



Aprobat
șef IMSP CS Ungheni
Belbas Oleg



**Instituția Medico-Sanitară Publică
CS Ungheni**

Hipofosfatemia X-linkată la copil

Protocol clinic instituțional

PCI-436



INSTITUȚIA MEDICO-SANITARĂ PUBLICĂ
CENTRUL DE SĂNĂTATE UNGHENI

ORDIN

Nr. 51

„14” 04 2025

*Despre îndeplinirea Ordinului MS al RM nr.1088 din 23.12.24
cu privire la aprobarea Protocolului Clinic Național,
„Hipofosfatemia X-linkată la copil”,
în cadrul IMSP CS Ungheni.*

Întru realizarea prevederilor Ordinului Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr. 1088 din 23.12.2024 „Cu privire la aprobarea **Protocolului Clinic Național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”**, elaborat în vederea asigurării calității serviciilor medicale, în temeiul prevederilor Hotărârii Guvernului nr.148/2021 „Cu privire la organizarea și funcționarea Ministerului Sănătății” și în scopul asigurării și îmbunătățirii continue a calității asistenței medicale acordate pacienților în cadrul IMSP CS Ungheni,

ORDON:

1. De implementat în activitatea medicilor de familie IMSP CS Ungheni Protocolul Clinic Național „**Hipofosfatemia X-linkată la copil**”.
2. De monitorizat implementarea, respectarea și eficiența utilizării Protocolului Clinic Național „**Hipofosfatemia X-linkată la copil**”, în cadrul IMSP CS Ungheni de către grupul de audit medical intern.
3. De organizat asigurarea cu medicamente necesare, incluse în Protocolul Clinic Național „**Hipofosfatemia X-linkată la copil**”.
4. De organizat participarea personalului medical la seminarele zonale ce vor fi organizate în scopul instruirii implementării PCN.
5. De elaborat Protocolul Clinic Instituțional în baza PCN „**Hipofosfatemia X-linkată la copil**”, în cadrul IMSP CS Ungheni.
6. Controlul executării prezentului ordin se atribuie Șefului Adjunct pe probleme medicale D-nei Natalia Bargan.

Șef IMSP CS Ungheni

Oleg BELBAS



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

ORDIN
mun. Chișinău

03 decembrie 2021

Nr. 1088

Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”

În vederea asigurării calității serviciilor medicale acordate populației, în temeiul Hotărârii Guvernului nr.148/2021 cu privire la organizarea și funcționarea Ministerului Sănătății,

ORDON:

1. Se aprobă Protocolul clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, conform anexei.
2. Conducătorii prestatorilor de servicii medicale vor organiza implementarea și monitorizarea aplicării în practică a Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”.
3. Conducătorul Agenției Medicamentului și Dispozitivelor Medicale va întreprinde măsurile necesare în vederea autorizării și înregistrării medicamentelor și dispozitivelor medicale incluse în Protocolul clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”.
4. Conducătorul Companiei Naționale de Asigurări în Medicină va organiza ghidarea angajaților din subordine de Protocolul clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, în procesul de executare a atribuțiilor funcționale, inclusiv în validarea volumului și calității serviciilor acordate de către prestatorii încadrați în sistemul asigurării obligatorii de asistență medicală.
5. Conducătorul Consiliului Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate va organiza evaluarea implementării Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, în procesul de evaluare și acreditare a prestatorilor de servicii medicale.
6. Conducătorul Agenției Naționale pentru Sănătate Publică va organiza controlul respectării cerințelor Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, în contextul controlului activității instituțiilor prestatoare de servicii medicale.
7. Direcția managementul calității serviciilor de sănătate, de comun cu IMSP Institutul Mamei și Copilului, vor asigura suportul consultativ-metodic în implementarea Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, în activitatea prestatorilor de servicii medicale.
8. Rectorul Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, conducătorul Centrului de excelență în medicină și farmacie „Raisa Pacalo” și conducătorii colegiilor de medicină vor organiza includerea Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, în activitatea didactică a catedrelor respective.
9. Controlul executării prezentului ordin se atribuie Secretarilor de stat.

Ministru

Ala NEMERENCO

CUPRINS

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT	3
SUMARUL RECOMANDĂRILOR	3
PREFAȚĂ	6
A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ	6
A. 1. Diagnosticul: Hipofosfatemie X linkată	6
A. 2. Codul bolii (CIM 10):	6
A. 3. Utilizatorii protocolului	6
A.4. Obiectivele protocolului:	7
A. 5. Elaborat	7
A. 6. Data următoarei revizuirii	7
A. 8. Definițiile folosite în document	7
A. 9. Informația epidemiologică	8
Nivel de asistență medicală primară	9
C. 1. ALGORITME DE CONDUITĂ ÎN HXL	11
C. 1.1. Algoritm general de conduită a pacientului cu HXL	12
C. 2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICELOR ȘI A PROCEDURILOR	13
C. 2.1. Conduita pacientului cu HXL.	13
C. 2.2. Supravegherea pacienților	19
D. RESURSELE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	21
E. ASPECTE MEDICO-ORGANIZATORICE	21
ANEXE	23
<i>Anexa 1. Fișa standardizată de audit medical</i>	23
<i>Anexa 2. Informație pentru pacient cu hipofosfatemie X linkată</i>	25

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

AMP	Asistența medicală primară
AMSA	Asistența medicală specializată de ambulator
AMS	Asistența medicală spitalicească
BCR	Boală cronică renală
CMF	Centrul Medicilor de Familie
CS	Centru de Sănătate
RMN	Rezonanță Magnetică Nucleară
FA	Fosfataza alcalină
HTA	Hipertensiune arterială
HXL	Hipopofatemie X linkată
IMșiC	Institutul Mamei și Copilului
IMSP	Instituția Medico-Sanitară Publică
MS RM	Ministerul Sănătății al Republicii Moldova
PTH	Hormonul paratiroidian
RFG	Rata de filtrare glomerulară
rhGH	Hormonul de creștere uman recombinant
TmP/RFG	Reabsorbția tubulară maximală a fosfatului per rata de filtrare glomerulară
SN	Sindrom nefrotic
USG	Ultrasonografie
USMF	Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie
AD	Autosomal dominant
AR	Autosomal recesiv
F6F23	Factorul de creștere a fibroblastelor-23

SUMARUL RECOMANDĂRILOR

- Hipofosfatemia X linkată (XLH) este o maladie genetică rară de pierdere renală de fosfat și cel mai frecvent tip de rahitism hipofosfatic ereditar cauzată de pierderea funcției mutațiilor în gena omologul endopeptidazei de reglare a fosfatului, legată de X (PHEX), care duce la niveluri serice în exces ale factorului de creștere a fibroblastelor hormonului de reglare a fosfatului 23 (FGF23).
- Prevalența HXL pentru populația pediatrică la nivel mondial constituie 3,9 – 5 cazuri la 100.000 de născuți vii, fiind 1,4 la 100.000 pentru Marea Britanie și la 1,7 la 100.000 pentru Norvegia.
- La copii, diagnosticul de hipofosfatemie X linkată (HXL) trebuie analizat în cazul prezenței semnelor clinice și/sau radiologice de rahitism, retard în creștere și niveluri serice de fosfați sub intervalul de referință asociate vârstei cu pierderea renală de fosfați și în absența hipovitaminozei D sau hipocalciemiei (**grad B, recomandare moderată**);

