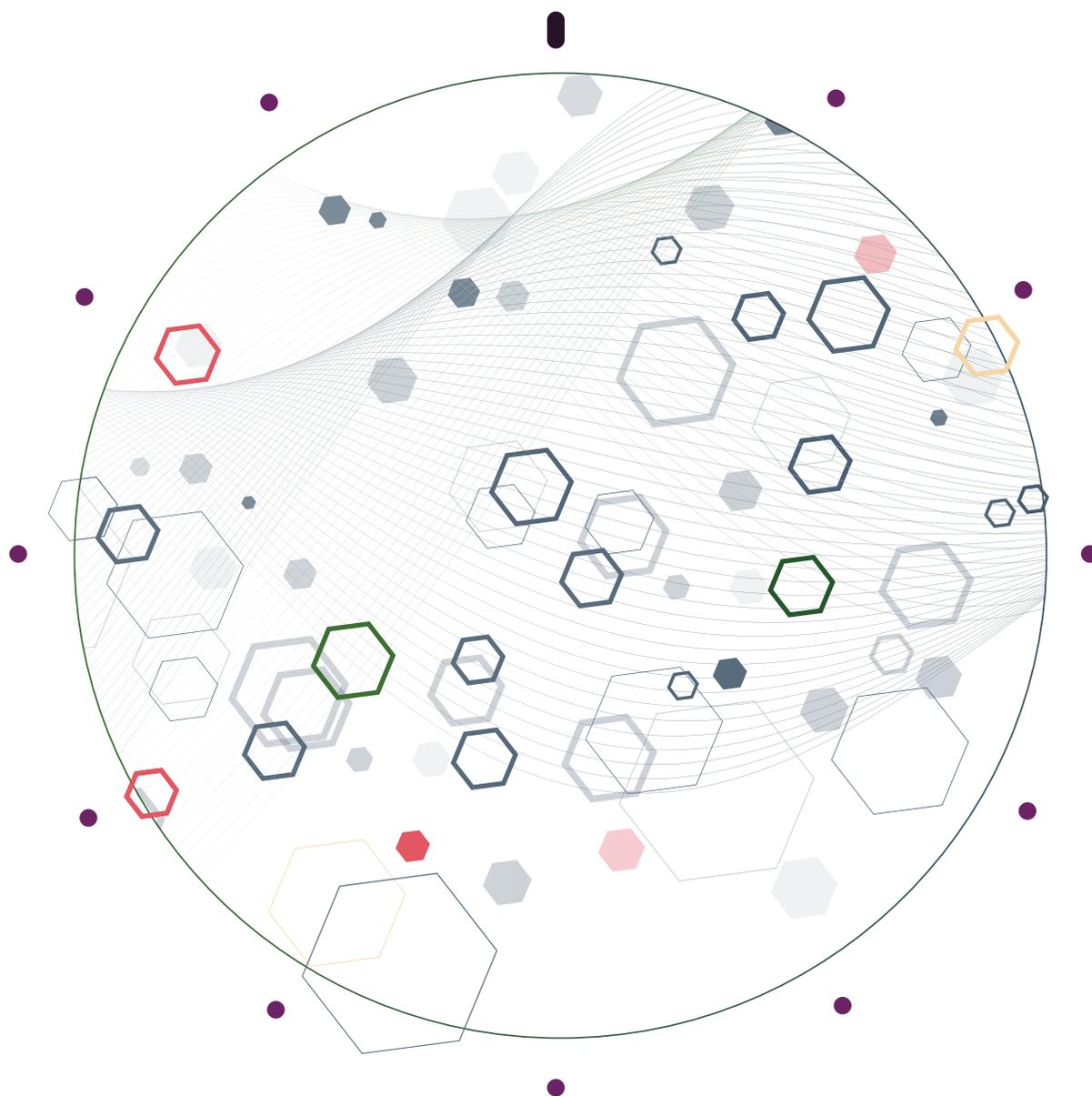


# LISTADO DE COMPROBACIÓN DE CONSULTA CLÍNICA SOBRE LA CISTINOSIS



El programa de ayuda a la toma de decisiones clínicas sobre la cistinosis (CDSP) es un nuevo proyecto que quiere **ayudar** a los profesionales sanitarios en las **consultas diarias** con sus pacientes de cistinosis. El proyecto ofrece **herramientas educativas y prácticas** para contribuir a la gestión de los pacientes adolescentes y adultos que conviven con las complicaciones multiorgánicas de la cistinosis.

