Checklist per le visite sulla cistinosi

Qual è l'obiettivo della checklist?

Pensata per essere uno strumento di supporto durante le regolari visite di controllo dei pazienti adulti o adolescenti, la checklist sulla cistinosi si prefigge le seguenti finalità:

- Aiutare il professionista sanitario a verificare che tutti gli aspetti legati alle manifestazioni multi-organo della cistinosi siano monitorati.
- Aiutare il professionista sanitario a stabilire se il paziente deve essere visitato da uno specialista, sulla base delle risposte a una o più delle domande sotto riportate

Oltre alle parole chiave, vengono riportate anche le caselle di spunta per individuare visivamente eventuali problemi o aree che possono essere fonte di preoccupazione e fornire una documentazione per la cartella clinica del paziente

Il nostro auspicio è che questo opuscolo possa essere di aiuto per condurre colloqui efficaci incentrati sul paziente. L'ordine delle domande sotto riportate può variare in base alle esigenze del paziente.

DOMANDE GENERALI

Le domande aperte sotto riportate serviranno a delineare un quadro generale che vi indirizzerà direttamente verso specifiche aree che possono essere fonte di preoccupazione. Lasciate che siano i pazienti a parlare; dimostrate la vostra comprensione riformulando ciò che vi hanno detto e chiarite quando necessario. Evitate di far sentire il paziente sotto pressione, anche se il tempo a vostra disposizione è limitato.

- Ha avuto nuovi sintomi dall'ultima volta che abbiamo parlato?
- Come si sente in generale?
- Che cosa ritiene stia andando bene?
- Quanto è attivo/a? Si sente più affaticato/a quando svolge attività fisica?
- Come sta dormendo?

NOTE

_____
_____
_____
_____
_____

FARMACI

La cistina leucocitaria del paziente deve essere controllata regolarmente (almeno due volte l'anno) e mantenuta ai livelli minimi <1 nmol emicistina/mg di proteina. Le misurazioni dei livelli minimi devono essere eseguite 6 ore dopo la terapia depletiva della cistina assunta 4 volte al giorno e 12 ore dopo la terapia depletiva della cistina assunta 2 volte al giorno. Se i livelli risultano elevati, verificare il dosaggio (dose massima di 1,95 g/m^2/die) e l'aderenza del paziente alla terapia. Gli effetti indesiderati comuni (≥5%) sono vomito, nausea, dolori addominali, alitosi, diarrea, odore alterato della cute, affaticamento, eruzione cutanea e cefalea.

- Dose attuale di terapia depletiva della cistina
- Aderenza alla terapia depletiva della cistina — SÌ □ NO □
- Nuovi disturbi — SÌ □ NO □
- Gli effetti indesiderati sono gestibili? — SÌ □ NO □
- Dosi saltate?
  In caso affermativo, con quale frequenza? — SÌ □ NO □
- Problemi con il regime posologico — SÌ □ NO □
- Motivazioni per le dosi saltate: dimenticanza o impossibilità ad assumere la dose per motivi pratici?
- Altri farmaci: in grado di assumerli? — SÌ □ NO □
  - Elencare gli altri farmaci

_____

_____

_____

Trovare una soluzione pratica per aiutare il paziente a mantenere un'assunzione regolare.

SISTEMA RENALE

DOMANDE SPECIFICHE PER PAZIENTI CON RENI NATIVI

- Tuttora in terapia depletiva della cistina SÌ☐ NO ☐
- Aderenza al trattamento generale per la sindrome di Fanconi SÌ ☐ NO ☐

DOMANDE SPECIFICHE PER I PAZIENTI IN DIALISI

Prima del trapianto di rene potrebbe essere necessaria una dialisi di mantenimento. Verificare i seguenti punti con il paziente mentre è in attesa di un trapianto di rene.

- Poliuria persistente SÌ☐ NO ☐
- Tuttora in terapia depletiva della cistina SÌ☐ NO ☐
- Necessità persistente di integratori elettrolitici (potassio, fosfato, bicarbonato) SÌ ☐ NO ☐

DOMANDE SPECIFICHE PER PAZIENTI SOTTOPOSTI A TRAPIANTO DI RENE

- Variazioni nel volume urinario residuo SÌ☐ NO ☐
- Necessità persistente di integratori elettrolitici (potassio, fosfato, bicarbonato) SÌ☐ NO ☐
- Dal trapianto, il paziente ha ripreso/continuato a seguire la terapia depletiva della cistina SÌ☐ NO ☐
- Aderenza alle terapie immunosoppressive SÌ ☐ NO ☐
- Altri problemi? SÌ ☐ NO ☐
  - *Prendere in considerazione un eventuale consulto con il team trapianto*

