

# ПРИРУЧНИК ЗА МЕДИЦИНСКО ОСОБЉЕ

*ПРЕПОРУКЕ О РАНОМ ПРЕПОЗНАВАЊУ Х-ВЕЗАНЕ  
ХИПОФОСФАТЕМИЈЕ (ХЛН), ИНДИКАЦИЈАМА И  
САВРЕМЕНИМ ТЕРАПИЈСКИМ ПРИСТУПИМА*



*Проф. др Маја Ђорђевић Милошевић • Доц. др Марко Стојановић • Проф. др Ивана Кавечан*



**LIPA**  
ustrojeње zdravlja od bolesti



**NORBS**  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE



**SHARE-RD**

**ПОДУФАХ**  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

## Аутори

Проф. др Маја Ђорђевић Милошевић

Доц. др Марко Стојановић

Проф. др Ивана Кавечан

## Наслов дела

Приручник за медицинско особље

Препоруке о раном препознавању Х-везане хипофосфатемије (ХLН), индикацијама и савременим терапијским приступима

## Издавач

Мрежа узајамне подршке у фамилијарној хипофосфатемији – Подуфак  
podufak.com

## Штампа

Medigraf, Чачак

## Тираж

300 примерака

Чачак, 2026.



LIPA  
Lokalna inozemna partnerstva



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA REŠAVANJE BOLESTI SRBIJE



SHARE-RO

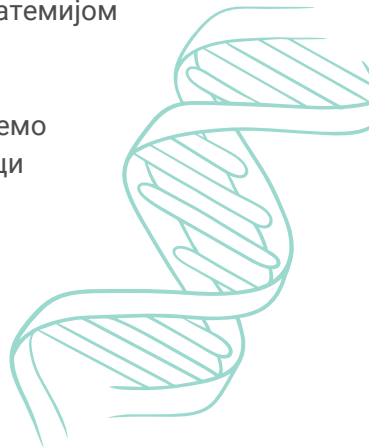
ПОДУФАК  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

## Реч Удружења Подуфак

Удружење Подуфак окупља пацијенте, породице и стручњаке са заједничким циљем – да унапреди дијагностику, лечење и квалитет живота особа са Х-везаном хипофосфатемијом (XLH).

Као удружење пацијената, желимо да допринесемо едукацији, раном препознавању и бољој подршци особама које живе са овом ретком болешћу.

Наша мисија је да свака особа са XLH добије правовремену дијагнозу, одговарајућу терапију и адекватну здравствену негу.



*„Приручник за медицинско особље“ је настао у оквиру пројекта „XLH - када знање мења живот“, који се реализује уз финансијску подршку Европске уније кроз субгрантинг програм пројекта SHARE-RD, у партнерству са Удружењем „Храбриша“ и Удружењем оболелих од лимфома (LIPA).*



LIPA  
УДРУЖЕЊЕ ОБОЛЕЛИХ ОД ЛИМФОМА



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE



SHARE-RD

ПОДУФАК  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

# Садржај

Шта је Х-везана хипофосфатемија? XLH .....	1
<b>XLH код деце</b>	
<i>Проф. др Маја Ђорђевић Милошевић</i> .....	2
- Клиничка слика и рано препознавање .....	2
- Зашто је важно да ову децу прво види педијатар? .....	3
- Биохемијске анализе .....	4
- Диференцијална дијагноза .....	4
<b>XLH код одраслих</b>	
<i>Доц. др Марко Стојановић</i> .....	5
- Клиничка слика .....	5
- Када посумњати на XLH .....	6
- Дијагностика (лабораторија и радиологија) .....	7
- Стоматолошки проблеми код одраслих са XLH .....	8
<b>Лечење</b> .....	9
- Конвенционална терапија .....	9
• Код деце .....	9
• Код одраслих .....	10
- Савремена циљана терапија - burosumab (Crysvita) .....	11
- Општи циљеви лечења код одраслих .....	12



## Наслеђивање, породична анамнеза и генетичко тестирање

Проф. др Ивана Кавечан .....	13
- X-везани доминантни образац наслеђивања .....	14
- Породична анамнеза .....	15