- Se recomandă ca fiecare membru al familiei din prima generație a unui pacient cu HXL să fie investigat pentru HXL (**grad C, recomandare slabă**);
- Se recomandă evaluare inițială a diagnosticului în HXL (**grad B, recomandare moderată**):
 - Evaluarea clinică detaliată, inclusiv semne de rahitism, retard de creștere, anomalii dentare și semne de craniosinostoză și/sau hipertensiune intracraniană
 - Evaluarea radiologică pentru diagnosticul și evaluarea gradului de rahitism și a leziunilor produse de osteomalacie
 - Teste biochimice, inclusiv nivelurile serice de fosfat, calciu, fosfataza alcalină, hormonul paratiroidian, precursorilor vitaminei D, 1,25(OH)₂,25 (OH), creatinina cât și nivelurile urinare de calciu, fosfat și creatinină prin utilizarea unui test de urină pentru calcularea reabsorbției tubulare maxime a fosfatului per rata de filtrare glomerulară (TmP/RFG) și raportul calciu/creatinină urinară.
- Se recomandă ca pierderea tubulo-renală neselectivă de fosfat (ceea ce sugerează sindromul renal Fanconi) să fie exclusă prin depistarea bicarbonatului anormal, pierderi de aminoacizi, glucoză și/sau acid uric în urină și proteinurie cu masă moleculară mică (**grad B, recomandare moderată**);
- Se recomandă confirmarea diagnosticului clinic de HXL prin analiza genetică a Genei PHEX la copii și adulți (**grad B, recomandare moderată**);
- În caz dacă analiza genetică nu este disponibilă, nivelurile plasmatiche crescute a factorului de creștere a fibroblaștilor 23 (FGF23) și/sau antecedentele familiale pozitive pentru HXL susțin diagnosticul de HXL (**grad B, recomandare moderată**);
- Se recomandă consilierea genetică a pacienților cu HXL, în special în perioada de tranziție copil-adult și cuplurilor care planifică o sarcină (**grad B, recomandare moderată**);
- Metodele de detectare a mutațiilor PHEX pot fi aplicate diagnosticului genetic de preimplantare sau prenatal. (**grad C, recomandare slabă**);
- Se recomandă tratamentul copiilor cu fenotip de HXL cu administrarea fosforului oral (săruri de fosfat) și vitamina D activă (Calcitriolum sau Alphacalcidolum*) imediat ce diagnosticul este stabilit (**grad B, recomandare moderată**);
- Se recomandă pentru prevenirea nefrocalcinozei, de menținut nivelul de calciurie în limitele normale și evitarea dozelor mari de suplimente de fosfat; se recomandă măsuri care scad concentrația urinară de calciu, excreția și/sau cristalizare, dacă este necesar, inclusiv aportul regulat de apă, administrarea de citrat de potasiu și limitarea aportului de sodiu (**grad B, recomandare moderată**);
- Terapia convențională în HXL constă în terapia combinată cu fosfat și analogi activi ai vitaminei D (Alphacalcidolum*, sau Calcitriolum). Preparatele cu fosfat nu trebuie prescrise fără analogi de vitamina D, deoarece fosfatul singur provoacă hiperparatiroidismul secundar și, prin urmare, pierderea renală a fosfatului.
- Tratamentul convențional la copii include:
 - ✓ Dozele inițiale de fosfat elementar variază de la 20 până la 60 mg/kg greutate

corporală pe zi (0,7–2,0 mmol/kg) în patru până la șase doze divizate, în funcție de severitatea bolii.

- ✓ Calcitriolum trebuie administrat într-o doză inițială de 20–30 ng/kg greutate corporală pe zi, în una sau două doze, sau Alphacalcidolum* o dată pe zi la o doză inițială de 30-50ng/kg pe zi.
- Agenția Europeană pentru Medicamente (EMA) în 2018, a acordat autorizarea anticorpilor monoclonali anti-FGF23 Burosumabum* [anterior KRN23 (38)] pentru tratamentul HXL la copii. La sfârșitul anului 2020, autorizația a fost extinsă pentru adolescenți și adulți cu semne radiografice de boală osoasă, indiferent de starea de creștere.
- Ghidurile Europene recomandă dacă este disponibil, inițierea tratamentului cu Burosumabum* în următoarele situații: copiii cu hipofosfatemie X linkată (HXL) ≥ 1 an și la adolescenții cu sistemul musculo-scheletic în creștere: dovezi radiologice de patologie osoasă și boală refractară la terapia convențională sau complicații legate de terapia convențională sau incapacitatea pacientului de a adera la terapia convențională. (**grad B, recomandare moderată**)
- Nu se recomandă tratamentul de rutină cu hormonul de creștere uman recombinant (rhGH) pentru pacienții cu HXL (**grad C, recomandare slabă**);
- Colaborarea multidisciplinară cu experți din domeniile cum ar fi: neurologie, endocrinologie, reumatologie, stomatologie, chirurgie, ortopedie, ORL, fizioterapie este necesară pentru asigurarea intervenției precoce și gestionarea complicațiilor potențiale pe măsură ce boala progresează.
- Se recomandă ca copiii cu HXL să fie evaluați cel puțin o dată la fiecare 3 luni în timpul perioadelor de creștere rapidă sau după inițierea terapiei (**grad C, recomandare slabă**).

PREFAȚĂ

Protocolul clinic instituțional (PCI) a fost elaborat în baza: PCN-436 „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, și Ordinul nr. 429 din 21.11.2008 cu privire la modalitatea elaborării, aprobării și implementării protocoalelor clinice instituționale și a protocoalelor locului de lucru” de către grupul de lucru în componență:

Belbas Oleg - șef IMSP CS Ungheni;

Bargan Natalia -șef adjunct pe probleme medicale;

Andrieș Ana – farmacist diriginte;

Marcu Elena – medic pediatru;

Mămăligă Maria. - medic de familie;

Morari Tatiana – medic de familie;

Mămăliga Constantin –audit medical intern

Protocolul a fost discutat și aprobat la ședința medicală instituțională pentru aprobarea PCI.

Data elaborării protocolului: aprilie (Aprobat prin Ordinul directorului 51 din 14/04/2025) în baza:

- PCN-436 „Hipofosfatemia X-linkată la copil”, Aprobat prin Ordinul MS al RM nr. 1088 din 23.12.2024 Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Hipofosfatemia X-linkată la copil”.

A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ

A. 1. Diagnosticul: Hipofosfatemie X linkată

Sinonime: Rahitism hipofosfatic X-Linkat (XLHR); Rahitism rezistent la vitamina D X-Linkat; Rahitism hipofosfatic, legat de gena PHEX.

Exemple de formulare a diagnosticului clinic:

1. Hipofosfatemie X linkată.
2. Rahitism hipofosfatic X linkat.

A. 2. Codul bolii (CIM 10): E 83.3 Tulburări de metabolism al fosforului

A. 3. Utilizatorii protocolului:

- Prestatorii serviciilor de AMP (medicii de familie și asistentele medicului de familie)

Notă: Protocolul la necesitate poate fi utilizat și de alți specialiști.

A.4. Obiectivele protocolului:

1. Depistarea precoce a pacienților cu HXL.
2. A optimiza tratamentul și supravegherea pacienților cu HXL.
3. A reduce rata complicațiilor la pacienții cu HXL.