SISTEMA EXTRARENALE

COINVOLGIMENTO OCULARE

- Riduzioni della vista SÌ ☐ NO ☐
- Aumentata sensibilità alla luce solare intensa (fotofobia) SÌ ☐ NO ☐
- Ripercussioni sulla qualità della vista (aloni, fotopsie periferiche ecc.) SÌ ☐ NO ☐

- Compliance con i colliri SÌ ☐ NO ☐
  - (*verificare la tecnica*)
- Eventuali effetti indesiderati una volta instillate le gocce (irritazione, rossore, visione sfocata, sensazione di corpo estraneo ecc.) SÌ ☐ NO ☐
- Data dell'ultimo controllo oculistico ☐
  - *Prendere in considerazione il consulto con uno specialista in oftalmologia*

DENTALE

- Mal di denti recente SÌ ☐ NO ☐
- Dolore nel cavo orale SÌ ☐ NO ☐
- Gengive sanguinanti SÌ ☐ NO ☐
- Cattivo odore o gusto insolito in bocca SÌ ☐ NO ☐
- Bruciore alla lingua o ridotta percezione del gusto SÌ ☐ NO ☐
- Salivazione insufficiente a deglutire il cibo SÌ ☐ NO ☐
  - Data dell'ultimo controllo odontoiatrico ☐
  - *Prendere in considerazione il consulto con uno specialista in odontoiatria*

APPARATO GASTROINTESTINALE E DIETA ALIMENTARE

- Assunzione di cibo e bevande nella norma SÌ ☐ NO ☐
- Eventuali problemi di appetito SÌ ☐ NO ☐
  - Eventuale calo di peso SÌ ☐ NO ☐

    Prendere in considerazione il consulto con un dietologo
  - Sintomi digestivi (ad es. pirosi, reflusso) SÌ ☐ NO ☐

    Esaminare i farmaci assunti; prendere in considerazione il consulto con uno specialista in dietologia se necessario

COINVOLGIMENTO MUSCOLARE

- Presenza di variazioni nella forza muscolare (principalmente a livello della muscolatura distale degli arti)? SÌ ☐ NO ☐
- Presenza di variazioni nel deperimento muscolare (principalmente a livello della muscolatura distale degli arti)? SÌ ☐ NO ☐

- Presenza di disfagia? SÌ ☐ NO ☐
- Presenza di alterazioni della voce? SÌ ☐ NO ☐
- Tosse/aspirazione durante i pasti? SÌ ☐ NO ☐
- Maggiore affaticamento durante l'attività fisica? SÌ ☐ NO ☐
- Variazioni nella grafia (*verificare se il paziente ritiene l'esecuzione delle abilità motorie fini più difficile*) SÌ ☐ NO ☐
- In grado di eseguire compiti di motricità fine [*inserire un compito di motricità fine appropriato per il paziente, come suonare uno strumento, disegnare, realizzare un lavoretto a mano ecc.*] SÌ ☐ NO ☐

COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO

- Presenza di cefalee? SÌ ☐ NO ☐
- Segnalazione di deficit di attenzione, deficit di memoria o alterazioni cognitive SÌ ☐ NO ☐
- Presenza di difficoltà di deambulazione (mancanza di equilibrio, andatura rigida, passo lento…)? SÌ ☐ NO ☐
- Segni neurologici (deficit motorio o sensitivo, tremori, convulsioni)? SÌ ☐ NO ☐

APPARATO RESPIRATORIO

- Difficoltà a respirare a riposo e/o durante l'attività fisica SÌ ☐ NO ☐

COINVOLGIMENTO ENDOCRINO

- Monitoraggio per diabete mellito (in particolare se il paziente ha subito un trapianto di rene) SÌ ☐ NO ☐
- Test per l'ipotiroidismo (test di funzionalità tiroidea tramite tiroxina totale e ormone stimolante la tiroide) SÌ ☐ NO ☐
- Test per l'ipogonadismo SÌ ☐ NO ☐

  Porre domande sulla comparsa di caratteri sessuali secondari durante l'adolescenza (*se appropriato*)
  - *Prendere in considerazione il consulto con un endocrinologo in caso di preoccupazioni relative a uno dei punti di cui sopra*

PIANIFICAZIONE FAMILIARE

- Desiderio di avere figli SÌ ☐ NO ☐
- Chiedere al paziente se desidera ricevere una consulenza genetica SÌ ☐ NO ☐
  - *Prendere in considerazione il consulto con un consulente genetista*
  - *In gravidanza, prendere in considerazione il consulto con un team specializzato in ostetricia e ginecologia*

- Ancora in terapia depletiva della cistina durante la pianificazione della gravidanza SÌ ☐ NO ☐
- [*Se la paziente è incinta o desidera rimanere incinta*] Verificare che abbia compreso quando interrompere e riprendere la terapia depletiva della cistina SÌ ☐ NO ☐

