

FRONTE



PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA RARA

Informazioni personali e indicazioni sanitarie

Personal information and health recommendations

Cognome e Nome del paziente
Patient's Surname and Name

Luogo e data di nascita
Place and date of birth

Struttura Sanitaria di riferimento
Health Reference Center

Riferimenti Medico curante
Reference MD contacts

In caso di emergenza contattare il 112
In case of emergency contact the emergency number (112 in EU)

Il presente non è un documento sanitario, ma un'informativa relativa alla malattia. Per informazioni sanitarie rivolgersi direttamente al medico curante

RETRO

Denominazione Patologia
Disease Name

Deficit del trasportatore di glucosio tipo 1 *GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME*

Informazioni utili

Il paziente è affetto da una rara patologia metabolica per cui sta seguendo un particolare regime dietetico (dieta chetogena) caratterizzato da un apporto elevato di grassi e minimo di carboidrati.

Questo determina uno stato di CHETOSI CRONICA con valori aumentati di chetoni ematici e urinari; possono inoltre osservarsi valori ridotti di glicemia che però non devono mai essere inferiori a 50.

In caso di disidratazione o di necessità di reintegrazione di liquidi si consiglia l'assunzione di soluzioni fisiologiche mentre le bevande zuccherate o la somministrazione di soluzioni e.v. di glucosio o destrosio, interrompendo lo stato di chetosi in modo brusco, possono peggiorare la sintomatologia neurologica e creare uno squilibrio metabolico.

Per questo motivo si consiglia l'uso di soluzioni glucosate per os o e.v. SOLO in caso di ASSOLUTA NECESSITA' e la scelta di farmaci SENZA ZUCCHERO AGGIUNTO.

Codice malattia ORPHA:
ORPHANET disease code **71277**

Codice malattia ICD-10:
ICD-10 disease code **G93.4**

Codice esenzione SSN:
Italy health system code **RCG060**

Versione 1

Denominazione Patologia
Disease Name

Deficit del trasportatore di glucosio tipo 1 *GLUT1 DEFICIENCY SYNDROME*

Informazioni essenziali

Need to know

Il paziente è affetto da una rara patologia metabolica per cui sta seguendo un particolare regime dietetico (dieta chetogena) caratterizzato da un apporto elevato di grassi e minimo di carboidrati. Questo determina uno stato di CHETOSI CRONICA con valori aumentati di chetoni ematici e urinari; possono inoltre osservarsi valori ridotti di glicemia che però non devono mai essere inferiori a 50 mg/dl. In caso di disidratazione o di necessità di reintegrazione di liquidi si consiglia l'assunzione di soluzioni fisiologiche mentre le bevande zuccherate o la somministrazione di soluzioni e.v. di glucosio o destrosio, interrompendo lo stato di chetosi in modo brusco, possono peggiorare la sintomatologia neurologica e creare uno squilibrio metabolico. Per questo motivo si consiglia l'uso di soluzioni glucosate per os o e.v. SOLO in caso di ASSOLUTA NECESSITA' e la scelta di farmaci SENZA ZUCCHERO AGGIUNTO.

The patient is affected by a rare metabolic pathology for which he is following a specific diet (ketogenic diet), featuring high fat intakes and very limited carbohydrates. This determines a state of CHRONIC KETOSIS with increased values of blood and urinary ketones; lower blood glucose levels may also be observed but they should never go below 50 mg/dl. In case of dehydration or fluid reintegration, it is recommended to give physiological solutions while sugary drinks or the administration of i.v. solutions of glucose or dextrose, since they abruptly stop the state of ketosis, can worsen neurological symptoms and create a metabolic disorder. For this reason the use of glucose solutions by os or i.v. is recommended ONLY in case of ABSOLUTE NECESSITY and drugs without added sugar should be used.

Codice malattia ORPHA:
ORPHANET disease code **71277**

Codice malattia ICD-10:
ICD-10 disease code **G93.4**

Codice esenzione SSN:
Italy health system code **RCG060**

Versione 2