Clase de recomandare și nivele de evidență

Clasa I	Condiții pentru care există dovezi și/sau acord unanim asupra beneficiului și eficienței unei proceduri diagnostice sau tratament	Este recomandat/este indicat
Clasa II	Condiții pentru care dovezile sunt contradictorii sau există o divergență de opinie privind utilitatea/ eficacitatea tratamentului sau procedurii	
Clasa IIa	Dovezile/opiniile pledează pentru beneficiu/eficiență	Ar trebui luat în considerare
Clasa IIb	Beneficiul/eficiența sunt mai puțin concludente	Ar putea fi luat în considerare
Clasa III	Condiții pentru care există dovezi și/sau acordul unanim că tratamentul nu este util/eficient, iar în unele cazuri poate fi chiar dăunător	Nu este recomandat

Nivel de evidență A	Date provenite din mai multe studii clinice randomizate
Nivel de evidență B	Date provenite dintr-un singur studiu clinic randomizat sau studiu clinic non-randomizat de amploare
Nivel de evidență C	Consensul de opinie al experților și/sau studii mici, studii retrospective, Registre

A. 5. Elaborat: 2025

A. 6. Data următoarei revizuirii: 2030

A. 8. Definițiile folosite în document:

Hipofosfatemia X linkată (HXL) este o maladie genetică rară de pierdere renală de fosfat și cel mai frecvent tip de rahitism hipofosfatic ereditar cauzată de pierderea funcției mutațiilor în gena omologul endopeptidazei de reglare a fosfatului, legată de X (PHEX), care duce la niveluri serice în exces ale factorului de creștere a fibroblastelor hormonului de reglare a fosfatului 23 (FGF23).

Termenul pentru hipofosfatemia X linkată a fost revizuit în 2023 (*Nosology of Genetic Skeletal Disorders is hypophosphatemic rickets, PHEX-related [Unger et al 2023]*).

Alți termeni care au fost folosiți pentru a se referi la hipofosfatemia X linkată includ:

Rahitismul hipofosfatic dominant X linkat (XLHR)

Rahitism X linkat (XLR)

Rahitism rezistent la vitamina D

Rahitism hipofosfatic rezistent la vitamina D (HPDR)

Fosfat Diabet (un termen mai general care se referă la condițiile renale de pierdere a fosfatului)

Rahitismul hipofosfatic familial

Recomandatie: nu poartă un caracter obligatoriu. Decizia va fi luată de medic pentru fiecare caz individual.

A. 9. Informația epidemiologică

HXL este cea mai frecventă formă de rahitism hipofosfatic ereditar cu o incidență estimată de 1 la 20 000 până la 25 000 de născuți vii și o prevalență raportată variind de la 1 la 20 000 la 1 la 60 000 de persoane. Incidență de 3,9 la 100.000 de născuți vii și o prevalență variind de la 1,7 la 100.000 de copii în Norvegia și până la 5,80 la 100.000 de persoane în Japonia. Alte studii raportează că HXL este cea mai frecventă cauză a hipofosfatemiei ereditare și a rahitismului de etiologie genetică cu prevalență de 15–48 cazuri la 1 milion de populație. Incidența HXL este estimată ~1 la 20.000–70.000, ce se încadrează în noțiunea de boală rară (<1 în 2000).

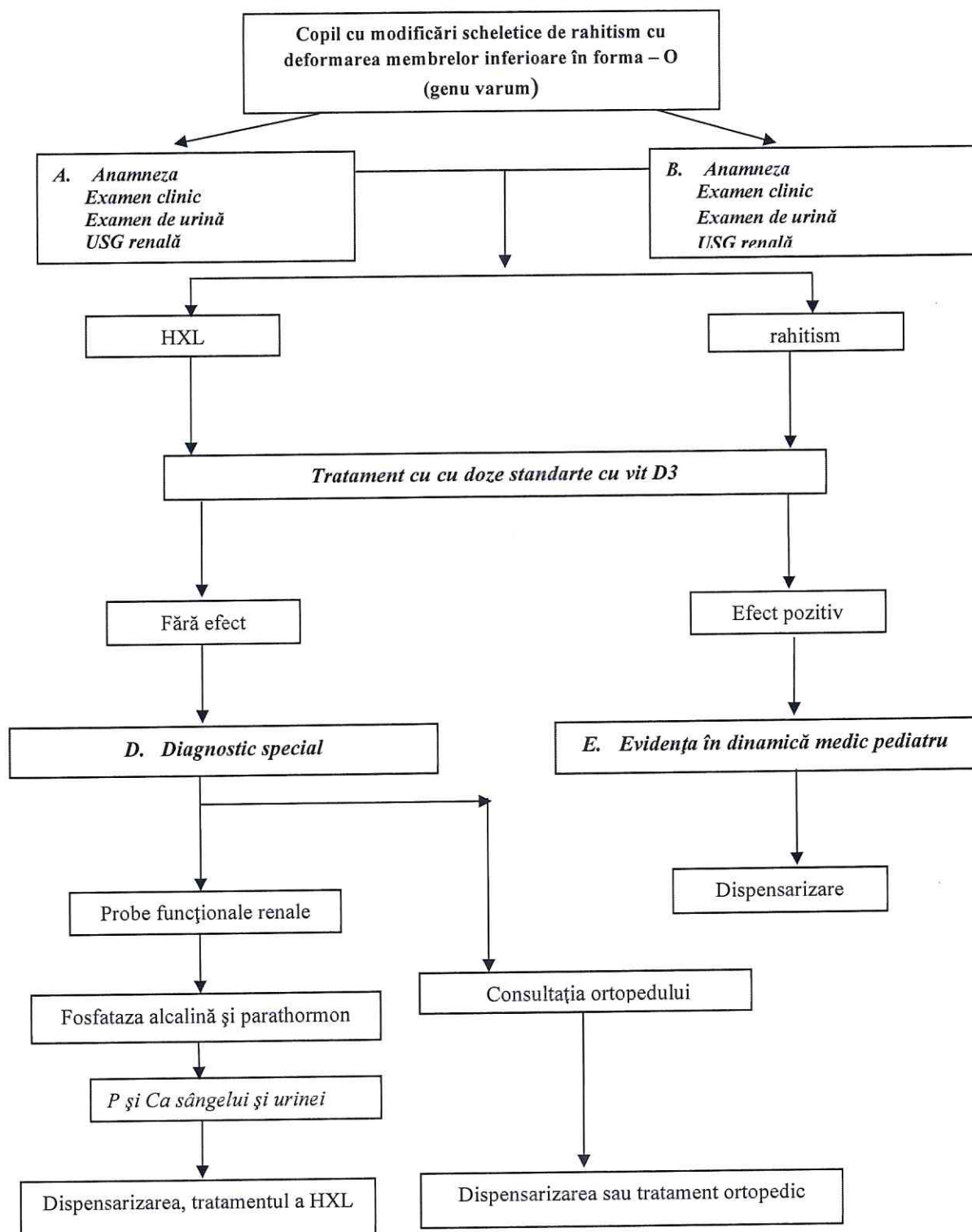
B. PARTEA GENERALĂ

Nivel de asistență medicală primară

Descriere	Motive	Pași
1. Profilaxia HXL	Profilaxia permite prevenirea deformărilor osoase, menținerea creșterii, evitarea complicațiilor renale.	<p>Standard/Obligatoriu:</p> <p>Identificarea copiilor suspecți la HXL, indiferent de forma clinică cu modificări scheletice de rahitism cu deformarea membrilor inferioare în forma – O (genu varum):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Anamneza familială; • Evaluarea periodică a creșterii și dezvoltării scheletului; • Simptome clinice (caseta 2).
2. Diagnosticul		
2.1. Diagnosticul preliminar al HXL	Diagnosticul precoce a HXL permite inițierea precoce a tratamentului, prevenind astfel evoluția nefavorabilă a afecțiunii și reducând riscul de complicații.	<p>Standard/Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Anamneza (caseta 1) • Examenul obiectiv (caseta 2, tabelul 1) • Examenul de laborator (caseta 3, tabelul 2) • USG sistemului urinar selectiv la copil cu antecedente familiale pozitive (tabelul 2) <p>La necesitate:</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Fosfataza alcalină
Referirea la consultațiile specialiștilor și/sau la spitalizare		<p>Standard/Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Toți copiii cu suspiciune la HXL necesită consultația medicului specialist nefrolog pediatru și ortoped, neurolog etc. • Evaluarea criteriilor de spitalizare (caseta 4)
3. Tratamentul		

