



European
Reference
Network

MetabERN

European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

GUIDA PER IL PAZIENTE ALLO SCOMPENSO METABOLICO ACUTO



SUGGERIMENTI/ISTRUZIONI PER L'USO DEL PROTOCOLLO DI
EMERGENZA

Introduzione

Lo scompenso metabolico acuto è un rischio possibile in molti errori congeniti del metabolismo. Se il paziente presenta infezioni intercorrenti e/o vomito, subisce un trauma, non può mangiare/bere normalmente o va incontro ad uno stress anche emotivo importante, è a rischio di scompenso metabolico.

Questo protocollo ha lo scopo di aiutare a prevenire lo scompenso metabolico e a gestirlo in sicurezza a casa (fase 1) o in ospedale (fase 2).

La prima fase del protocollo può essere iniziata a casa e, se la gestione domiciliare risulta efficace, è possibile evitare il ricovero in ospedale. Qualora fosse necessaria l'ospedalizzazione, il protocollo di emergenza online fornisce un quadro chiaro della situazione attuale e della patologia per i genitori, i pazienti e gli operatori sanitari.

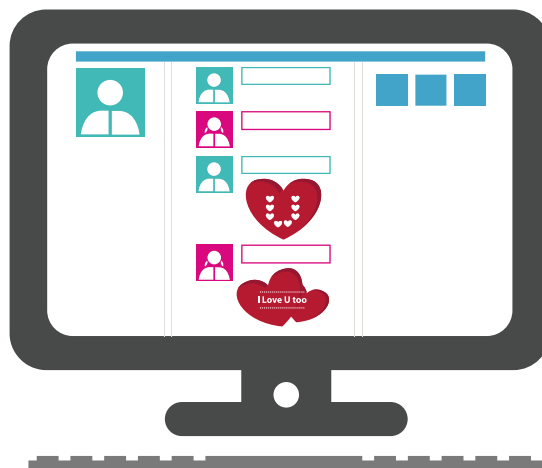
Ciò può aiutare sia a prevenire situazioni più difficili da gestire che ad ottimizzare la comunicazione tra famiglie e operatori sanitari.

In caso di necessità di infusione peri-operatoria, lo schema riportato in questo protocollo è facilmente applicabile. Tuttavia, sia nelle procedure richieste in emergenza che in quelle programmate, è consigliabile la consulenza con lo specialista in malattie metaboliche.

Rispettando fedelmente i punti salienti di questo protocollo, i genitori/i pazienti possono collaborare con gli operatori sanitari per prevenire efficacemente lo scompenso metabolico acuto.

In collaborazione con il vostro specialista in malattie metaboliche di riferimento, che vi fornirà i numeri di telefono per l'emergenza, potete creare il vostro protocollo personale sul sito Web:

<https://www.emergencyprotocol.net>



COME?

Per creare il protocollo è necessario fornire i seguenti dati sul sito:

- nome e cognome del paziente
- patologia
- ultimo peso in kg
- lingua
- i recapiti dei medici specialisti in malattie metaboliche da contattare in caso di emergenza

Il protocollo, il volantino e il sito web sono stati creati in un progetto di MetabERN (Network Europeo di riferimento per le Malattie Metaboliche Ereditarie). Tutti i collaboratori sono accreditati sul sito web.

Guida per i genitori

Quando il tuo bambino si ammala

I sintomi da monitorare possono essere generali (come vomito, febbre) o specifici per la malattia metabolica (come il dolore muscolare). In queste circostanze, i pazienti affetti da errori congeniti del metabolismo hanno bisogno di un elevato fabbisogno energetico per tornare allo stato di benessere. Spesso tuttavia il loro difetto metabolico, che può determinare accumulo di sostanze tossiche o deficit energetico, li conduce ad uno scompenso metabolico acuto.

Fase 1, step 1

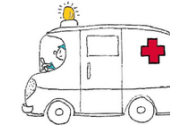
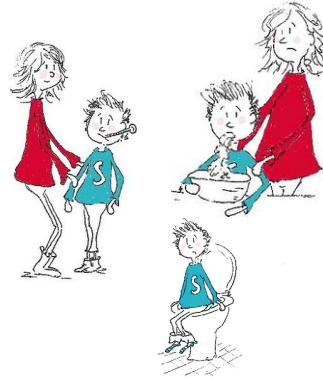
Se sospetti uno scompenso metabolico acuto, inizia ad applicare il protocollo. Preparati a seguirlo passo dopo passo, in base alla tua versione personalizzata. Contatta il tuo medico metabolista di riferimento per informarlo che hai iniziato il protocollo. I numeri di telefono del medico/ospedale/dipartimento che è necessario contattare sono elencati nel protocollo.