## Улога примарне здравствене заштите

Проф. др Ивана Кавечан .....	16
- Рано препознавање и упућивање .....	16
- Дијагностичка тријажа .....	17
- Улога изабраног лекара .....	19

## Мултидисциплинарни приступ лечењу

Проф. др Ивана Кавечан .....	20
- Тип специјалиста - улоге .....	21
- Предности мултидисциплинарног приступа .....	24
- Праћење пацијената - временски план .....	25
Доц. др Марко Стојановић	

## Кључне поруке за здравствене раднике

Доц. др Марко Стојановић .....	27
--------------------------------	----

## Захвалност стручном тиму

.....	29
-------	----

## Шта је Х-везана хипофосфатемија (XLH)?

Х-везана хипофосфатемија (XLH) је ретка наследна болест костију која доводи до сниженог нивоа фосфора у крви и до поремећаја минерализације костију. Код највећег броја болесника почиње да се испољава у детињству, када дете почиње да хода и траје током читавог живота.

Болест настаје због мутације у гену PHEX. Недостатак фосфора доводи до поремећаја минерализације костију код деце и успореног раста.

Код деце болест се манифестује као рахитис, а код одраслих јављају се различити проблеми као што су болови у костима и појава деформитета.

Код једног броја болесника болест се испољава у адултном добу када доводи до проблема јер је била непрепозната у детињству. Инциденца појаве ове болести износи 1 : 20 000 до 25 000 новорођене деце где у становништву на 100 000 особа има 5 особа са овом болешћу.

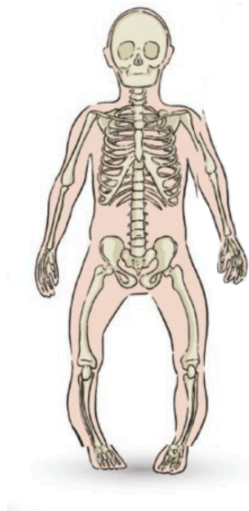
*Рано откривање и правилно лечење XLH побољшавају квалитет живота и смањују ризик од компликација.*

## Х-везана хипофосфатемија код деце

Поремећаји минерализације костију код деце називамо рахитисом. Рахитис може бити последица поремећаја у метаболизму калцијума, фосфора или витамина D. Х-везана хипофосфатемија (XLH) се код деце манифестује рахитисом, а последица је недостатка фосфора због његовог повећаног излучивања урином. Узрок овог поремећаја је генетички.

### Клиничка слика и рано препознавање

Код сваког детета са кривим ногама (после прве године живота) треба сумњати на XLH. Клиничка слика Х-везаног хипофосфатемијског рахитиса разликује се од витамин D зависног рахитиса (који се превенира применом витамина D током прве године живота), а може се приметити већ између шестог и деветог месеца живота, или касније, почетком друге године живота када дете почне да хода.



Доминирају промене на доњим екстремитетима у смислу кривљења ногу, а по типу тзв Х ногу или О ноге. Поред описаног, клиничку слику чине:

- непропорционално низак раст на рачун скраћења фемура,
- рахитичне бројанице,
- изражени фронтални тубери,
- хипоплазија средње фацијалне линије,
- касно затварање велике фонтанеле,
- екстраосалне калцификације,
- лош квалитет зуба, учестало кварење, периапикални апсцеси.

Најозбиљнија акутна компликација је срастање костију лобање са последичним развојем хидроцефалуса.

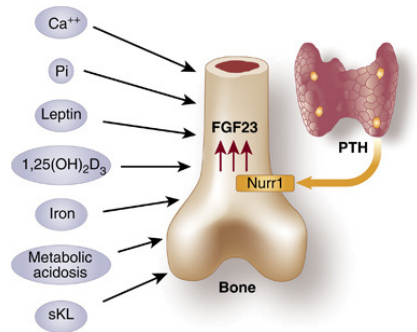
## Зашто је важно да ову децу прво види педијатар?