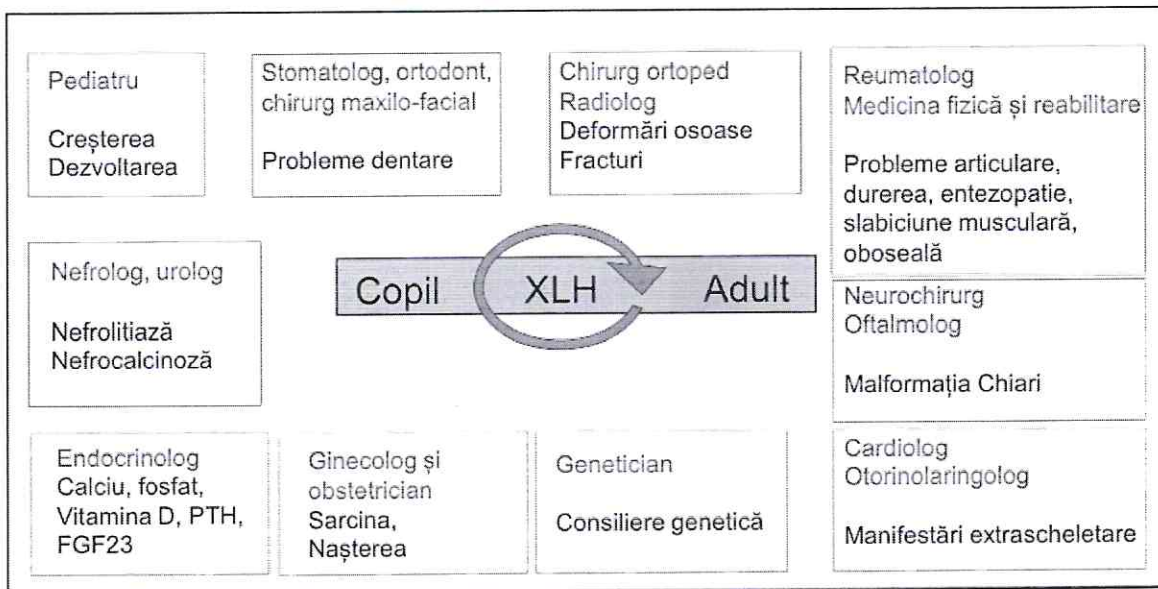
<p>Monitorizarea tratamentului simptomatic</p>	<p>Tratamentul se va efectua în comun cu medicii specialiști (nefrolog, ortoped, endocrinolog etc) pentru managementul hipofosfatemiei.</p>	<p>La necesitate:</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Regimul și alimentația (caseta 5) ● Recomandări pentru stilul de viață (caseta 6) ● Tratament simptomatic (caseta 7)
<p>4. Supravegherea</p>	<p>Va permite depistarea semnelor de progresare a modificări scheletice rahitice cu deformarea membrelor inferioare în forma – O și nefrocalcinoza.</p>	<p>Standard/Obligatori:</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Supravegherea se va efectua în comun cu medicul specialist nefrolog-pediatru (caseta 8;) ● Evaluarea copiilor diagnosticați cu HXL cel puțin o dată la fiecare 3 luni în timpul perioadelor de creștere rapidă sau după inițierea terapiei.

C. 1. ALGORITME DE CONDUITĂ ÎN HXL



C. 1.1. Algoritm general de conduită a pacientului cu HXL

Figura 1. Model de îngrijire multidisciplinar centrat pe pacientul cu XLH



C. 2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICELOR ȘI A PROCEDURILOR

C. 2.1. Conduita pacientului cu HXL.

C. 2.1.1. Anamneza

Caseta 1. Tabloul clinic:

I. Rahitism hipofosfatic X-linkat dominant

- se evidențiază în al doilea an de viață, când copilul începe să meargă;
- modificări scheletice de rahitism cu deformarea membrilor inferioare în forma – O (genu varum)
- statură mică;
- tonus muscular scăzut;
- întâzieri ale mersului și tulburări de mers (mersul legănat, mers de rață)
- reducerea ritmului de creștere a membrilor cu menținerea relativă a creșterii trunchiului, ce determină o scădere disproporțională în înălțime și constituie unul din principalele simptome ale HXL.
- dureri osoase, articulare și musculare care afectează frecvent membrele inferioare, au o prevalență ridicată la copii cu HXL;
- anomalii ale formei capului (craniostenoză, craniosinostoza);
- dezvoltarea anormală a dinților: afectarea mineralizării dentine, smalțul dentar anormal, apariția spontană de abcese dentare în absența unor leziuni cauzale;

II. Rahitism hipofosfatic ereditar cu hipercalcemie

- se evidențiază în al doilea an de viață, când copilul începe să meargă, nesiguranță în deplasare;
- modificări scheletice rahitice cu deformarea membrilor inferioare în forma – O (genu varum);
- în anamneză frecvent tubulopatie familială;

III. Rahitism hipofosfatic autosomal-dominant

- se evidențiază în al doilea an de viață, când copilul începe să meargă, nesiguranță în deplasare;
- talie joasă;
- modificări scheletice rahitice cu deformarea membrilor inferioare în forma – O (genu varum);

C. 2.1.2. Manifestările clinice

Caseta 2. Examenul obiectiv general

- Stigme de dismorfism (hipertelorism ocular, anomalii de dezvoltare a pavilionului urechii, microanomalii ale degetelor membrilor superioare și inferioare, sindactilie);
- Hipotonie musculară;
- Adinamie;

- Paliditatea tegumentelor;
- Disfuncții cerebrale;
- Întârzierea dezvoltării psihomotorii;
- Talie joasă;
- Lipsa dinților sau reținerea erupției dentare;
- La copii mai mari dureri în oasele gambei;
- Modificări osoase care interesează coloana vertebrală, deformații consecutive a membrilor inferioare;
- Osteomalacie la adulți și la copii școlari;

Tabelul 1. Caracteristici clinice la copii cu HXL

Vârsta	Manifestări clinice
De la 6 luni până la 1 an	Deformări ale membrilor inferioare Craniosinostoză Afectarea creșterii†
De la 1 an până la 2 ani	Mers legănat Deformări progresive ale membrilor inferioare Întârziere în dezvoltarea motorie grosieră Întârziere în mers Lărgirea metafizei distale articulațiilor radiocarpene și talocrurale
De la 3 ani sau mai mult	Abces dentar Malpoziție dentară
Copii mai mari	Durere osoasă Pierderea auzului

XLH, hipofosfatemie legată de cromozomul X.

Apare și la vârste mai înaintate.

C. 2.1.3. Investigații paraclinice.

Tabelul 2. Investigațiile paraclinice la pacienții cu HXL

	Vârsta pacientului	
	< 5 ani	5-18 ani
Teste biochimice		
Hemoleucograma	+	+
Ca, P în ser	+	+
Creatinina în ser	+	+
Ca, P în urină	+	+
Creatinina în urină	+	+
TmP/RFG	+	+

RFG	+	+
25(OH) vitamina D	+	+
1,25(OH) ₂ vitamina D	+	+
PTH	+	+
FA	+	+
FGF23 (în caz de istoric familial neagravată)	+	+
Metode imagistice		
USG sistemului reno-urinar	+	+
Radiografia membrelor inferioare	+	+
Radiografia pumnului	+	+
Ortopantomograma	-	+
RMN cerebral	+	+
Neurosonografia	+	+

Evaluarea multidisciplinară.

