

CHECK-LIST CONSULTATION



DIAGNOSTIC

- Vérification du diagnostic dont moléculaire (noter la mutation et sa pathogénicité + génotypage des parents)
- Rappel du mode d'entrée dans la maladie
- Arbre généalogique
- Dépistage fratrie et famille

DEPUIS LA DERNIÈRE CONSULTATION

Evènements ?

- Hospitalisation
- Maladie intercurrente
- Introduction nouveau traitement
- Utilisation du Régime d'urgence
- Voyage

État général :

- Poids /taille / PC¹
- Douleur
- Sommeil
- Etat dentaire



RÉGIME ALIMENTAIRE

- Relevé alimentaire
- Troubles de l'oralité / longueur des repas
- Tolérance de la NE²
- Transit, confort abdominal
- Date changement bouton GPE³
- Mélange AA⁴ / VMOE⁵: observance et tolérance
- Approvisionnement et remboursement des produits du régime: produits hypoprotidiques, VMOE, AA, vitamines...
- Ordonnances AGEPS⁶
- Proposition de nouveaux produits

TRAITEMENT

- Vérification posologie, observance, tolérance (apprécier nombre de gélules ou comprimés/prise et nombre de prise/jour)
- Explication bénéfice-risque
- Ordonnance
- Contraception / projet grossesse
- PAC⁷: date de pose, date de la dernière opacification, à remplacer



PRÉVENTION

- Facteurs de risque de décompensation
- Alcool/tabac/toxique ...
- Schéma vaccinal
- Carnet de santé
- Allergie

SCOLARITÉ INSERTION PROFESSIONNELLE

- Autonomie, vit seul / aidant
- Adaptations
- Orientation scolaire ou professionnelle
- PAI⁸...

RÉÉDUCATION

- Prise en charge en rééducation
- Suivi MPR⁹
- Matériel/orthèses



RECHERCHE




- Participation à Essais cliniques
- Inclusion dans une Cohorte / registre (G2m dépistage...)
- Lettre d'information BaMaRa¹
- Information/Consentement patient (CPC, essai clinique, registre...)
- Collection biologique

ADMINISTRATIF

- Consultation avec assistante sociale
- ALD² / MDPH³ à renouveler / autres (AJPP⁴...)
- DMP⁵/DPI⁶: protocole urgence
- Vérifier adresse de contact (père-mère)
- Vérifier correspondants dont médecin traitant et hôpital de proximité
- Connaissance des contacts du service (secrétariat, équipe diététique,...)



PRÉVENTION DE L'URGENCE

- Carte d'urgence (portefeuille)
 - Protocole urgence et contacts d'urgence (sac, tel, DMP/DPI)
www.filiere-g2m.fr/urgences
- 
- Vaccins saisonniers (grippe, covid, rotavirus, VRS⁷...)
 - Régime d'urgence à jour
 - Hôpital de proximité et médecin référent (consultation anticipée)
 - Chirurgie programmée

NE PAS OUBLIER POUR LE PATIENT



- Projet de **voyage** (voir check-list consultation voyage MHM-site internet G2m)
- Proposer **séjours de répit**
- Proposer ETP/e-ETP (flyer, site internet)
- Préparer la **transition** des soins (voir passeport transition-site internet G2m)
- Projet de **grossesse** (grossesse patiente / grossesse parents) et conseil génétique

NE PAS OUBLIER POUR LES MÉDECINS TRAITANTS

- Indiquer l'existence des PDNS⁸ et protocole d'urgence au médecin traitant
- Informer de l'intégration du patient dans un programme ETP
- Participation à un essai clinique

DOCUMENTS À REMETTRE



- Coordonnées des associations de patients (dépliant ou annuaire des associations G2m-site internet G2m)
- Livre de recettes, supports ETP, guide SNG
- Indiquer site internet filière (ex. protocole urgence, livret voyage, inscription en ligne e-ETP...)