

Λίστα ελέγχου διαβουλεύσεων για την κυστίνωση

Τι είναι αυτή η λίστα ελέγχου

Αυτή η λίστα ελέγχου για την κυστίνωση έχει σχεδιαστεί για να σας υποστηρίζει στις συχνές επισκέψεις σας με εφήβους ή ενήλικες ασθενείς. Έχει τους ακόλουθους σκοπούς:

- Να σας βοηθήσει να διασφαλίσετε ότι παρακολουθούνται όλες οι πτυχές των πολυοργανικών επιδράσεων της κυστίνωσης, ώστε να μην παραβλεφθεί τίποτα ως πιθανή πηγή ανησυχίας.
- Να σας βοηθήσει να αποφασίσετε εάν ο ασθενής χρειάζεται, επίσης, να εξεταστεί από κάποιον ειδικευμένο ιατρό, όπως υποδεικνύεται από την απάντηση σε μία ή περισσότερες από τις παρακάτω ερωτήσεις
 - Τα τετραγωνίδια παρέχονται μαζί με τις λέξεις-κλειδιά για να σας βοηθήσουν να εντοπίσετε οπτικά τυχόν προβλήματα ή περιοχές πιθανής ανησυχίας και να παράσχετε τεκμηρίωση για τον φάκελο ασθενούς

Ελπίζουμε ότι το παρόν φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να έχετε επιτυχείς συνεντεύξεις με επίκεντρο τον ασθενή. Η σειρά των παρακάτω ερωτήσεων θα πρέπει να ορίζεται από τις ανάγκες του ασθενούς.



ΓΕΝΙΚΑ

Οι ακόλουθες γενικές ερωτήσεις ανοικτού τύπου θα παρέχουν μια επισκόπηση που δύναται να σας καθοδηγήσει αμέσως σε συγκεκριμένους τομείς που ενδέχεται να σας απασχολήσουν. Επιτρέψτε στους ασθενείς σας να μιλήσουν περισσότερο. Δείξτε κατανόηση ανακαλώντας αυτά που σας έχουν πει και προβείτε σε διευκρινήσεις όποτε είναι απαραίτητο. Προσπαθήστε να μην κάνετε τον ασθενή να βιαστεί, ακόμα και αν ο χρόνος σας είναι περιορισμένος.

- Έχετε βιώσει νέα συμπτώματα από την τελευταία φορά που μιλήσαμε;
- Πώς αισθάνεστε γενικά;
- Τι νομίζετε ότι πηγαίνει καλά;
- Πόσο δραστήριος/-α είστε; Αισθάνεστε αυξανόμενη κόπωση κατά την άσκηση;
- Πώς κοιμάστε;

ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ



ΦΑΡΜΑΚΑ:

Το επίπεδο κυστίνης στα λευκά αιμοσφαίρια του ασθενούς θα πρέπει να ελέγχεται τακτικά (τουλάχιστον δύο φορές/έτος) και να διατηρείται κάτω του $<1\text{nmol}$ ημικυστίνης/mg πρωτεΐνης. Οι μετρήσεις κατώτερου επιπέδου πρέπει να λαμβάνονται 6 ώρες μετά από θεραπεία μείωσης της κυστίνης 4 φορές την ημέρα και 12.5 ώρες μετά από θεραπεία μείωσης της κυστίνης 2 φορές την ημέρα. Εάν τα επίπεδα είναι αυξημένα, ελέγξτε με τον ασθενή τη δοσολογία (μέγιστη δόση $1,95\text{g}/\text{m}^2/\text{ημέρα}$) και τη συμμόρφωση με τη φαρμακευτική αγωγή. Συχνές ανεπιθύμητες ενέργειες ($\geq 5\%$) είναι εμετός, ναυτία, κοιλιακό άλγος, κακοσμία του στόματος, διάρροια, οσμή στο δέρμα, κόπωση, εξάνθημα και πονοκέφαλος.