- Medic neurolog;
- Medic endocrinolog;
- Medic reumatolog;
- Stomatolog;
- Chirurg ortoped;
- Medic specialist ORL;
- Reabilitolog;
- Psiholog.

Diagnostic pozitiv

Semne clinice ale rahitismului rezistent la tratamentul cu vitamina D obișnuită:

- Îndoire progresivă a membrelor inferioare;
- Scădere a vitezei de creștere în înălțime după ce copilul începe să meargă;
- Edemarea epifizelor;
- Șanțul Harrison (un canal orizontal la capătul inferior al pieptului cauzat de tragerea oaselor osteomalacice spre interior de către diafragm);
- Rozariu rahitic (articulații costocondrale vizibil proeminente);
- Craniosinostoză și/sau craniotabes (înmuierea osului craniului);
- Abcese dentare.

Constatări radiografice

- Rahitismul la copiii în creștere;
- Metafizele pot fi lărgite, uzate sau în formă de cupă (cel mai adesea afectează membrele inferioare, dar poate fi implicată orice metafiză); înclinarea excesivă

a membrelor la adulți poate indica prezența rahitismului în timpul creșterii scheletice;

- Rozariul rahitic sau mărgele coastelor din cauza mineralizării slabe a scheletului care duce la creșterea excesivă a cartilajului articulației costochondrale;
- Fracturi de insuficiență;
- Zone mai libere sau pseudofracturi;
- Calcificarea tendoanelor, ligamentelor și capsulelor articulare la adulți;
- Oasele dense din punct de vedere radiografic (spre deosebire de rahitismul legat de deficiența de vitamina D sau de nutriție, calcipenic sau osteomalacie). Osteoscleroza difuză poate fi observată în special în scheletul axial în stadiul târziu.

Constatări de laborator

- **Concentrație scăzută de fosfat seric pentru vârstă** (deși indivizii cu manifestări mai ușoare pot fi normofosfatemici)
- **Fosfatază alcalină (ALP) ridicată pentru vârstă** (ALP specifică oaselor sau ALP totală în absența bolii hepatice) este un indicator biochimic al rahitismului/osteomalaciei.
- **Reducerea reabsorbției tubulare a fosfatului corectată pentru rata de filtrare glomerulară (TmP/GFR).**
- Reabsorbția tubulară a fosfatului (TRP) trebuie calculată astfel:
 - ✓ $TRP = 1 - [(fosfatul\ din\ urină \div fosfatul\ plasmatic) \times (creatinina\ plasmatică \div creatinina\ urinară)]$
- Pentru cei cu $TRP < 0.86$, TmP/GFR poate fi calculat direct astfel:
 - ✓ $TmP/GFR = TRP \times fosfatul\ plasmatic$

Notă: Istoric, metoda bazată pe nomogramă descrisă de Walton & Bijvoet [1975] a fost folosită pentru a determina TmP/GFR. Cu toate acestea, poate supraestima valorile la copii [Alon & Hellerstein 1994].

Tabelul 3. Valorile normale în funcție de vârstă pentru TmP/GFR.

Vârsta	Sexul	Valori mg/dL	Valori mmol/l
Nou-născut	Băieți/Fete	3,6-8,6	1,43-3,43
3 luni	Băieți/Fete	3,7-8,25	1,48-3,30
6 luni	Băieți/Fete	2,9-6,5	1,15-2,60
2-15 ani	Băieți/Fete	2,9-6,5	1,15-2,44

Notă: Pentru calcularea TRP, urina ar trebui colectată imediat după noapte pe nemâncate.

Caseta 3. Indicații pentru consultația ortopedului-pediatru

Toți copiii suspecți la HXL indiferent de forma clinică cu modificări scheletice de rahitism cu deformarea membrelor inferioare în forma – O (genu varum)

C. 2.1.4. Tratamentul HXL

Caseta 4. Criterii de spitalizare a copiilor cu HXL

Toți copiii cu suspjecție la HXL cu complicații (scăderea funcției renale, HTA, SN, BCR)

Caseta 5. Regimul și alimentația în HXL

- Regimul general este divers;
- Dieta va corespunde necesităților fiziologice de vârstă și în conformitate cu starea funcțională a rinichilor;
- În alimentația copilului se permit terciuri cu unt, zahăr, dulceață, supă de legume, pireu de legume, lămâie cu zahăr, fructe proaspete, fructe, legume, mors, cartofi, varză, caise uscate, stafide. Se vor exclude din alimentație produsele extractive și picante (carne de porc, cafea, cacao, ciocolată, citrice, produse sărate);
- Regim hidric optimal.

Caseta 6. Recomandări pentru stilul de viață

Se recomandă activitate fizică susținută și adaptată capacităților pacientului cu hipofosfatemie X-linkată. Toate sporturile sunt permise cu excepția cazurilor în care există contraindicații individuale; activitățile aerobe sunt de preferat, deoarece cele anaerobe ar putea cauza prea mult efort asupra scheletului (**grad D, recomandare slabă**)

Caseta 7. Recomandări cu referire la tratamentul copiilor cu HXL.

- Se recomandă copiilor cu fenotip manifest de hipofosfatemie X linkată (HXL) cu tratament combinat cu săruri de fosfor oral și analogi activi ai vitaminei D imediat ce diagnosticul este stabilit (**grad B, recomandare moderată**)
- Se recomandă o doză inițială de 20–60 mg/kg/zi (0,7–2,0 mmol/kg/zi) de fosfor elementar la sugari și copii preșcolari, care trebuie ajustată în funcție de ameliorarea rahitismului, creșterii, nivelurilor fosfatazei alcaline (FA) și hormonului paratiroidian (PTH) (**grad C, recomandare moderată**)
- Se recomandă ca suplimentele cu fosfat să fie luate cât mai frecvent posibil, de exemplu, de 4-6 ori pe zi la pacienții tineri cu niveluri ridicate de FA. Frecvența poate fi redusă la 3-4 ori pe zi când FA s-a normalizat (**grad B, recomandare moderată**)
- Se recomandă creșterea progresivă a dozei suplimentelor de fosfat în cazuri

de răspuns clinic insuficient, dar evitarea dozelor >80mg/kg zilnic (pe baza fosforului elementar) pentru a preveni disconfortul gastrointestinal și hiperparatiroidismul. Dacă aceste reacții adverse sunt prezente, tratamentul trebuie ajustat prin scăderea dozei și/sau creșterea prizelor de administrare **(grad B, recomandare moderată)**

- Se recomandă utilizarea de doze mici la pacienții cu fenotipuri ușoare, de exemplu, sugarii diagnosticați prin screeningul familiilor **(grad B, recomandare moderată)**

- Se recomandă o doză inițială de Calcitriolum de 20–30 ng/kg zilnic sau Alphacalcidolum* de 30–50 ng/kg zilnic. Alternativ, tratamentul poate fi început empiric la 0,5 μg zilnic de Calcitriolum sau 1 μg de Alphacalcidolum* la pacienții > 12 luni și ajustate pe baza răspunsurilor clinice și biochimice **(grad B, recomandare moderată)**

Dozele trebuie fi ajustate pentru a menține nivelurile PTH în intervalul normal și pentru a evita hipercalciuria.