DERMATOLOGIA

- Suggerire e consigliare l'uso di una crema solare a elevato fattore di protezione (>30) (*secondo necessità*)
- Presenza di alterazioni cutanee SÌ ☐ NO ☐
  - *Annotare se la pelle risulta più sensibile,*

irritabile, secca ecc. Per i pazienti sottoposti a trapianto

- Presenza di alterazioni cutanee post-trapianto SÌ ☐ NO ☐
  - *Prendere in considerazione un nuovo consulto con il dermatologo e la comunicazione al team di trapianto*

ASPETTI PSICOLOGICI/SOCIALI

- Preoccupazioni relative all'umore (chiedere a familiari/caregiver?) SÌ ☐ NO ☐
- Difficoltà/preoccupazioni di tipo economico SÌ ☐ NO ☐
- Preoccupazioni relative a scuola/università/vita sociale SÌ ☐ NO ☐
- Preoccupazioni sul lavoro SÌ ☐ NO ☐
- Problemi nei rapporti (con coniuge/partner) Sì ☐ NO ☐
- Coping familiare? Desiderio di ricevere ulteriore supporto SÌ ☐ NO ☐
- Partecipazione a gruppi di supporto per pazienti SÌ ☐ NO ☐
- Desiderio di mettersi in contatto con altri pazienti affetti da cistinosi SÌ ☐ NO ☐
- Nome del referente principale all'interno del team assistenziale SÌ ☐ NO ☐
- Richiesta di maggiori informazioni SÌ ☐ NO ☐
  - *Chiedere il permesso di fornire nuove informazioni; cosa e come*
- Eventuali domande/preoccupazioni non ancora affrontate SÌ ☐ NO ☐
  - *Prendere in considerazione il consulto con uno specialista in psicologia*

NOTE AGGIUNTIVE

RISULTATI CLINICI E ALTRI DATI BIOLOGICI RILEVANTI

Aggiungere di seguito i risultati di tutti gli esami del sangue eseguiti e altri dati rilevanti per il paziente

Contesto

La presente checklist è stata redatta da un comitato direttivo composto da medici provenienti da tutta Europa, con esperienza nel trattamento e nella gestione dei pazienti affetti da cistinosi nelle varie fasi della loro vita. La checklist vuole essere di supporto ai professionisti sanitari durante lo svolgimento della prassi clinica quotidiana, fornendo loro uno strumento in grado di indirizzare i regolari controlli con i pazienti affetti da cistinosi. L'elenco di parole chiave suggerite è pensato per spronare il medico a porre una serie di domande in grado di fornire una valutazione complessiva del benessere del paziente.

Le parole chiave sono studiate specificamente per consentire ai professionisti sanitari di condurre un colloquio strutturato, affrontando tutti gli aspetti degli effetti multiorgano della cistinosi, in particolare con gli adolescenti più grandi e i pazienti adulti. Il medico deve porre domande aperte circa i punti di interesse esplorativi, seguite da un incentivo per le domande di follow-up che spingono paziente/caregiver a riflettere sulle potenziali conseguenze e le soluzioni dei problemi. Quando pone queste domande al paziente, il medico deve valutare se la risposta fornita dal paziente solleva una preoccupazione che merita un consulto immediato con uno specialista appropriato.

Il comitato direttivo di esperti è stato supportato da una faculty multidisciplinare, formata da membri con esperienza nel supporto a lungo termine dei pazienti con cistinosi; i membri di ciascun gruppo sono elencati di seguito:

<u>Comitato direttivo</u>

Professor Nicholas Webb (Professore di Nefrologia pediatrica, Regno Unito)
Dr Aude Servais (Specialista in Nefrologia e Trapianti, Francia)
Professor Anibh Das (Professore di Medicina metabolica pediatrica, Germania)
Dr Sally Hulton (Consulente in Nefrologia pediatrica, Regno Unito)
Professor Elena Levtchenko (Professore di Pediatria, Belgio)
Professor Christoph Wanner (Professore di Nefrologia, Germania)

<u>Faculty di esperti</u>

Dr Gema Ariceta (Consulente in Nefrologia pediatrica, Spagna)
Dr Hong Liang (Consulente in Oftalmologia, Francia)
Professor Karin Lange (Professore di Psicologia medica, Germania)
Professor Francesco Emma (Professore di Nefrologia pediatrica, Italia)
Professor Rezan Topaloglu (Professore di Nefrologia pediatrica, Turchia)
Dr Rebecca Sberro-Soussan (Consulente in Nefrologia dei trapianti, Francia)
Dr David Game (Consulente in Nefrologia dell'adulto, Regno Unito)
Dr Risto Lapatto (Consulente in Malattie metaboliche, Finlandia)