- Τρέχουσα δόση θεραπείας μείωσης της κυστίνης
- Συμμόρφωση με τη θεραπεία μείωσης της κυστίνης NAI OXI
- Τυχόν νέα παράπονα NAI OXI
- Είναι διαχειρίσιμες οι παρενέργειες; NAI OXI
- Έχετε χάσει δόσεις;
Αν ναι, πόσο συχνά; NAI OXI
- Προκλήσεις με το δοσολογικό σχήμα NAI OXI
- Λόγοι για τις ελλείπουσες δόσεις, ξεχάσατε ή δεν
μπορέσατε για πρακτικούς λόγους;
- Τι γίνεται με άλλα φάρμακα; Καταφέρνετε να τα πάρετε; NAI OXI
○ Παρακαλώ αναριθμήστε τα άλλα φάρμακα

Βρείτε μια πρακτική λύση για να βοηθήσετε τον ασθενή σας να διατηρήσει την τακτική δοσοληψία.



ΝΕΦΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

ΕΙΔΙΚΑ ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΑΥΤΟΧΘΟΝΕΣ ΝΕΦΡΟΥΣ

- Συνέχιση λήψης θεραπείας μείωσης της κυστίνης ΝΑΙ ΟΧΙ
- Συμμόρφωση στη γενική θεραπεία Fanconi ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΙΔΙΚΑ ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΣΕ ΑΙΜΟΚΑΘΑΡΣΗ

Μπορεί να χρειαστεί αιμοκάθαρση συντήρησης πριν από τη μεταμόσχευση νεφρού. Ελέγξτε τα ακόλουθα με τον ασθενή σας ενώ αναμένει νεφρικό μόσχευμα.

- Επίμονη πολυουρία ΝΑΙ ΟΧΙ
- Συνέχιση λήψης θεραπείας μείωσης της κυστίνης ΝΑΙ ΟΧΙ
- Επίμονη ανάγκη συμπλήρωσης ηλεκτρολυτών (κάλιο, φωσφορικό άλας, διττανθρακικά) ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΙΔΙΚΑ ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΝΕΦΡΟΥ

- Οποιαδήποτε διακύμανση στον υπολειμματικό όγκο ούρων ΝΑΙ ΟΧΙ
- Επίμονη ανάγκη συμπλήρωσης ηλεκτρολυτών (κάλιο, φωσφορικό άλας, διττανθρακικά) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Μετά τη μεταμόσχευση, ο ασθενής έχει ξαναρχίσει/συνεχίσει να λαμβάνει θεραπεία μείωσης της κυστίνης; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Συμμόρφωση στις θεραπείες ανοσοκαταστολής ΝΑΙ ΟΧΙ
- Άλλες ανησυχίες; ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Εξετάστε το ενδεχόμενο αναπομπής στην ομάδα μεταμόσχευσης



ΕΞΟΝΕΦΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΟΦΘΑΛΜΩΝ

- Καταγραφή μειωμένης όρασης ΝΑΙ ΟΧΙ
- Καταγραφή αυξημένης ευαισθησίας στο έντονο ηλιακό φως (φωτοφοβία) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Καταγραφή επιρροής οπτικής ποιότητας, (λάμπεις/άλως, περιφερειακά φώτα που αναβοσβήνουν κ.λπ.) ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

- Συμμόρφωση με το σχήμα χορήγησης οφθαλμικών σταγόνων ΝΑΙ ΟΧΙ
 - (ελέγξτε την τεχνική)
- Τυχόν παρενέργειες μετά την ενστάλαξη των οφθαλμικών σταγόνων (ερεθισμός, ερυθρότητα, θόλωση της όρασης ή αίσθηση ξένου σώματος κ.λπ.) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ημερομηνία τελευταίας εξέτασης από οφθαλμίατρο
 - Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε ειδικό οφθαλμίατρο



