

Liste de contrôle pour la consultation clinique des patients atteints de cystinose

Objectif de cette liste de contrôle

Cette liste de contrôle spécifique à la cystinose est conçue pour vous aider lors de vos consultations habituelles avec vos patients adolescents ou adultes. Elle a les objectifs suivants :

- Vous aider à veiller à ce que tous les aspects des effets de la cystinose sur les différents organes sont surveillés, afin que rien ne constitue une source de préoccupation inutile.
- Vous aider à décider si le patient a également besoin de consulter un spécialiste, comme indiqué par la réponse à une ou plusieurs des questions suivantes
 - *Des cases à cocher figurent en regard des mots-clés, afin de vous aider à identifier visuellement les éventuels problèmes ou sources de préoccupation, et à fournir la documentation nécessaire au dossier du patient*

Nous espérons que ce dépliant vous aidera à tenir des entretiens utiles et centrés sur le patient. L'ordre des questions ci-dessous devrait être dicté par les besoins du patient.



GÉNÉRALITÉS

Les questions ouvertes énoncées ci-dessous fourniront une vue d'ensemble qui pourra vous orienter immédiatement vers des domaines spécifiques qui pourraient constituer des difficultés. Laissez parler le plus possible vos patients ; montrez-leur que vous les comprenez en répétant ce qu'ils viennent de vous dire et clarifiez si nécessaire. Essayez d'éviter que le patient ne se sente pressé si vous n'avez pas beaucoup de temps.

- Avez-vous remarqué de nouveaux symptômes depuis notre dernière visite ?
- De manière générale, comment vous sentez-vous ?
- D'après vous, qu'est-ce qui fonctionne bien ?
- Combien êtes-vous actif ? Vous sentez-vous plus fatigué lorsque vous faites de l'exercice physique ?
- Comment dormez-vous ?

NOTES



TRAITEMENTS

Le taux de cystine dans les leucocytes du patient doit être mesuré régulièrement (au moins deux fois par an) et rester sous la barre de $1\text{nmol hémicystine/mg protéine}$. Le taux doit être mesuré 6 heures après 4 prises journalières du traitement de dissolution de la cystine et 12 heures après 2 prises journalières du traitement de déplétion de la cystine. Si le taux est élevé, vérifier le dosage (dose maximum $1,95\text{g/m}^2/\text{jour}</math>) et s'assurer que le patient suit bien le traitement. Les effets indésirables les plus communs ($\geq 5\%$) sont les vomissements, les nausées, les douleurs abdominales, la mauvaise haleine, la diarrhée, l'odeur de la peau, la fatigue, les démangeaisons et les maux de tête.$

- Dose actuelle du traitement de dissolution de la cystine
- Respect du traitement de dissolution de la cystine OUI NON
- Nouveaux troubles OUI NON
- Les effets indésirables sont-ils gérables ? OUI NON
- Des doses ont-elles été oubliées ?
Si oui, selon quelle fréquence ? OUI NON
- Difficulté d'appliquer le dosage OUI NON
- Raison des doses manquantes : oubli ou impossibilité pour des raisons pratiques ?
- Et les autres médicaments ? Peut-il les prendre ? OUI NON
 - Veuillez indiquer les autres médicaments

Trouvez une solution pratique qui puisse aider votre patient à maintenir une dose régulière



SYSTÈME RÉNAL

SPÉCIFIQUE AUX PATIENTS QUI ONT LEURS PROPRES REINS

- Le traitement de dissolution de la cystine est toujours pris OUI NON
- Respect du traitement général du syndrome de Fanconi OUI NON

SPÉCIFIQUE AUX PATIENTS EN DIALYSE

La dialyse de maintenance peut être nécessaire avant la greffe de rein. Vérifiez les points suivants avec votre patient lorsqu'il est en attente de greffe du rein.

