens individuels variaient entre 15 – 60 minutes.</p> <p>Les entretiens (groupes/individuels) ont été menés par un psychiatre (modérateur) ayant de l'expérience auprès des patients atteints de MH. Il a été spécifiquement formé au rôle de modérateur. Il a veillé à ce que tous les aspects des pensées de mort soient abordés. Un guide d'entretien structuré a été utilisé comme aide-mémoire par le modérateur.</p>

	<p>Le groupe de discussion des partenaires a duré environ 80 minutes et un guide d'entretien a également été utilisé.</p>
Analyses des données : Adéquate ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - L'organisation et le processus d'analyse des données sont-ils décrits de façon suffisamment détaillée ? <p>Oui. Les données ont été analysées selon une approche de théorie ancrée (grounded theory), en suivant les étapes de fragmentation, codage ouvert, codage axial et structuration des données. Deux chercheurs ont indépendamment codé les données, puis comparé et discuté les résultats pour atteindre un consensus. Les données ont été stockées et gérées dans atlas.ti 7.5.</p> <ul style="list-style-type: none"> - La méthode d'analyse utilisée convient-elle à la méthode de recherche et à la nature des données ? <p>Oui. Le choix de la théorie ancrée est cohérent avec le devis qualitatif exploratoire de l'étude.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Les thèmes font-ils ressortir adéquatement la signification des données ? <p>Oui. Les auteurs ont regroupé les codes liés et les ont classé en thèmes. Les thèmes ont ensuite été structurés en quatre catégories principales (parler de la suicidalité ; autogestion ; utilisation des médicaments ; discuter des souhaits de fin de vie).</p>
Résultats	
Présentation des résultats : Adéquate ? Oui	<ul style="list-style-type: none"> - Quels sont les résultats de l'étude ? <p>Les résultats ont été répartis en 4 catégories principales :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Parler de la suicidalité : Tous les participants ont exprimé un fort besoin de parler de leurs idées suicidaires, malgré la difficulté que cela représente (avec leurs proches ou un professionnel). Ils ont souligné l'importance d'être écoutés, pris au sérieux et de ne pas voir leurs pensées banalissées. Pour parvenir à se confier aux professionnels, l'établissement d'une relation de confiance préalable est essentiel. Les participants ont rapporté qu'échanger sur leurs idées suicidaires avec une autre personne avait entraîné une diminution de ces pensées, un soulagement et une amélioration de leur estime de soi. Ils ont également mis en avant l'importance des gestes non verbaux, tels que poser un bras sur l'épaule, par exemple. La majorité d'entre eux estime que les professionnels de la santé peuvent et doivent poser des questions sur les pensées suicidaires. S'il y a la présence d'idées suicidaires, ils doivent garantir un espace de parole et orienter les patients vers un psychologue si nécessaire. Les participants ont insisté sur l'importance pour les soignants de posséder des connaissances sur la MH. 2. Autogestion : Les participants ont mentionné diverses activités pour gérer leurs idées suicidaires comme l'exercice, la relaxation, et la recherche

d'informations sur la MH. Le fait d'équilibrer la confrontation à la MH et son évitement a été jugé important. Trop se confronter à la maladie ou à la mort (ex. : rumination, films tristes) peut aggraver l'état émotionnel, tout comme une trop grande fuite peut mener à des comportements destructeurs (ex. : alcool, drogue, isolement, agressivité). Il est conseillé de développer ces stratégies d'auto-gestion avant que la maladie débute.

3. Utilisation de la médication :

La plupart des participants qui prenaient des médicaments (principalement des antidépresseurs) ont rapporté des effets positifs sur leur humeur et leurs idées suicidaires.

Les patients plus réticents à la prise de médication le sont pour plusieurs raisons : la crainte des effets secondaires, la difficulté à différencier les symptômes de la maladie, ainsi que le désir de faire face par leurs propres moyens.

4. Discuter des souhaits de fin de vie :

Plusieurs participants ont le souhait/des directives anticipées de suicide assisté. Le fait de savoir que cette possibilité existe les aide face à leurs idées suicidaires. Plusieurs participants ont déclaré avoir ressenti un soulagement lorsqu'ils ont eu la confirmation que leur souhait de fin de vie serait respecté. Le fait d'aborder leurs souhaits de fin de vie leur permet de conserver un sentiment de contrôle.

- Est-ce que les résultats étaient cohérents et représentatifs des données ?

Oui. Les résultats sont illustrés et soutenus par des verbatims. Ils sont cohérents avec les objectifs de recherche.

- Est-ce que l'étude a permis de fournir une image claire du phénomène à l'étude ?