ΟΔΟΝΤΙ
ΑΤΡΙΚΑ
ΖΗΤΗΜ
ΑΤΑ

- Πρόσφατος πονόδοντος ΝΑΙ ΟΧΙ
- Τυχόν πόνος στο στόμα ΝΑΙ ΟΧΙ
- Αιμορραγία ούλων ΝΑΙ ΟΧΙ
- Κακοσμία ή περίεργη γεύση στο στόμα ΝΑΙ ΟΧΙ
- Αίσθημα καύσου στη γλώσσα ή μειωμένη αντίληψη γεύσης ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ανεπαρκές σάλιο για την κατάποση τροφής ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Ημερομηνία τελευταίας επίσκεψης σε οδοντίατρο
 - Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε ειδικό οδοντίατρο



ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ ΚΑΙ ΔΙΑΤΡΟΦΗ

- Φυσιολογική κατανάλωση τροφής και υγρών ΝΑΙ ΟΧΙ
- Τυχόν προβλήματα με την όρεξη ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Καταγραφή απώλειας βάρους ΝΑΙ ΟΧΙ
Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε διαιτολόγο
 - Οποιαδήποτε πεπτικά συμπτώματα (π.χ. καούρα, παλινδρόμηση) ΝΑΙ ΟΧΙ
Επανελέγξτε τα φάρμακα - εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε ειδικό διαιτολόγο, εάν χρειάζεται



ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΤΩΝ ΜΥΩΝ

- Σημειώθηκαν αλλαγές στη μυϊκή δύναμη (κυρίως στους περιφερικούς μύες στα 4 άκρα); ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

- Σημειώθηκαν αλλαγές στην απώλεια μυών (κυρίως στους περιφερικούς μύες στα 4 άκρα);
ΝΑΙ ΟΧΙ
- Σημειώθηκε δυσφαγία; ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

- Σημειώθηκαν αλλαγές στη φωνή; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Βήχας/αναρρόφηση κατά τη διάρκεια της σίτισης; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Πιο εύκολη κόπωση κατά τη διάρκεια σωματικής δραστηριότητας; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Αλλαγές στον γραφικό χαρακτήρα (ελέγξτε αν υπάρχει δυσκολία στις λεπτές κινητικές δεξιότητες) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ικανότητα εκτέλεσης λεπτών κινητικών εργασιών [εισαγάγετε μια εργασία λεπτής δεξιότητας κατάλληλη για τον ασθενή, π.χ. παιχνίδι με όργανα, σχέδιο, χειροτεχνία, κ.λπ.] ΝΑΙ ΟΧΙ



ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΝΕΥΡΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ

- Σημειώθηκε πονοκέφαλος; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Τυχόν παράπονα σχετικά με έλλειμμα προσοχής, έλλειμμα μνήμης ή γνωσιακές αλλαγές ΝΑΙ ΟΧΙ
- Σημειώθηκαν δυσκολίες στη βάδιση (ανισορροπία, άκαμπτο βάδισμα, αργό βάδισμα...); ΝΑΙ ΟΧΙ
- Τυχόν νευρολογικά χαρακτηριστικά (κινητικό ή αισθητηριακό έλλειμμα, τρόμος, επιληπτικές κρίσεις); ΝΑΙ ΟΧΙ

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

- Αναπνευστικές δυσκολίες που σημειώνονται κατά την ανάπαυση ή/και κατά τη διάρκεια της άσκησης ΝΑΙ ΟΧΙ



ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ

- Παρακολούθηση για σακχαρώδη διαβήτη (ειδικά εάν ο ασθενής είναι μετά από μεταμόσχευση νεφρού) ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Εξέταση για υποθυρεοειδισμό (λειτουργία του θυρεοειδούς με εξέταση ολικής θυροξίνης και θυρεοτρόπου ορμόνης) ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Εξέταση για υπογοναδισμό ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ρωτήστε για την εμφάνιση δευτερογενών σεξουαλικών χαρακτηριστικών στην εφηβεία (εάν είναι απαραίτητο)
- Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε ενδοκρινολόγο, εάν υπάρχει ανησυχία για κάποιο από τα παραπάνω