- Polyurie persistante OUI NON
- Le traitement de dissolution de la cystine est toujours pris OUI NON
- Besoin persistant de supplémentation d'électrolytes (potassium, phosphate, bicarbonates)
OUI NON

SPÉCIFIQUE AUX PATIENTS APRÈS UNE GREFFE DU REIN

- Variation du volume résiduel d'urine OUI NON
- Besoin persistant de supplémentation d'électrolytes (potassium, phosphate, bicarbonates)
OUI NON
- Depuis la greffe, le patient a-t-il repris/continué de prendre le traitement de dissolution de la cystine
OUI NON
- Respect des traitements d'immunosuppression OUI NON
- Autres problèmes ? OUI NON
 - *Considérer le retour d'information à l'équipe qui a effectué la greffe*



SYSTÈME EXTRA-RÉNAL

IMPLICATION DES YEUX

- Une baisse de la vue a été remarquée OUI NON
- Une plus grande sensibilité à la lumière du soleil forte (photophobie) a été remarquée
OUI NON
- Une moindre qualité de la vision (halos, clignotements périphériques, etc.) a été remarquée
OUI NON

- Respect du traitement par gouttes oculaires OUI
NON
 - (vérifier la technique)
- Éventuels effets après l'instillation des gouttes oculaires (irritation, rougeurs, vision floue ou sensation de présence de corps étrangers, etc.) OUI NON
- Date de la dernière consultation d'un ophtalmologue
 - Considérer la consultation d'un ophtalmologue



SOINS DENTA RES

- Douleurs dentaires récentes OUI NON
- Endolorissement de la bouche OUI NON
- Saignements des gencives
OUI NON
- Mauvaise odeur ou goût particulier dans la bouche OUI NON
- Brûlure de la langue ou moindre perception du goût
OUI NON
- Salive insuffisante pour ingérer les aliments OUI NON
Date de la dernière visite chez un dentiste
 - Considérer la consultation d'un dentiste spécialisé



GASTRO-ENTÉROLOGIE ET ALIMENTATION

- Le patient mange et boit normalement OUI NON
- Éventuels problèmes d'appétit OUI NON
 - Une perte de poids a été remarquée OUI NON
Considérer la consultation d'un diététicien
 - Éventuels symptômes digestifs (ex. brûlures d'estomac, reflux gastrique) OUI NON
Revoir les médicaments ; considérer la consultation d'un diététicien si nécessaire



IMPLICATION DES MUSCLES

- Des changements de la résistance musculaire (notamment des muscles distaux des 4 membres) ont-ils été remarqués ? OUI NON
- Des changements liés à l'atrophie musculaire (notamment des muscles distaux des 4 membres) ont-ils été remarqués ? OUI NON
- Une dysphagie a-t-elle été remarquée ? OUI NON

CONFIDENTIEL

- Des changements de la vue ont-ils été remarqués ? OUI NON
- Toux/aspiration durant la prise d'aliments ? OUI NON
- Le patient se fatigue plus durant l'activité physique ? OUI NON
- Changements de l'écriture (*vérifier si les capacités motrices fines sont plus difficiles*) OUI NON
- Le patient peut effectuer des gestes liés à la motricité fine [*ajouter une tâche liée à la motricité fine, comme jouer d'un instrument, dessiner, écrire, etc.*] OUI NON



IMPLICATION NEUROLOGIQUE

- Le patient a-t-il des maux de tête ? OUI NON
- A-t-il remarqué un déficit de l'attention, de la mémoire, ou des changements du point de vue cognitif ? OUI NON
- A-t-il remarqué des difficultés de démarche (déséquilibre, jambes raides, lenteur, etc.) ? OUI NON
- Des atteintes neurologiques (déficit moteur ou sensoriel, tremblements, crises) ? OUI NON

RESPIRATION

- A-t-il remarqué des difficultés respiratoires au repos et/ou durant l'exercice ? OUI NON



IMPLICATION ENDOCRINIENNE

- Surveiller le diabète mellitus (notamment si le patient a subi une greffe) OUI NON
- Tester l'hypothyroïdisme (tests fonctionnels de la thyroxine libre et de la thyroïdostimuline) OUI NON
- Tester l'hypogonadisme OUI NON
Demander si des caractères sexuels secondaires sont apparus durant l'adolescence (*si approprié*)
 - *Considérer la consultation d'un endocrinologue si l'un des symptômes ci-dessus est apparu*

PLANIFICATION FAMILIALE

- Le patient souhaite avoir des enfants OUI NON
- Demander si le patient souhaite recevoir des conseils du point de vue génétique OUI NON

CONFIDENTIEL

- *Considérer la consultation d'un généticien*
- *Durant la grossesse, considérer la consultation d'une équipe spécialisée en obstétrique et gynécologie*