- Pentru a preveni nefrocalciinoza, se recomandă menținerea nivelului de calciurie în limite normale și evitarea dozelor mari de suplimente de fosfat;
- Se recomandă măsuri care scad concentrația urinară de calciu, excreția și/sau cristalizare, dacă este necesar, inclusiv aportul regulat de apă, administrarea de citrat de potasiu și limitarea aportului de sodiu **(grad B, recomandare moderată)**

- În caz de hiperparatiroidism secundar, se recomandă:

- Pacienții care urmează tratament convențional cu niveluri crescute de PTH trebuie gestionați prin creșterea dozei de substanță activă de vitamina D și/sau scăderea dozei de suplimente orale de fosfat **(grad B, recomandare moderată)**

- Tratamentul cu calcimimetice trebuie luat în considerare la pacienții cu hiperparatiroidism secundar persistent în ciuda măsurilor menționate mai sus **(gradul C, recomandare slabă)**.

- Cinacalcetum trebuie utilizat cu prudență în HXL, deoarece poate fi asociat cu reacții adverse severe, și anume, hipocalcemie și creșterea intervalului QT **(grad A, recomandare puternică)**

- Paratiroidectomia trebuie luată în considerare în caz de hiperparatiroidism terțiar (hiperparatiroidism hipercalcemic persistent) în ciuda terapiei active optimizate cu vitamina D și Cinacalcetum **(grad B, recomandare moderată)**

- Se recomandă suplimentarea cu analogi activi ai vitamina D (Colecalciferolum sau Ergocalciferolum) în cazul deficitului de vitamina D **(grad C, recomandare slabă)**

- Nu se recomandă suplimentarea de rutină cu calciu la copiii cu HXL, ci o evaluare zilnică dietetică a aportului de calciu **(grad C, recomandare slabă)**

- Se recomandă ca inițierea tratamentului să fie discutat într-o echipă multidisciplinară. Deasemenea se recomandă ca suplimentarea cu vitamina D

activă să fie redusă sau oprită dacă pacienții sunt imobilizați pentru o perioadă lungă de timp; terapia trebuie reluată de îndată ce pacientul reia mersul (**grad C, recomandare slabă**)

C. 2.2. Supravegherea pacienților

Caseta 8. Recomandări pentru evidența pacienților cu HXL.

Frecvența și stabilirea vizitelor

- Se recomandă ca îngrijirea pacientului să fie asigurată de către echipe multidisciplinare organizate de către un expert în boli metabolice osoase (**grad C, recomandare slabă**)
- Se recomandă ca copiii cu hipofosfatemie X linkată (HXL) să fie evaluați cel puțin o dată la fiecare 3 luni în timpul fazelor de creștere rapidă (copil și pubertate) sau după inițierea terapiei (**grad C, recomandare slabă**)
- Se recomandă ca pacienții care prezintă un răspuns pozitiv la tratament și/sau o stare stabilă, să fie evaluați cel puțin la fiecare 6 luni (**grad C, recomandare slabă**)

Evidența copiilor cu HXL (**grad C, recomandare moderată**)

- Se recomandă măsurarea înălțimii, greutatei, circumferinței capului (până la vârsta de 5 ani), tensiunea arterială
- Se recomandă calcularea indexului masei corporale și viteza creșterii anuale
- Se recomandă monitorizarea formei capului, istoricul cefaleelor, a abceselor dentare sau a celulitei maxilo-faciale, dureri osoase, oboseală și nivelul activității fizice
- Se recomandă evaluarea ortopedică a sistemului musculoscheletal în cazul deformărilor membrelor inferioare
- Se recomandă aprecierea unei posibile pierderi a auzului, deformare a coloanei vertebrale și scoliozei, craniosinostozei, malformația Chiari 1 și/sau hipertensiune intracraniană și dismorfism maxilar
- Se recomandă evaluarea vârstei osoase pentru aprecierea potențialului de creștere la copii > 5 ani cu tulburări de creștere

Recomandări și monitorizare

- Se recomandă vizita la stomatolog de două ori pe an după erupția dentară pentru a prevenirea și tratamentul infecțiilor dentare și parodontitei (**grad B, recomandare moderată**)
- Se recomandă monitorizarea nivelurilor sanguine ale fosfatazei alcaline, calciului, fosforului, creatininei, hormonului paratiroidian (PTH) și a vitaminei D 25(OH) (**grad B, recomandare moderată**).
- Se recomandă măsurarea nivelurilor urinare de calciu și creatinină pentru a calcularea raportului calciu/creatinină la pacienții tratați convențional sau cu Burosumabum* (**grad B, recomandare moderată**)
- La pacienții tratați cu Burosumabum* se recomandă monitorizarea nivelurilor serice de fosfat a jeun (**grad B, recomandare moderată**) împreună cu

reabsorbția maximă tubulară a fosfatului raportată la rata de filtrare glomerulară (TmP/RFG) (**grad C, recomandare slabă**) la fiecare 2 săptămâni în timpul primei luni de tratament și la fiecare 4 săptămâni pentru următoarele 2 luni și ulterior după necesitate.

- Se recomandă măsurarea nivelurilor de fosfat seric a jeun la 4 săptămâni după ajustarea dozei (**grad B, recomandare moderată**) și măsurarea nivelurilor serice de vitamina D 1,25(OH)₂ la fiecare 6 luni evaluate concomitent cu excreția urinară a calciului. (**grad B, recomandare moderată**)
 - Se recomandă evaluarea severității bolii prin radiografia mâinii stângi și/sau genunchilor la copiii care nu răspund satisfăcător la tratament sau ale căror deformări osoase se agravează în ciuda tratamentului medical, la copii care ar putea avea nevoie de operație ortopedică, la copii care acuză dureri osoase inexplicabile sau la adolescenți cu deformări ale membrelor inferioare persistente la vârsta de tranziție. Radiografiile ar trebui să fie standardizate în poziția anterioare-posterioară în ortostatism (pentru a evalua deformările membrelor, alinierea articulațiilor și calitatea osului) (**grad B, recomandare moderată**)
 - La pacienții sub tratament convențional sau cu Burosumabum*, se recomandă USG renală cel puțin o dată la 2 ani la pacienții fără nefrocalcinoza, și anual la pacienții cu nefrocalcinoza și/sau hipercalciurie persistentă (**grad B, recomandare moderată**)
 - Se recomandă RMN craniană în cazul prezenței unei morfologii care sugerează craniosinostoză sau semne clinice de hipertensiune intracraniană (**grad C, recomandare slabă**)
 - Se recomandă o ortopantomogramă dentară (radiografia maxilară, mandibulară și dentară) la vârsta de 5 ani. Radiografiile trebuie repetate la necesitate; radiografiile retrocoronale și periapicale și tomografia computerizată cu fascicul conic pot fi utilizate pentru a detecta și monitoriza infecții endodontice, parodontale sau periimplantare (**grad C, recomandare slabă**)
- Se recomandă luarea în considerare a testului de mers de 6 minute și evaluarea calității vieții dacă sunt disponibile facilități la pacienții cu vârsta de la 5 ani la intervale anuale sau la fiecare 2 ani (**gradul C, recomandare slabă**)

D. RESURSELE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

Prestatori de AMP	Personal: <ul style="list-style-type: none"> • medic de familie • asistent medical/asistentă medicală de familie • medic în laborator
	Aparate, utilaj: <ul style="list-style-type: none"> • USG (CMF) • laborator clinic pentru aprecierea hemogramei și urinei sumare.
	Medicamente pentru prescriere: <ul style="list-style-type: none"> • vitamina D și analogi activi; • săruri de fosfat. <p>Medicamente conform Normelor minime de dotare a trusei medicului de familie (Secțiunea 16, Anexă nr.1 „Norme de reglementare a Asistenței Medicale Primare din Republica Moldova” la Ordinul Ministerului Sănătății nr.695 din 13.10.2010.</p>

E. ASPECTE MEDICO-ORGANIZATORICE

Cerințele privind necesitatea intervențiilor diagnostico-curativă a pacientului în alte subdiviziuni medicale (centre/instituții) și modalitatea pregătirii către investigațiile respective.