Није ретко да ову децу прво види ортопед који планира хируршке интервенције са циљем корекције деформитета доњих екстремитета. Међутим, успех ових хируршких интервенција у многоме зависи од квалитета коштаног ткива због чега је неопходно да свако дете са „кривим ногама“ прво прегледа педијатар и искључи рахитис и друге метаболичке болести костију. У постављању дијагнозе Х-везаног хипофосфатемијског рахитиса од велике помоћи може бити анамнестички податак да исти проблем има један од родитеља.

## Биохемијске анализе

У биохемијским налазима региструје се хипофосфатемија и повишена алкална фосфатаза, док су вредности калцијума нормалне. Треба имати у виду да се опсег нормалних концентрација фосфора и алкалне фосфатазе разликују по узрастима. Од користи је одредити и фактор раста фибробласта (FGF23) који је код ових болесника повишен. Рендгенски снимак костију указује на смањену минерализацију а на крајцима дугих костију виде се знаци рахитиса. Најбоље је направити рендгенски снимак на месту где су промене најизраженије, а то су најчешће зглобови колена.

**Потврда дијагнозе је генетичка.**



## Диференцијална дијагноза

За дијагнозу рахитиса потребно је утврдити повишену концентрацију алкалне фосфатазе, која постоји и у витамин D сензитивном рахитису (тзв нутритивном рахитису), али и другим рахитисима (урођени поремећаји у метаболизму витамина D, дуги облици хипофосфатемијског рахитиса). Хипофосфатемијски рахитис се јавља и у болестима тубула бубрега, различите етиологије, који нису последица повећања FGF23. У случају оштећења бубрежног каналића (тубули бубрега) поред хипофосфатемије региструју се и други ацидобазни и електролитини поремећаји.

## XLH код одраслих пацијената

Одрасли пацијенти са XLH могу патити од:

- болова у костима,
- чешћег јављања и тежег срастања прелома кости,
- болова у тетивним припојима мишића,
- упала корена зуба и десни,
- раног губљења зуба,
- заморљивости мишића,
- малаксалости,
- болова у кичми, куковима или коленима,
- хроничног умора.

Тегобе са костима и мишићима могу водити и до тешких инвалидитета и значајног смањења радне способности и квалитета живота.



*Илустација из личне архиве аутора, уз сагласност пацијента.*

***Смањена покретљивост доприноси чешћој гојазности и проблемима са контролом шећера у крви и повишеним артеријским крвним притиском.***

У ретким најтежим примерима због недостатка фосфора могу се јавити и анемија и поремећаји срчаног ритма, или тешкоће у раду бубрега.

## Када посумњати на XLH

Већина пацијената са XLH дијагностикују се као деца. Важно је да пацијенти који су били дијагностиковани у детињству, праћени и лечени код педијатра (ендокринолога или метаболога), наставе да се након завршетка педијатријског лечења прате и лече код интернисте - ендокринолога (за одрасле) уз тимско учешће других специјалиста – ортопеда, стоматолога, физијатра и других. Због проблема у препознавању, и разноликости могућих испољавања, понекад се XLH открије тек у одраслом добу.

**Лекар који ради са одраслима када се први пут сусретне са пацијентом који болује од XLH, може на ову дијагнозу посумњати на основу:**

- непропорционално ниског раста на рачун кратких и кривих ногу,
- благо издуженог облика лобање,
- тегоба које сежу у рано детињство и настављају се болом у костима, укоченошћу, преломима који тешко срastaју, мишићном слабашћу, замарањем,
- болова у тетивним припојима и преране појаве тешких проблема са зубима,
- прераног губитка слуха,
- породичне удружености сличних тегоба.

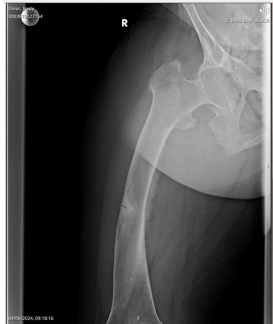


*Илустрација из личне архиве аутора, уз сагласност пацијента.*

## Дијагностика (лабораторија, радиологија)

Лабораторијске анализе су код пацијената са XLH врло карактеристичне. Довољно је за почетак спровести основне, јефтине и широко доступне анализе крви и мокраће. Основни лабораторијски печат XLH чине низак фосфор у крви, а превисок фосфор у урину. Потребно је израчунати проценат фосфата који се реасорбују у бубрегу и уочити да је неадекватан за тако ниску вредност фосфата у крви.