## Objetivo del listado de comprobación

Este listado de comprobación específica de la cistinosis está diseñado para ayudarle en sus consultas habituales con sus pacientes adolescentes y adultos.

Tiene los siguientes propósitos:

- **Ayudarle a garantizar que todos los aspectos de las complicaciones multiorgánicas de la cistinosis están controladas** para evitar que pueda convertirse en motivo de preocupación.
- **Ayudarle a decidir si el paciente debe ser visitado también por un especialista** según indica la respuesta a una o varias de las siguientes preguntas.
- Junto con las palabras claves, **hay casillas para ayudarle a identificar visualmente los problemas o áreas potencialmente delicadas** y proporcionar documentación para el archivo del paciente.

Esperamos que este listado de comprobación le ayude a conseguir entrevistas satisfactorias centradas en los pacientes. El orden de las preguntas debe ser acorde a las necesidades del paciente.

## Elementos del listado

- ◆ Aspectos generales
- ◆ Medicación
- ◆ Sistema renal
- ◆ Sistema extrarrenal
- ◆ Aspectos psicológicos/sociales
- ◆ Datos clínicos y otros datos biológicos relevantes

## Aspectos generales

Las siguientes preguntas abiertas proporcionan una visión general que puede guiarle directamente a áreas concretas que puedan ser motivo de preocupación. Deje caer el peso de la conversación sobre sus pacientes; demuestre su comprensión reflexionando sobre lo que le cuentan y aclarando lo que haga falta. Evite transmitir prisa al paciente, aunque tenga poco tiempo.

¿Ha tenido síntomas nuevos desde la última vez que hablamos?

¿Cómo se siente en general?

¿Qué cree que ha ido bien?

¿Cuánta actividad realiza? ¿Siente cada vez más cansancio al hacer ejercicio?

¿Qué tal duerme?

Notas

## Medicación

Se recuerda la importancia de comunicar las sospechas de reacciones adversas a través del Sistema Español de Farmacovigilancia de Medicamentos de Uso Humano [www.notificaram.es](http://www.notificaram.es) o través de la tarjeta amarilla.

Debe comprobarse con frecuencia el nivel de cistina intraleucocitaria (al menos dos veces al año) y mantenerse en valores valle de menos de 1 nmol hemicistina/mg proteína. La medición de los valores valle debe realizarse después de 6 horas para la terapia de depleción de cistina de 4 tomas diarias y después de 12,5 horas para la terapia de depleción de cistina de 2 tomas diarias. Si los niveles son elevados, comprobar la dosis (como máximo, 1,95 g/m<sup>2</sup>/día) y el cumplimiento de la medicación por parte del paciente. Los efectos secundarios más comunes ( $\geq 5\%$ ) incluyen vómitos, náuseas, dolor abdominal, halitosis, diarrea, olor corporal, cansancio, erupciones y dolor de cabeza.

Dosis actual de la terapia de depleción de cistina

Cumplimiento de la terapia de depleción de cistina SÍ NO

Molestias nuevas SÍ NO

¿Son manejables los efectos secundarios? SÍ NO

¿Se ha saltado alguna dosis? SÍ NO

Si es así, ¿con qué frecuencia?

Problemas con el régimen de dosificación SÍ NO

Motivos de la omisión de dosis; ¿olvido o incapacidad por motivos prácticos?

¿El resto de la medicación consigue tomársela? SÍ NO

Indique el resto de la medicación

*Busque una solución práctica para ayudar a su paciente a mantener la frecuencia de las dosis.*

## Sistema renal

### ESPECÍFICO PARA PACIENTES NO TRASPLANTADOS

¿Sigue con la terapia de depleción de cistina?	SÍ	NO
Cumplimiento del tratamiento general de Fanconi	SÍ	NO

### ESPECÍFICO PARA PACIENTES EN DIÁLISIS

**Es posible que haga falta diálisis de mantenimiento antes del trasplante de riñón. Compruebe los siguientes aspectos con su paciente mientras espera el trasplante de riñón.**

Poliuria persistente	SÍ	NO
¿Sigue con la terapia de depleción de cistina?	SÍ	NO
Necesidad persistente de suplementos de electrolitos (potasio, fósforo, bicarbonatos)	SÍ	NO

### ESPECÍFICO PARA PACIENTES TRASPLANTADOS

Variaciones en el volumen residual de orina	SÍ	NO
Necesidad persistente de suplementos de electrolitos (potasio, fósforo, bicarbonatos)	SÍ	NO
Después del trasplante, ¿el paciente ha reanudado o continuado la terapia de depleción de cistina?	SÍ	NO
Cumplimiento de las terapias inmunosupresoras	SÍ	NO
¿Otros motivos de preocupación?	SÍ	NO