Fase 1, step 2

Attieniti al protocollo e somministra paracetamolo, maltodestrine e/o soluzione reidratante orale come prescritto. Abbassare la temperatura corporea è importante per ridurre la richiesta metabolica. Il paracetamolo è un buon primo passo. Alcuni medici possono consigliare farmaci antipiretici alternativi o aggiuntivi, come i FANS.

Il tuo bambino si sente meglio?

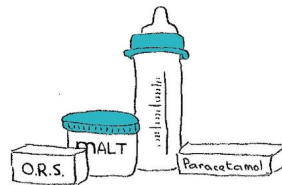
Controlla il tuo bambino ogni tre ore, anche durante la notte. Se il bambino migliora, contatta il medico metabolista per comunicarlo. Se il bambino peggiora, vai alla fase 2 del protocollo, da effettuare in ospedale.



Fase 2

Chiama un'ambulanza o porta tuo figlio in ospedale.

Avvisa il pronto soccorso dell'ospedale più vicino a casa per informare che è necessario il ricovero. Porta tuo figlio in ospedale e porta con te il protocollo di emergenza. Se la situazione di tuo figlio è molto grave, chiama un'ambulanza. Consegna subito il protocollo a un medico o un infermiere (o al personale dell'ambulanza) e sottolineane l'importanza. Cita anche il nome del medico specialista che hai informato. Il protocollo può quindi essere applicato. Assicurati che il metabolista sia chiamato per decidere gli step successivi.





SUGGERIMENTO 1

Prima di utilizzare il protocollo per la prima volta, condividilo e discutine con gli operatori sanitari dell'ospedale in cui verrà ricoverato il bambino in caso di emergenza. Spiega l'importanza del protocollo di emergenza e sottolinea quali sono i rischi quando questo protocollo non viene seguito correttamente. Potresti chiedere al tuo metabolista di aiutarti. Chiedi al tuo ospedale più vicino chi/quale reparto è possibile chiamare direttamente quando è necessario utilizzare la fase 2 del protocollo. Scrivi questo numero qui:_____



SUGGERIMENTO 4

Assicurati che una versione cartacea del protocollo sia sempre disponibile a casa in una posizione fissa (ad esempio sul tavolo/frigorifero). Il protocollo può essere tenuto dentro una cartellina di plastica per mantenerlo pulito. Porta sempre con te una versione del protocollo quando viaggi e conservane una copia nello zaino scolastico di tuo figlio.



SUGGERIMENTO 7

Questo non è un protocollo terapeutico. I protocolli di emergenza sono utilizzati per le prime 24-48 ore. La comunicazione con il medico specialista è quindi importante, specialmente quando i risultati degli esami di laboratorio sono disponibili.



SUGGERIMENTO 2

Controlla regolarmente le tue scorte di paracetamolo, di soluzione reidratante orale e di maltodestrine (ne esistono diverse marche). Questi prodotti devono essere sempre disponibili non appena è necessario iniziare il protocollo. Per alcune patologie avrai anche bisogno di scorte per iniziare l'alimentazione enterale con sondino naso gastrico (SNG) o gastrostomia endoscopica percutanea (PEG).



SUGGERIMENTO 5

Controlla regolarmente il peso del bambino. Il protocollo di emergenza deve essere modificato non appena il peso del bambino si modifica di più del 10%. Informa il tuo metabolista di riferimento quando stampi un nuovo protocollo con il peso adeguato.



SUGGERIMENTO 8

In questo protocollo la febbre è definita come il riscontro di TC > 38.5°C misurata una sola volta o TC 38°C misurata due volte con un intervallo di un'ora.



SUGGERIMENTO 10

La somministrazione di farmaci antiemetici (ondansetron) non è consigliata prima di aver consultato il medico metabolista di riferimento



SUGGERIMENTO 3

In viaggio porta con te una fotocopia del protocollo da tenere in macchina o scansiona il protocollo in modo da poterlo aprire sul telefono. In questo modo lo avrai sempre a disposizione. È anche utile rileggere il protocollo prima di partire per assicurarti di portare con te tutto ciò che potrebbe essere necessario.



SUGGERIMENTO 6

Leggi e aggiorna regolarmente il protocollo di emergenza. Fallo almeno una volta ogni sei mesi. Coinvolgi il tuo bambino utilizzando le immagini presenti, in modo che sappia anche lui/lei cosa fare quando si sente male.



SUGGERIMENTO 9

La soluzione di emergenza o l'infusione endovenosa di glucosio non devono mai essere interrotte bruscamente, potendo ciò causare ipoglicemia di rimbalzo.