Investigația	Instituția unde se efectuează	Persoanele de contact
Consultația ortoped	IMSP SR Ungheni	Registratura (0236) 2 85 72
Consultația ORL	IMSP SR Ungheni	Registratura (0236) 2 85 72
Consultația reumatolog	IMSP IMsC	Registratura (022) 523121 mama-copilul.md
Consultația endocrinolog	IMSP IMsC	Registratura (022) 523121 mama-copilul.md
Consultația neurolog	IMSP IMsC	Registratura (022) 523121 mama-copilul.md
Consultația psiholog	IMSP CS Ungheni	
Consultația stomatolog	IMSP SR Ungheni	Registratura (0236) 2 85 72
Ivestigații de laborator	IMSP CS Ungheni	cab 319, 320, 321
USG	IMSP CS Ungheni	Cab 121

Procedura de pregătire diagnostico-curativă a pacientului:

1. Necesitatea efectuării investigațiilor, consultațiilor medicilor specialiști vor fi argumentate în cartela medicală (formular 025e).
2. Pacientul se trimite cu îndreptare (forma 027e), care obligatoriu include diagnosticul, argumentarea investigației, consultației respective. Îndreptarea se completează de medicul de familie.

Ordinea de asigurare a circulației documentației medicale, inclusive întoarcerea în instituție la locul de observare.

1. Programarea pacienților pentru investigații și consultații suplimentare, se efectuează în baza contractelor încheiate cu centrele de profil. Pacienții vor fi direcționați la persoana responsabilă, care asigură programarea acestora, prin SIRSM sau contactarea telefonică a registraturii instituției medicale solicitate. Biletul de trimitere forma 027e va fi întregit în registrul de evidență.
2. La întoarcerea în instituție, la locul de observare, pacientul va prezenta medicului de familie rezultatele investigațiilor, consultațiilor efectuate și concluzia medicală în formularul 027e.

Cerințele față de organizarea circulației (trimiterii) pacientului.

1. Pacientul este obligat să respecte rîndul de programare, cu excepția cazurilor de urgențe medicale.

Ordinea instruirii pacientului cu privire la scopul investigațiilor.

1. Medicul de familie va explica pacientului necesitatea și scopul realizării investigației sau consultației respective, tehnica de pregătire, precum și modalitatea efectuării acesteia.

Ordinea instruirii pacientului cu privire la acțiunile necesare la întoarcere, pentru evidența ulterioară.

1. Pacientul este informat despre necesitatea prezentării obligatorii la medicul de familie cu rezultatele investigației, pentru conduita în dinamică.

ANEXE

Anexa 1. Fișa standardizată de audit medical

Domeniul Prompt	Definiții și note
Denumirea IMSP evaluată prin audit	
Persoana responsabilă de completarea Fișei	Nume, prenume, parafa
Perioada de audit	DD-LL-AAAA
Numărul fișei medicale a bolnavului staționar f.300/e	
Mediul de reședință a pacientului	0 = urban; 1 = rural; 9 = nu se cunoaște
Data de naștere a pacientului	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscută
Genul/sexul pacientului	0 = masculin 1 = feminin 9 = nu este specificat
CONSULTAREA	
Data debutului simptomelor	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
Data stabilirii diagnosticului	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
Adresarea primara a pacientului	
- Asistenta medicala primara	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
- Asistenta medicala spitaliceasca	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
SCREENING	
Interviul clinic	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Parametrii paraclinici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Data internării în spital	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut
CRITERII DE SPITALIZARE	
Gravitatea stării generale,	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Parametrii paraclinici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Vârsta copilului	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
DIAGNOSTICUL	
Aprecierea manifestărilor clinice și a dereglărilor comcomitente	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Aprecierea parametrilor esențiali	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Evaluarea parametrilor specifici	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Efectuarea diagnosticului diferențiat	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Comorbidități	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
TRATAMENTUL	
Alimentația și particularitățile alimentației în dependență de vârstă	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Terapia medicamentoasă	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Tratamentul adjuvant și a comorbidităților	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Precizarea programului terapeutic	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.

Stabilirea parametrilor de eficiența a tratamentului	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
MONITORIZARE ȘI MEDICAȚIE	
Data externării	Include si data transferului la alt spital. (ZZ:LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
	Data externării (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = Necunoscută
Prescrierea tratamentului la externare	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
Calitatea și durata tratamentului de susținere	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
Supravegherea pacientului la medicul de familie	0= da; 1= nu;
Supravegherea pacientului la medicul specialist	0= da; 1= nu;

Anexa 2. Informație pentru pacient cu hipofosfatemie X linkată (Ghid pentru pacienți, părinți)

Acest ghid descrie asistența medicală și tratamentul copiilor cu HXL. În ghid se explică indicațiile adresate pacienților cu HXL, dar și familiilor acestora, părinților și tuturor celor care doresc să cunoască cât mai mult despre această maladie. Ghidul vă va ajuta să înțelegeți mai bine opțiunile de îngrijire și tratament al HXL. Nu sunt descrise în detalii maladia, analizele și tratamentul necesar. Despre acestea veți afla de la medicul de familie.

Hipofosfatemia X-linkata (XLH) este o patologie genetică rară, progresivă, caracterizată prin niveluri scăzute de fosfat în sânge. Nivelurile de fosfat sunt scăzute deoarece fosfatul este procesat anormal în rinichi, determinând pierderea fosfatului prin urină, rezultatul fiind rahitismul. XLH este de obicei diagnosticată în perioada copilăriei, în primele 18 luni de viață când copilul începe să își lase greutatea pe membrele inferioare.

Caracteristicile includ picioare deformate, statură mică, deformări scheletale, deficiențe funcționale, oboseală, dureri osoase, dureri dentare severe și uneori pierderea auzului. XLH este cauzată de mutații a genei X-linkate (denumită și PHEX-phosphate regulating endopeptidase homolog X-linked, phosphate regulating endopeptidase homolog X-linked sau X-linked hypophosphatemia protein) iar moștenirea este dominantă X.

Semne clinice la care trebuie să atragă atenția părinții în primii doi ani de viață a copiilor:

- ✓ deformarea membrelor inferioare în forma – O
- ✓ statură mică;
- ✓ tonus muscular scăzut, nesiguranță în deplasare.
- ✓ întâzieri ale mersului și tulburări de mers (mersul legănat, mers de rață)
- ✓ dureri osoase, articulare și musculare care afectează frecvent membrele inferioare.
- ✓ dezvoltarea anormală a dinților, erupție dentară întârziată.
- ✓ fracturi osoase frecvente.
- ✓ probleme de auz, copilul nu răspunde la adresare.

Pacienții cu HXL necesită tratament cu preparate de vitamina D și suplimente cu fosfat care vor fi indicate doar de către medicul dumneavoastră.

Alimentația zilnică a acestor copii trebuie să includă cât mai multe alimente bogate în fosfor și vitamina D.

Ce este fosforul?

Fosforul este un mineral esențial implicat în sute de activități celulare în fiecare zi. Structura scheletică și organele vitale, inclusiv creierul, inima, rinichii și ficatul, de exemplu, se bazează pe fosfor pentru a menține organismul să funcționeze corect. Fosforul este al doilea cel mai abundent element din corpul uman (după calciu). Reprezintă aproximativ 0,5% din corpul unui sugar și aproximativ 1% din corpul unui adult.