CONFIDENTIEL

- Le traitement de dissolution de la cystine est toujours pris pendant la planification d'une grossesse OUI NON
- *[Si la patiente est enceinte ou souhaite le devenir]* Vérifier qu'elle a compris quand elle doit interrompre et reprendre le traitement de dissolution de la cystine OUI NON

DERMATOLOGIE

- Conseiller l'utilisation d'une protection solaire d'indice de protection (>30) *(selon les besoins)*
- Des changements de la peau ont-ils été remarqués ? OUI NON
 - *Indiquer si la peau est plus sensible, irritable, sèche, etc. Pour les patients greffés*
- Des changements de la peau ont-ils été remarqués après la greffe ? OUI NON
 - *Considérer le retour d'information du dermatologue et communiquer avec l'équipe qui a effectué la greffe*



ASPECTS PSYCHOLOGIQUES/SOCIAUX

- Troubles de l'humeur (demander à la famille, au personnel soignant) ? OUI NON
- Difficultés/inquiétudes financières OUI NON
- Inquiétudes quant à l'école, au lycée, à l'université, à la vie sociale OUI NON
- Difficultés au travail OUI NON
- Difficultés dans les relations (avec le conjoint, le partenaire) OUI NON
- Gestion de la famille ? Le patient souhaite une aide supplémentaire OUI NON
- Participation à des groupes d'aide des patients OUI NON
- Le patient aimerait connaître d'autres patients atteints de cystinose OUI NON
- Désigner un premier point de contact avec l'équipe chargée des soins OUI NON
- Le patient demande des informations supplémentaires OUI NON
 - *Demander la permission de fournir de nouvelles informations, lesquelles et comment*
- Le patient a-t-il des questions/doutes qui n'ont pas encore été abordés ? OUI NON
 - *Considérer la consultation d'un psychologue spécialisé*

REMARQUES SUPPLÉMENTAIRES

CONFIDENTIEL

Contexte

Cette liste de contrôle a été dressée par un comité de direction composé de médecins européens expérimentés dans le traitement et la gestion des patients atteints de cystinose tout au long de leur vie. La liste de contrôle vise à aider le personnel soignant dans sa pratique clinique quotidienne en lui proposant des indications pour les consultations habituelles de ses patients atteints de cystinose. Cette liste de mots-clés est conçue pour inviter le médecin à poser un ensemble de questions qui fourniront une évaluation générale du bien-être du patient.

Les mots-clés sont spécialement conçus pour permettre au personnel soignant de suivre des consultations structurées et de suivre tous les aspects des effets de la cystinose sur les différents organes, notamment sur les grands adolescents et les patients adultes atteints de cystinose. Le médecin doit poser des questions ouvertes quant aux points d'intérêt à examiner, puis des questions de suivi guidées qui obligent le patient/personnel soignant à penser aux conséquences éventuelles et aux solutions aux problèmes- Lorsqu'il pose ces questions au patient, le médecin qui effectue la consultation doit considérer si la réponse fournie par le patient soulève une difficulté qui mérite d'être soumise immédiatement à un spécialiste.

Le comité de direction constitué d'experts a été aidé par un groupe d'experts multidisciplinaire qui compte une longue expérience dans le soin des patients atteints de cystinose ; les membres de chaque groupe sont indiqués ci-dessous :

Comité de direction

Professeur Nicholas Webb (professeur de néphrologie pédiatrique, Royaume Uni)
Docteur Aude Servais (spécialiste en néphrologie et transplantation, France)
Professeur Anibh Das (professeur de médecine métabolique pédiatrique, Allemagne)
Dr Sally Hulton (consultant en néphrologie pédiatrique, Royaume Uni)
Professeur Elena Levtchenko (professeur de pédiatrie, Belgique)
Professeur Christoph Wanner (professeur de néphrologie, Allemagne)

Groupe d'experts

Dr Gema Ariceta (consultant en néphrologie pédiatrique, Espagne)
Dr Hong Liang (consultant en ophtalmologie, France)
Professeur Karin Lange (professeur en psychologie médicale, Allemagne)
Professeur Francesco Emma (professeur de néphrologie pédiatrique, Italie)
Professeur Rezan Topaloglu (professeur de néphrologie pédiatrique, Turquie)
Dr Rebecca Sberro-Soussan (consultant en néphrologie et transplantation, France)
Dr David Game (consultant en néphrologie chez l'adulte, Royaume Uni)
Dr Risto Lapatto (consultant en maladies métaboliques, Finlande)