Oui. L'étude fournit une image claire des différentes manières dont les patients atteints de MH gèrent la suicidalité, ainsi que des attentes vis-à-vis des proches et des professionnels.

- Les thèmes ou les modèles sont-ils logiquement associés entre eux afin de bien représenter le phénomène ? Oui.

Argumentation :

Décrivez les résultats pertinents en regard de votre sous-question de recherche spécifique.

- Offrir un espace d'écoute active et non jugeant
 - Empathie, non jugement, relation de confiance, poser activement des questions.
- Accompagner les stratégies d'auto-gestion
 - Encourager, planifier, soutenir les patients dans des activités bénéfiques (sport, promenade, musique...)

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Mettre en place des activités personnalisées pour valoriser l'autonomie et prévenir l'isolement ● Soutenir l'adhésion aux traitements <ul style="list-style-type: none"> ○ Éducation thérapeutique ● Faciliter la discussion sur les souhaits de fin de vie <ul style="list-style-type: none"> ○ Parler des directives anticipées ○ Offrir un soutien aux familles et partenaires confrontés à ces décisions
Discussion, Conclusion et Implications	
Interprétation des résultats : Les auteurs répondent-ils à leurs questionnements ? Oui	<p>- Quelles sont les conclusions de l'étude ? Découlent-elles logiquement des résultats ?</p> <p>L'étude conclut que quatre stratégies principales peuvent aider les patients MH à faire face à la suicidalité :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Parler de la suicidalité 2. Auto-gestion 3. Utilisation de médicaments 4. Discussion sur les souhaits de fin de vie <p>Les auteurs soulignent que les professionnels de la santé ont un rôle essentiel à jouer dans le soutien de ces patients en mettant en œuvre ces stratégies. Les conclusions découlent de manière logique des résultats présentés.</p> <p>- Les résultats sont-ils interprétés dans un cadre approprié ?</p> <p>Oui.</p> <p>- Les résultats sont-ils discutés à la lumière d'études antérieures ?</p> <p>Oui. Les résultats sont interprétés en comparaison avec des études antérieures ainsi qu'avec des études réalisées auprès de la population générale.</p> <p>- Soulève-t-on la question du caractère transférable des conclusions ?</p> <p>Oui. Les auteurs reconnaissent que les conclusions sont issues d'un échantillon néerlandais spécifique, avec des particularités (par exemple, la légalité du suicide assisté aux Pays-Bas). Ils mentionnent que la transférabilité à d'autres contextes culturels et juridiques est limitée.</p> <p>- Les données sont-elles suffisamment riches pour appuyer les conclusions ?</p> <p>Partiellement. Les données sont riches en citations et exemples concrets, ce qui soutient les conclusions. Cependant, la taille réduite de l'échantillon (11 patients, 3 partenaires) et le fait que tous les patients aient déjà eu des pensées suicidaires limitent la diversité des points de vue. Les données issues du groupe des partenaires sont insuffisantes pour garantir une saturation complète.</p>

	<p>- Quelles sont les conséquences des résultats pour la pratique ou pour l'enseignement ?</p> <p>Les auteurs recommandent que les professionnels de la santé jouent un rôle clé dans l'application de ces différentes stratégies, en :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Posant activement des questions sur les idées suicidaires, surtout en cas de symptômes dépressifs et en orientant les patients vers des psychologues ou psychiatres. • L'écoute active, sans jugement et la prise au sérieux des pensées suicidaires sont essentiels. • Encourager, planifier et soutenir les patients dans ces activités quotidiennes (ex. promenades, activités créatives, relaxation). • Mettre en place des interventions personnalisées pour valoriser l'autonomie et prévenir l'isolement. • Éducation thérapeutique autour de la médication. • Évaluer l'efficacité et les effets secondaires des médicaments. • Discuter des souhaits de fin de vie avec les patients, en tenant compte des aspects légaux et éthiques en vigueur dans le pays. • Inclure les proches . <p>- Quelles étaient les principales limites de l'étude ?</p> <p>Les auteurs soulignent plusieurs limites à cette étude :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La taille restreinte de l'échantillon. • La sélection exclusive de participants ayant déjà eu des idées suicidaires, ce qui peut ne pas refléter l'expérience de ceux qui n'en ont pas exprimé. • La sous-représentation des hommes dans l'échantillon. • Le faible nombre de partenaires ayant pris part à l'étude. • La formation médicale du modérateur et des chercheurs, pouvant involontairement orienter leur attention vers des stratégies similaires. • Une généralisation des résultats potentiellement limitée à d'autres pays, en raison de l'illégalité de l'euthanasie dans plusieurs d'entre eux. • Le lien thérapeutique entre le modérateur et un participant, pouvant introduire un biais relationnel.
--	---