Најчешће су повишени крвни показатељи коштане изградње и разградње (серумски маркер коштаног промета) од којих је најдоступнија ALP.



Карактеристично је да су крвни и уринарни показатељи калцијума ненарушени и да нема губитка других супстанци урином осим фосфата. Мерење FGF23 у крви, хормона чији вишак је одговоран за настанак XLH је корисно али није незаобилазно за постављање дијагнозе нити за увођење или праћење терапије. Витамин D у крви је снижен и не поправља се адекватно надокнадом. Генетске анализе потврђују узрок болести.

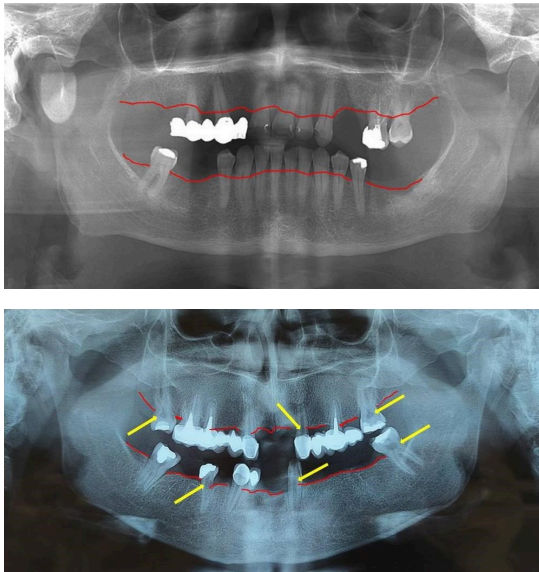
**Радиографски се уочавају: варус кривљење дугих костију ногу, патолошке фрактуре и псеудофрактуре, ентезопатије, задебљање фронталних и паријеталних костију лобање.**

*Илустрације из личне архиве аутора, уз сагласност пацијената.*

## Стоматолошки проблеми код одраслих са XLH

Проблеми са зубима су међу најчешће присутним компликацијама XLH, а могу додатно да отежавају квалитет живота ових пацијента и да погоршавају друге компликације болести.

При стоматолошком прегледу се могу открити гнојне упале зуба, дефекти глеђи и рани губитак зуба. Проблеми са зубима могу водити понављаним инфекцијама и одразити се на неадекватну исхрану, а тешко се могу решити имплантима који се слабо прихватају у кости вилице.



*Илустације из личне архиве аутора, уз сагласност пацијента.*

## Лечење

### Конвенционална терапија

#### Код деце

Конвенционална терапија подразумева примену соли фосфора (подељене у три до пет дневних доза) и активног облика витамина D. Соли фосфора се дају пероралним путем у облику таблета или солуције и постепено се уводе због могуће дијареје. Терапију активним обликом витамина D (1,25-дихидроксиголекалциферол) треба прилагођавати у односу на развој секундарног хиперпаратиреоидизма.

Примена витамина D<sub>3</sub> (голекалциферол) не може да помогне у лечењу XLH код деце и одраслих.

Успешност конвенционалне терапије се процењује праћењем телесне висине, повлачењем рахитичних промена, као и одређивањем концентрација фосфора и алкалне фосфатазе у крви.

Лечење ове деце треба да буде од стране лекара специјалисте у терцијарним здравственим установама - то могу бити метаболози, нефролози или ендокринолози.

## Код одраслих

Конвенционална терапија активним витамином D и фосфатима може да умањи или отклони само неке симптоме болести и не пружа адекватну нормализацију нивоа фосфора у крви. Неопходно је праћење нивоа калцијума у крви и мокраћи, нивоа хормона параштитасте жлезде и ризика од појаве камена у бубрегу.

Примена стандардног, неактивираниог витамина D (холекалциферола) је проблематизована високим присуством FGF23 који спречава његову адекватну активацију. Мањкавости конвенционалне терапије су немогућност да спречи или поправи ентезопатије, појаву или тежину денталних апсцеса, да адекватно нормализује фосфор у крви и мокраћи. Овај вид лечења не делује на узрочни механизам, не подноси се добро, а може чак и повећати ризик од камења у бубрегу и од секундарног и терцијерног хиперпаратироидизма.