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟΣ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ

- Επιθυμία απόκτησης παιδιών ΝΑΙ ΟΧΙ

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

- Ρωτήστε αν υπάρχει επιθυμία λήψης γενετικής συμβουλευτικής ΝΑΙ ΟΧΙ
 - *Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε γενετικό σύμβουλο*
 - *Κατά την εγκυμοσύνη, εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε εξειδικευμένη ομάδα μαιευτικής και γυναικολογίας*

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

- Συνέχιση λήψης θεραπείας μείωσης της κυστίνης, ενώ υπάρχει προγραμματισμός για εγκυμοσύνη ΝΑΙ ΟΧΙ
- [Σε περίπτωση εγκυμοσύνης ή επιθυμίας για εγκυμοσύνη] Ελέγχετε αν είναι κατανοητός ο χρόνος διακοπής και επανεκκίνησης της θεραπείας μείωσης της κυστίνης; ΝΑΙ ΟΧΙ

ΔΕΡΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

- Προτείνετε και συμβουλεύετε τη χρήση αντηλιακού με δείκτη ηλιακής προστασίας >30 (όπως απαιτείται)
- Σημειώθηκαν τυχόν δερματικές αλλαγές; ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Σημειώστε εάν το δέρμα είναι πιο

ευαίσθητο, ευερέθιστο, ξηρό κ.λπ. Για ασθενείς μετά

τη μεταμόσχευση

- Σημειώθηκαν τυχόν δερματικές αλλαγές μετά τη μεταμόσχευση; ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε δερματολόγο και επικοινωνήστε με την ομάδα μεταμόσχευσης



ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ/ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ ΠΤΥΧΕΣ

- Ανησυχίες σχετικά με τη διάθεση (ρωτήστε την οικογένεια/φροντιστή) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Οικονομικές δυσκολίες/ανησυχίες ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ανησυχίες σχετικά με το σχολείο/πανεπιστήμιο/κολλέγιο/κοινωνική ζωή ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ανησυχίες στην εργασία ΝΑΙ ΟΧΙ
- Προβλήματα στη σχέση (με σύζυγο/σύντροφο) ΝΑΙ ΟΧΙ
- Η οικογένεια τα βγάζει πέρα; Θα θέλατε πρόσθετη υποστήριξη; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Συμμετείχατε σε ομάδες υποστήριξης ασθενών; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Θα θέλατε να έρθετε σε επαφή με άλλους ασθενείς που πάσχουν από κυστίωση; ΝΑΙ ΟΧΙ
- Όνομα του κύριου σημείου επαφής εντός της ομάδας φροντίδας ΝΑΙ ΟΧΙ
- Ανάγκη πρόσθετων πληροφοριών ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Ζητήστε άδεια για να δώσετε νέες πληροφορίες, τι και πώς
- Τυχόν ερωτήσεις/ανησυχίες που δεν έχουν ήδη καλυφθεί ΝΑΙ ΟΧΙ
 - Εξετάστε το ενδεχόμενο παραπομπής σε ειδικό ψυχολόγο

ΠΡΟΣΘΕΤΕΣ ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ

ΕΜΠΙΣΤΕΥΤΙΚΟ

Υπόβαθρο

Αυτή η λίστα ελέγχου έχει συνταχθεί από μια συντονιστική επιτροπή κλινικών ιατρών από όλη την Ευρώπη με εμπειρία στη θεραπεία και τη διαχείριση ασθενών με κυστίνωση σε όλα τα στάδια της ζωής τους. Η λίστα ελέγχου στοχεύει στην υποστήριξη των επαγγελματιών υγείας στην καθημερινή τους κλινική πρακτική παρέχοντας καθοδήγηση κατά τη διαβούλευση με τους ασθενείς τους με κυστίνωση. Η λίστα των προτεινόμενων λέξεων-κλειδιών έχει σχεδιαστεί για να παρακινήσει τον σύμβουλο-ιατρό να υποβάλει μια σειρά ερωτήσεων που θα παρέχουν μια συνολική αξιολόγηση της ευημερίας των ασθενών.