*Considere la necesidad de derivar al equipo de trasplantes*

## Sistema extrarrenal

### COMPLICACIONES OCULARES

Percepción de reducción de la visión	SÍ	NO
Percepción de una mayor sensibilidad a la luz solar intensa (fotofobia)	SÍ	NO
Percepción de empeoramiento de la calidad visual (halos, destellos periféricos, etc.)	SÍ	NO
Cumplimiento del régimen del colirio (comprobar la técnica)	SÍ	NO
Efectos secundarios tras la aplicación del colirio en los ojos (irritación, enrojecimiento, visión borrosa, sensación de cuerpos extraños, etc.)	SÍ	NO
Fecha de la última revisión con el oftalmólogo		

*Considere la necesidad de derivar a un oftalmólogo especializado.*

### ASPECTOS DENTALES

Dolor dental reciente	SÍ	NO
Molestias en la boca	SÍ	NO
Sangrado de encías	SÍ	NO
Mal olor o sabor extraño en la boca	SÍ	NO
Boca ardiente o menor percepción del gusto	SÍ	NO
Saliva insuficiente para tragar los alimentos	SÍ	NO
Fecha de última visita al dentista		

*Considere la necesidad de derivar a un dentista especializado.*

## ASPECTOS GASTROINTESTINALES Y DIETÉTICOS

Normalidad para comer y beber	SÍ	NO
Problemas de apetito	SÍ	NO
Pérdida de peso <i>Considere la necesidad de derivar a un dietista</i>	SÍ	NO
Síntomas digestivos (acidez, reflujo, etc.) <i>Revise la medicación. Considere la necesidad de derivar a un dietista especializado si conviene.</i>	SÍ	NO

## COMPLICACIONES MUSCULARES

¿Ha percibido cambios en la fuerza muscular (principalmente músculos distales de las cuatro extremidades)?	SÍ	NO
¿Ha percibido desgaste muscular (principalmente músculos distales de las cuatro extremidades)?	SÍ	NO
¿Ha sentido disfagia?	SÍ	NO
¿Ha notado cambios en la voz?	SÍ	NO
¿Tose o sufre aspiraciones al comer?	SÍ	NO
¿Se cansa con más facilidad durante la actividad física?	SÍ	NO
Cambios en la escritura (comprobar si le resultan más difíciles las habilidades motrices finas)	SÍ	NO
Capacidad de llevar a cabo tareas de motricidad fina (introducir una destreza fina adecuada para el paciente, como tocar un instrumento, dibujar, manualidades, etc.)	SÍ	NO

## COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS

¿Ha tenido dolores de cabeza?	SÍ	NO
Quejas sobre falta de atención, falta de memoria o cambios cognitivos	SÍ	NO
¿Ha percibido dificultades al caminar (desequilibrio, rigidez, lentitud...)?	SÍ	NO
¿Problemas neurológicos (déficit motor o sensorial, temblores, convulsiones)?	SÍ	NO

## ASPECTOS RESPIRATORIOS

¿Percibe dificultades respiratorias mientras descansa y/o cuando hace ejercicio?	SÍ	NO
--	----	----

## COMPLICACIONES ENDOCRINAS

Compruebe la presencia de diabetes mellitus (especialmente si el paciente se ha sometido a un trasplante de riñón)	SÍ	NO
Compruebe si hay hipotiroidismo (pruebas de la función tiroidea con tiroxina total y tirotropina)	SÍ	NO
Compruebe si hay hipogonadismo	SÍ	NO

*Pregunte por la aparición de caracteres sexuales secundarios en la adolescencia (si procede) o considere la necesidad de derivar a un endocrino en alguno de estos casos.*

## PLANIFICACIÓN FAMILIAR

¿Desea tener hijos?	SÍ	NO
Pregunte si desea recibir asesoramiento genético	SÍ	NO
<ul style="list-style-type: none"><li>• Considere la necesidad de derivar a un asesor genético</li><li>• Durante el embarazo, considere la necesidad de derivar a un equipo especializado de obstetricia y ginecología.</li></ul>		
¿Sigue tomando la terapia de depleción de cistina durante la planificación del embarazo?	SÍ	NO
<b>En caso de embarazo o deseo de embarazo</b> , compruebe que comprende cuándo es necesario detener y reanudar la terapia de depleción de cistina	SÍ	NO

