

Malattie metaboliche ereditarie

Codice di esenzione: **RCG040**

A: Malattie mitocondriali

B: Fenilchetonuria late-diagnosis

C: Malattie da accumulo lisosomiale

D: Osteogenesi imperfetta

E: Disordini del metabolismo dell'omocisteina

F: Disordini del metabolismo proteico late-diagnosis

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

Assicurate un accesso venoso

(A, B, C, D, E, F).

Monitorate i parametri vitali

(A, B, C, D, E, F).

Supportate le funzioni vitali

(A, B, C, D, E, F).

Garantite il fabbisogno energetico

(per via parenterale e/o enterale) (A, E, F).

Manovre da non effettuare

Movimentazione incauta per:

- deficit neuro-motorio (A, C, D, E, F)
- rischio fratture da osteopatia e/o osteoporosi (A, C, D, E, F)
- ipovisione cecità (E).

Interazioni con i farmaci

Evitate antibiotici ad azione tossica mitocondriale (A):

- cloramfenicolo
- aminoglicosidici
- linezolid.

Evitate FANS e preferite paracetamolo (A).
Limitate l'uso dei farmaci con eccipiente l'aspartato (B).

Comorbilità possibili

Stati flogistici intercorrenti (A, B, C, D, E, F), catabolismo da digiuno prolungato (A, F), gastroenterite e disidratazione (A, E, F), fratture spontanee (D).

Condotta assistenziale

- Assicurate un accesso venoso (A, B, C, D, E, F)
- Monitorate i parametri vitali (A, B, C, D, E, F)
- Supportate le funzioni vitali (A, B, C, D, E, F)
- Garantite il fabbisogno energetico (per via parenterale e/o enterale)(A, E, F)

Manovre da non effettuare

- Movimentazione incauta per:
- Deficit neuro-motorio (A, C, D, E, F)
 - Rischio fratture da osteopatia e/o osteoporosi (A, C, D, E, F)
 - Ipovisione o cecità (E)

Interazioni con farmaci

- Evitate cloramfenicolo, aminoglicosidici, linezolid
- Evitate FANS e preferite paracetamolo (A)
- Limitate l'uso dei farmaci con eccipiente l'aspartato (B)

Comorbilità possibili

- Stati flogistici intercorrenti (A, B, C, D, E, F)
- Catabolismo da digiuno prolungato (A, F)
- Gastroenterite e disidratazione (A, E, F)
- Fratture spontanee (D)

A) Malattie mitocondriali; **B)** Fenilchetonuria late-diagnosis; **C)** Malattie da accumulo lisosomiale; **D)** Osteogenesi imperfetta
E) Disordini del metabolismo dell'omocisteina; **F)** Disordini del metabolismo proteico late-diagnosis