**Важно:** Промене на костима код пацијената са XLH у виду остеомалације не смеју се помешати са остеопорозом - главни лекови за остеопорозу (бисфосфонати и деносумаб) су некорисни и чак неперпоручљиви код пацијената са XLH.



Фотографија преузета са платформе Canva.

## Савремена циљана терапија

Најважнију новину у лечењу XLH представља лек **burosumab (Crysvita)** који је прва циљана терапија која делује на сам узрок ове болести. Овај лек, примењен у виду поткожне инјекције директно неутрализује FGF23 који је узрок губљења фосфора мокраћом и разлагања витамина D.

Ово моноклонско антитело је од 2018. одобрено за лечење хипофосфатемije (како у XLH тако и оне узроковане одређеним туморима). Примењује се:

- Код деце старије од годину дана - два пута месечно, супкутано,
- Код одраслих - једном месечно.

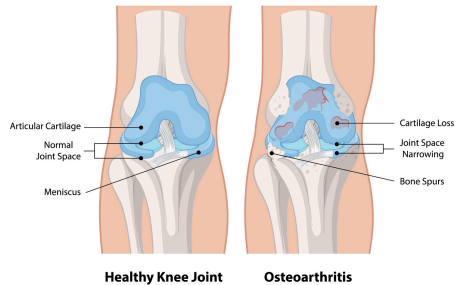
Савремене међународне експертске препоруке саветују burosumab (Crysvita) за одрасле XLH пацијенте са тешким обликом болести, неуспехом или компликацијама конвенционалне терапије. Поред брзе и поуздане дуготрајне корекције фосфата у крви и урину, ова терапија доказано доводи до побољшања минералне густине кости, смањења радиографских знакова остеомаалације и напрснућа кости, побољшања мишићне снаге и квалитета живота и до смањења учесталости денталних абсцеса.

Од 2023. је и у Србији доступна ова најнапреднија циљана терапија која ефикасно и безбедно утиче директно на сам механизам ове болести. Терапија се започиње у специјализованим референтним центрима терцијарних здравствених установа, након свеобухватног испитивања пацијената.

## Општи циљеви лечења одраслих

Лечење хипофосфатемије код одраслих је изузетно важно иако је раст завршен а деформације кости често трајне. Код нелечених пацијента са XLH неспутано прогредирају компликације на костима и мишићима до тешких инвалидитета и значајног смањења радне способности и квалитета живота. Честе су артралгије и остеоартритис (најчешће на куку и коленима), гојазност и метаболичке компликације.

**Ретке али екстремно опасне компликације су спинална стеноза и церебеларна хернијација.**



Илустрација: brgfx / Freepik

Хронични бол и смањена покретљивост могу довести до депресивности и повлачења из контаката са другима. Лечење одраслих је усмерено на коштано-зглобне тегобе, које су последица микро-прелома или остеомалације, потом на негативне ефекте мањка активног витамина D на срце и крвне судове, метаболизам, имунитет и друге функције.

Посебно је од значаја лечење у, за кости, изванредно остелјивом периоду трудноће и дојења као и у фазама пре и након ортопедских или стоматолошких интервенција.

## Наслеђивање, породична анамнеза и генетичко тестирање

Узрок Х-везане хипофосфатемије је мутација у гену **PHEX** (ген: *Хомолог ендопептидазе која регулише фосфат, од енгл. Phosphate-regulating endopeptidase homolog*).

Услед мутације у PHEX гену који се налази на кратком краку хромозома Х (Хр22) долази до повећане активности фибробластног фактора раста 23 (FGF23; од енгл. *Fibroblast growth factor 23*), што доводи до смањене тубуларне реапсорпције фосфата, те настаје хронични губитак фосфора путем бубрега и хипофосфатемија - снижење вредности фосфата у крви што је главни узрок поремећаја минерализације костију и зуба.