Οι λέξεις-κλειδιά έχουν σχεδιαστεί ειδικά για να επιτρέπουν στους επαγγελματίες υγείας να διεξάγουν δομημένες διαβουλεύσεις και να καλύπτουν όλες τις πτυχές των πολυοργανικών επιδράσεων της κυστίνωσης, ειδικά με μεγαλύτερους εφήβους και ενήλικες ασθενείς με κυστίνωση. Ο ιατρός θα πρέπει να θέτει ανοικτού τύπου ερωτήσεις σχετικά με διερευνητικά σημεία ενδιαφέροντος, συνδυαστικά με ένα κίνητρο για ερωτήσεις παρακολούθησης που παρακινούν τον ασθενή/φροντιστή να σκεφτεί τις πιθανές συνέπειες και λύσεις στα προβλήματα. Κατά την υποβολή αυτών των ερωτήσεων στον ασθενή, ο σύμβουλος-ιατρός θα πρέπει να εξετάσει εάν η απάντηση που παρέχεται από τον ασθενή εγείρει ανησυχία που αξίζει άμεση παραπομπή σε κατάλληλο ειδικευμένο ιατρό.

Η συντονιστική επιτροπή εμπειρογνομόνων υποστηρίχθηκε από μια διεπιστημονική ομάδα εμπειρογνομόνων με εμπειρία στη μακροπρόθεσμη υποστήριξη ασθενών με κυστίνωση. Τα μέλη κάθε ομάδας αναφέρονται παρακάτω:

Συντονιστική επιτροπή

Καθηγητής Nicholas Webb (Καθηγητής Παιδιατρικής Νεφρολογίας, Ηνωμένο Βασίλειο)
 Δρ Aude Servais (Ειδικευμένη Ιατρός στη Νεφρολογία και τις Μεταμοσχεύσεις, Γαλλία)
 Καθηγητής Anibh Das (Καθηγητής Παιδιατρικής Μεταβολικής Ιατρικής, Γερμανία)
 Δρ Sally Hulton (Σύμβουλος Παιδιατρικής Νεφρολογίας, Ηνωμένο Βασίλειο)
 Καθηγήτρια Elena Levtchenko (Καθηγήτρια Παιδιατρικής, Βέλγιο)
 Καθηγητής Christoph Wanner (Καθηγητής Νεφρολογίας, Γερμανία)

Ομάδα εμπειρογνομόνων

Δρ Gema Ariceta (Σύμβουλος Παιδιατρικής Νεφρολογίας, Ισπανία)
 Δρ Hong Liang (Σύμβουλος Οφθαλμολογίας, Γαλλία)
 Καθηγήτρια Karin Lange (Καθηγήτρια Ιατρικής Ψυχολογίας, Γερμανία)
 Καθηγητής Francesco Emma (Καθηγητής Παιδιατρικής Νεφρολογίας, Ιταλία)
 Καθηγητής Rezan Topaloglu (Καθηγητής Παιδιατρικής Νεφρολογίας, Τουρκία)
 Δρ Rebecca Sberro-Soussan (Σύμβουλος Νεφρολογίας Μεταμοσχεύσεων, Γαλλία)
 Δρ David Game (Σύμβουλος Νεφρολογίας Ενηλίκων, Ηνωμένο Βασίλειο)
 Δρ Risto Lapatto (Σύμβουλος Μεταβολικών Νόσων, Φινλανδία)