Fiind un mineral natural care se găsește în cantități mari în mediul înconjurător, obținem fosfor în primul rând din alimente bogate în fosfor, dar și în cantități mici din apa pe care o bem. În organism, aproximativ 85% din fosfor este stocat în oase, dar este prezent și în țesutul muscular și în sânge în cantități mai mici.

Care sunt semnele deficienței de fosfor?

- ✓ Oasele slabe, fracturile osoase frecvente în rândul copiilor
- ✓ Osteoporoza
- ✓ Pofta de mâncare scăzută
- ✓ Dureri articulare și musculare
- ✓ Cariile dentare
- ✓ Amorțeală și furnicături în membre
- ✓ Anxietate
- ✓ Pierderea sau creșterea în greutate
- ✓ Creștere oprită și alte probleme de dezvoltare
- ✓ Probleme de concentrare

Ce alimente sunt bogate în fosfor și ne pot ajuta să ne creștem aportul?

Vei găsi acest mineral esențial în majoritatea alimentelor bogate în proteine, inclusiv în unele semințe, fasole, carne, pește, lapte și ouă (deși cerealele și unele legume îl oferă și ele).

Potrivit Fundației Naționale pentru Rinichi, suntem mai capabili să absorbim fosforul natural din alimentele de origine animală decât din alimentele vegetale.

Alimentele cele mai bogate în fosfor:

- ✓ Semințe de floarea soarelui - ¼ cană: 388 miligrame
- ✓ Lapte de oaie - 1 cană: 387 miligrame
- ✓ Somon conservat - 85g : 322 miligrame
- ✓ Brânză - 1/4 cană: 189 până la 306 miligrame (în funcție de sortiment)
- ✓ Boabele de teff - 1 cană gătită: 302 miligrame
- ✓ Quinoa — 1 cană gătită: 281 miligrame
- ✓ Brânză de vaci - 1 cană: 276 miligrame
- ✓ Carne de pui- 1 cană: 262 miligrame
- ✓ Iaurt - 1 cană: 245 miligrame
- ✓ Cartofi — 1 bucată mare cu coajă: 220 miligrame
- ✓ Fasole roșie/albă - 1/4 cană: 202 până la 216 miligrame
- ✓ Fasole mung — 1 cană gătită: 200 miligrame
- ✓ Fasole Adzuki - 1/4 cană: 187 miligrame
- ✓ Ton - cutie de 85g: 184 până la 242 miligrame
- ✓ Tofu - 1/2 cană: 239 miligrame
- ✓ Carne de curcan - 85g: 182 până la 227 miligrame
- ✓ Fasole neagră - 1/4 cană: 170 miligrame
- ✓ Carne de vită hrănită cu iarbă - 85g: 173 miligrame
- ✓ Ciuperci Portobello - 1 cană: 163 miligrame
- ✓ Migdale - ¼ cană: 162 miligrame
- ✓ Orez brun — 1 cană gătit: 150 miligrame

- ✓ Linte- 100g crudă: 370miligrame
- ✓ Năut- 100g gătit: 150miligrame
- ✓ Ovăz- 100g: 500miligrame
- ✓ Semințe de dovleac, in, susan, chia- 100g: între 700-1200milograme.

Suplimente și dozare

Potrivit USDA, aportul zilnic recomandat de fosfor depinde de vârstă și sex:

- ✓ Sugari 0-6 luni: 100 miligrame pe zi
- ✓ Sugari 7-12 luni: 275 miligrame
- ✓ Copii cu vârsta cuprinsă între 1 și 3 ani: 420 miligrame
- ✓ Copii 4-8 ani: 500 miligrame
- ✓ Adolescenți 9-18 ani: 1.250 miligrame

Ce este vitamina D?

Vitamina D promovează absorbția calciului în organism și menține concentrații serice adecvate de calciu și fosfat pentru a permite mineralizarea normală a oaselor și pentru a preveni contracția involuntară a mușchilor care duce la crampe și spasme.

Vitamina D este un nutrient necesar organismului pentru construirea și menținerea sănătății oaselor.

Vitamina D, denumită și **calciferol** este un tip de vitamina solubilă în grăsimi, care este prezentă în mod natural doar în câteva alimente, disponibilă ca supliment alimentar.

Este un hormon steroid produs din colesterol atunci când pielea umană este expusă la soare. Din acest motiv, vitamina D este adesea descrisă ca „vitamina soarelui”.

Un nivel adecvat de vitamina D este necesar pentru creșterea și remodelarea oaselor, prevenind rahitismul la copii.

Alimente bogate în vitamina D:

Hering și sardine, ton, ouă, ciuperci, lapte, ficat de vită.

Ce este calciu?

Calciu este un element esențial pentru sănătate. Ba mai mult, calciul este cel mai abundent mineral din corp. Acesta contribuie decisiv la formarea oaselor și dinților și joacă un rol important în sănătatea inimii, funcția musculară și transmiterea nervoasă.

Potrivit specialiștilor, doza zilnică recomandată de calciu este:

- ✓ sugari: 200-260 mg
- ✓ copii între 1 și 3 ani: 700 mg
- ✓ copii între 4 și 8 ani: 1000 mg
- ✓ copii și adolescenți între 9 și 18 ani: 1.300 mg

Alimente cele mai bogate în calciu:

Există mai multe alimente bogate în calciu, atât lactate, cât și vegetale sau de proveniență animală. Parmezanul este în topul alimentelor bogate în calciu, alături de tofu.

100 g de parmezan conțin 1184 mg de calciu.
100 g de tofu conțin 683 mg de calciu.
100 g sardine conțin 382 mg de calciu.
100 g migdale crude conțin 264 mg de calciu.
100 g de iaurt conțin 199 mg de calciu.
100 g de smochine uscate conțin 162 mg de calciu.
100 g de pătrunjel conțin 138 mg de calciu
100 g de spanac conțin 136 mg de calciu.
100 g de kale conțin 132 mg de calciu.
100 g de fasole ochi negru conțin 128 mg de calciu.
100 g de lapte conțin 125 mg de calciu.

Supravegherea copiilor se efectuează de medicul nefrolog, ortoped, oculist, neurolog etc.

Periodic 1 dată în 6 luni cu efectuarea examenului clinic, obiectiv, examinări paraclinice.

- Se recomandă măsurarea înălțimii, greutateii, circumferinței capului (până la vârsta de 5 ani), tensiunea arterial;
- Se recomandă calcularea indexului masei corporale și viteza creșterii anuale;
- Se recomandă evaluarea vârstei osoase pentru aprecierea potențialul de creștere la copii > 5 ani cu tulburări de creștere;
- Se recomandă monitorizarea nivelurilor sanguine ale fosfatazei alcaline, calciului, fosforului, creatininei, RFG, hormonului paratiroidian (PTH) și a vitaminei D 25(OH);
- Se recomandă măsurarea nivelurilor urinare de calciu și creatinină pentru a calcularea raportului calciu/creatinină la pacienții tratați convențional sau cu Burosumabum*;

Colaborarea multidisciplinară cu medicii neurologi, endocrinologi, reumatologi, stomatologi, chirurghi ortopedici, specialiști ORL, fizioterapeuți, neurologi și psihologi de-a lungul vieții a pacienților cu XLH, la necesitate, vizitele regulate, structurate de urmărire sunt necesare pentru a asigura intervenția precoce și gestionarea complicațiilor potențiale pe măsură ce boala progresează.

Respectați regimul și recomandările medicului și prezentați-vă la control la timp. Toate aceste măsuri sunt direcționate către menținerea cât mai îndelungată al funcțiilor renale a copilului D-voastră și previn dezvoltarea complicațiilor grave.