## DERMATOLOGÍA

Sugiera y aconseje una crema solar de factor de protección elevado (> 30) (según convenga)	SÍ	NO
¿Ha percibido cambios en la piel? ¿Está sensible, irritada, seca, etc.?	SÍ	NO
<b>Para pacientes después del trasplante</b>		
¿Ha percibido cambios en la piel después del trasplante?	SÍ	NO
<i>Considere derivar de vuelta al dermatólogo y mantenga la comunicación con el equipo del trasplante.</i>		

## Aspectos psicológicos/sociales

Cambios de humor (pregunte a familiares/cuidadores)	SÍ	NO
Dificultades o preocupaciones financieras	SÍ	NO
Preocupación por el colegio/instituto/universidad/vida social	SÍ	NO
Preocupaciones en el trabajo	SÍ	NO
Problemas en sus relaciones (con su cónyuge/pareja)	SÍ	NO
¿La familia se adapta? ¿Quiere apoyo adicional?	SÍ	NO
¿Asiste a grupos de apoyo de paciente?	SÍ	NO
¿Le gustaría ponerse en contacto con otros pacientes afectados por la cistinosis?	SÍ	NO
<i>Nombre de la persona de contacto principal en el equipo de atención</i>		
¿Necesita información adicional?	SÍ	NO
<i>Pida permiso para facilitar más información (qué y cómo)</i>		
<i>Cuestiones o preocupaciones que no se hayan tratado</i>		
<i>Considere la necesidad de derivar a un psicólogo especializado.</i>		
Notas adicionales		

## Datos clínicos y otros datos biológicos relevantes

Añada todos los resultados de los análisis de sangre y demás datos relevantes del paciente.

# El Proyecto

Este listado de comprobación ha sido elaborado por un **comité director** de médicos de toda Europa con experiencia en el tratamiento de los pacientes con cistinosis a lo largo de todas las fases de su vida. El listado de comprobación quiere **apoyar** a los profesionales sanitarios en su **práctica clínica diaria** proporcionándoles **orientación para guiar sus consultas habituales** con los pacientes de cistinosis. La lista de palabras claves sugeridas está diseñada para inducir al médico a realizar una serie de preguntas que le proporcionarán una **evaluación general del bienestar del paciente**.

Las palabras claves están diseñadas específicamente para que los profesionales sanitarios **sigan una consulta estructurada** y aborden todos los aspectos de las complicaciones multiorgánicas de la cistinosis, especialmente con los adolescentes de mayor edad y los adultos con cistinosis. El médico debe realizar preguntas abiertas en relación con los puntos de interés que hay que explorar, seguidas de incentivos para preguntas de seguimiento que obligan al paciente o cuidador a pensar sobre las posibles consecuencias y las soluciones a los problemas. **Cuando se hacen** estas preguntas al paciente, el médico debe considerar si la respuesta proporcionada por éste es motivo de **preocupación** y si hay que derivarlo al especialista correspondiente.

El **comité director de expertos** contó con el apoyo del grupo de expertos multidisciplinarios con experiencia en la atención a largo plazo de pacientes con cistinosis:

## Comité director:

Prof. Nicholas Webb (profesor de nefrología pediátrica, Reino Unido)

Dr.<sup>a</sup> Aude Servais (especialista en nefrología y trasplantes, Francia)

Prof. Anibh Das (profesor de medicina metabólica pediátrica, Alemania)

Dr.<sup>a</sup> Sally Hulton (asesora de nefrología pediátrica, Reino Unido)

Prof.<sup>a</sup> Elena Levtchenko (profesora de pediatría, Bélgica)

Prof. Christoph Wanner (profesor de nefrología, Alemania)

## Grupo de expertos:

Dr.<sup>a</sup> Gema Ariceta (asesora de nefrología pediátrica, España)

Dr.<sup>a</sup> Hong Liang (asesora de oftalmología, Francia)

Prof.<sup>a</sup> Karin Lange (profesora de psicología médica, Alemania)

Prof. Francesco Emma (profesor de nefrología pediátrica, Italia)

Prof.<sup>a</sup> Rezan Topaloglu (profesora de nefrología pediátrica, Turquía)

Dr.<sup>a</sup> Rebecca Sberro-Soussan (asesora de nefrología de trasplantes, Francia)

Dr. David Game (asesor de nefrología adulta, Reino Unido)

Dr. Risto Lapatto (asesor de enfermedades metabólicas, Finlandia)





# Cystinosis CDSP

Clinical Decision Support Programme

Consulte el sitio web del proyecto CDSP para acceder a todas las herramientas que podrán ayudarle en sus consultas diarias para el tratamiento de pacientes jóvenes y adultos con cistinosis.

