

ALLEGATO D
PRINCIPI ATTIVI APPROVATI PER IL TRATTAMENTO DELLE
MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

TRATTAMENTO	UTILIZZO APPROVATO DAL TAVOLO TECNICO
Acido alfa-lipoico	Deficit del complesso piruvato deidrogenasi
Acido carginico	Difetti del ciclo dell'urea
Acido chenodesossicolico	Xantomatosi cerebrotendinea
Acido folico/Acido folinico	Deficit di glutammato formimino transferasi
	Deficit di metionina sintetasi
	Deficit di Metilentetraidrofolato reductasi
	Omocistinuria classica
	Deficit di transcobalamina II
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl F
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl C
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl D
Acido folinico	Deficit di diidropteridina reductasi
	Iperglicinemia non chetotica
	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi
Alcalinizzanti delle urine	Cistinuria
	Iperattività di fosforibosil-pirofosfato sintetasi
Betaina	Metilmalonico aciduria con omocistinuria
Biotina	Deficit multiplo di carbossilasi
	Deficit di biotinidasi
Bromocriptina mesilato	Deficit di decarbossilasi degli aminoacidi L-aromatici
Cisteamina (collirio)	Cistinosi
Creatina monoidrato	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi (GAMT)
	Deficit di argininaglicina amidinotransferasi (AGAT)
	Ipermetioninemia
	Miopatia mitocondriale e difetti catena respiratoria
Destrometorfano	Iperglicinemia non chetotica

Entacapone	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi
	Deficit di diidropteridina reductasi
	Deficit di GTP cicloidrolasi I
Ezetimibe	Ipercolesterolemia familiare omozigote
Fattore di crescita granulocitari (G-CSF)	Glicogenosi tipo Ib
Fenilbutirrato	Iperammoniemia
	Intolleranza ereditaria alle proteine con lisinuria
Glicina	Acidemia Isovalerica
	Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi
Idrossicobalamina (vitamina B12)	Acidemia Metilmalonica
	Deficit di Metilenetetraidrofolato reductasi
	Deficit di metionina sintasi
	Omocistinuria classica
	Deficit di transcobalamina II
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl F
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl C
	Acidemia metilmalonica e omocistinuria, tipo cbl D
	Acidemia metilmalonica, tipo cbl A Acidemia metilmalonica, tipo cbl B
Deficit di Metilcobalamina, tipo cbl E Deficit di Metilcobalamina, tipo cbl G	
5-idrossitriptofano	Deficit di 6-piruviltetraidropterina sintetasi
	Deficit di diidropteridina reductasi
	Deficit di GTP cicloidrolasi I
Inibitori recettori leucotrieni (Montelukast; Zafirlukast)	Mevalonico Aciduria
Isoleucina	Malattia delle urine a sciroppo d'acero
	Acidemia Isovalerica
	Acidemia Propionica
	Acidemia Metilmalonica
L-alanina	Glicogenosi tipo II

L-arginina	Difetti del ciclo dell'urea
	MELAS e altre citopatie mitocondriali
L-citrullina	Deficit di carbamilfosfato sintetasi (CPS)
	Deficit di ornitina transcarbamilasi (OTC)
	Intolleranza alle proteine con lisinuria
L-dopa (in combinazione con carbidopa)	Deficit di 6-piruvoiltetraidropterina sintetasi
	Deficit di diidropteridina reductasi
	Deficit di GTP cicloidrolasi I
	Deficit di tirosina idrossilasi
Levocarnitina	Deficit del trasportatore della carnitina
	Acidemie organiche
	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
L-lisina-HCL	Intolleranza alle proteine con lisinuria
L-serina	Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi
L-triptofano	Iperglicinemia non chetotica
Metronidazolo	Acidemia Propionica
	Acidemia Metilmalonica
Miglustat	Malattia di Niemann-Pick tipo C
Nicotinamide	Triptofanemia
	Idrossichinureninuria
	Malattia di Hartnup
Piridossina (vitamina B6)	Omocistinuria classica
	Atrofia girata della coroide e della retina
	Iperossaluria primaria tipo I
Piridossina e piridossalfosfato	Epilessia piridossinodipendente
Riboflavina	Aciduria glutarica tipo I - MADD
	Aciduria glutarica tipo II
	Deficienza del complesso I mitocondriale
	SCADD
Selegilina cloridrato (L-deprenil)	Deficit di 6-piruvoiltetraidropterina sintetasi
	Deficit di diidropteridina reductasi
	Deficit di GTP cicloidrolasi I
Sodio benzoato	Iperammoniemia
	Iperglicinemia non chetotica
Sodio butirrato	Difetti del ciclo dell'urea
Sodio dicloroacetato	Difetti piruvato deidrogenasi
Supplementi di Fosfato	Rachitismo Ipofosfatemico Vitamina D-Resistente

Supplementi di vitamine/minerali	Fenilchetonuria
	Difetti del ciclo dell'urea
	Tirosinemia
	Malattia delle urine a sciroppo d'acero
	Acidemie organiche
Tetraidrobiopterina	Iperfenilalaninemia moderata
	Deficit di pterina-4-alfa-carbinolamina deidratasi
	Deficit di GTP cicloidrolasi I
	Deficit di 6-piruvoltetraidropterina sintetasi
Tiamina	Malattia delle urine a sciroppo d'acero (MSUD) tiamino-sensibile
	Deficit del complesso piruvato deidrogenasi
Triesifenidile cloridrato	Deficit di decarbossilasi degli aminoacidi L-aromatici
Ubiquinolo/Ubidecarenone	Mevalonico Aciduria
	Difetti dei complessi I, II e III della catena respiratoria
Uridina	Orotico aciduria ereditaria
Vitamina A	Abetalipoproteinemia
Vitamina C	Tirosinemia tipo III
	Hawkinsinuria
	Deficit di glutatione sintetasi
	Intolleranza ereditaria al fruttosio
	Deficit di fruttosio-1,6-difosfatasi
	Glicogenosi tipo I
Vitamina D e calcio	Mevalonico Aciduria
	Galattosemia
Vitamina E	Deficit di glutatione sintetasi
	Mevalonico Aciduria
	Abetalipoproteinemia