Детекција патогене генетичке варијанте - мутације у одговорном гену PHEX потврђује клиничку дијагнозу и омогућава прецизно генетичко саветовање. Генетичко тестирање се препоручује код свих особа са клинички и биохемијски постављеном сумњом на Х-везану хипофосфатемију. Има такође и кључну улогу у разликовању Х-везане хипофосфатемије од других ретких узрока хипофосфатемије.



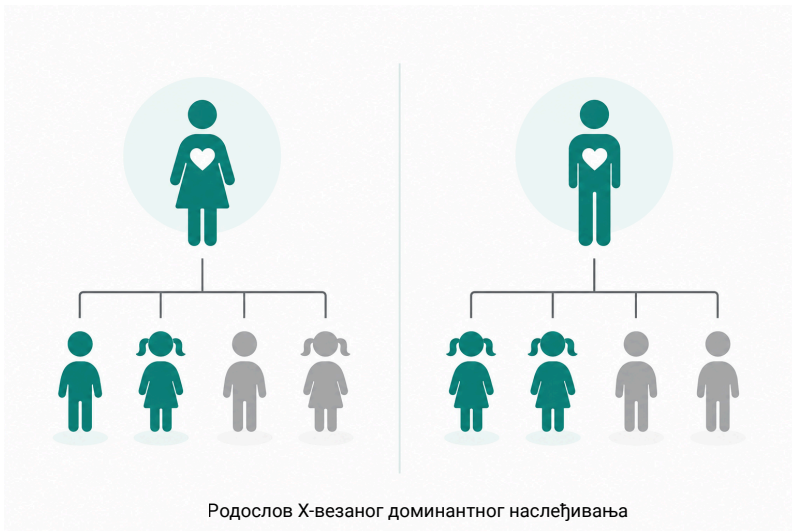
## X-везани доминантни образац наслеђивања

X-везана хипофосфатемија се наслеђује по **X-везаном доминантном образцу наслеђивања**.

- Уколико је **оболела мајка** :
  - 50% деце (и синова и ћерки) имају ризик да ће наследити болест
- Уколико је **оболео отац**:
  - све ћерке ће бити оболеле
  - ниједан син неће бити оболео

Разлог: ген се налази на X хромозому (Xp22).

Породична анамнеза је често позитивна, али не мора бити увек позитивна. Генетичко тестирање потврђује клиничку дијагнозу.



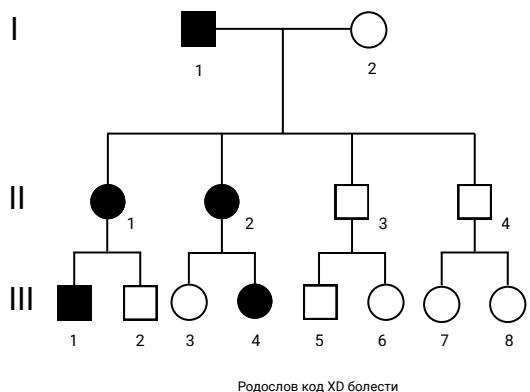
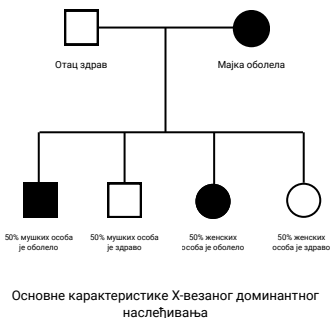
## Породична анамнеза

Код X-везане хипофосфатемије често у породици постоји:

- низак раст код више чланова породице
- деформитети ногу ("O" или "X" деформитети)
- рана потреба за ортопедским интервенцијама
- проблеми са зубима.

Болест може да се појави **први пут код неког члана породице и мутација је новонастала** (де ново) без позитивне породичне анамнезе. Постоје и породичне форме болести, где је X-везану хипофосфатемију особа наследила од родитеља.

Због варијабилне тежине симптома, неки чланови породице могу имати **благе клиничке манифестације или непрепознате симптоме, а да су ипак носиоци мутације у гену PHEX и да имају болест.**



— Мушка особа која има XLH

— Женска особа која има XLH

## Улога примарне здравствене заштите

### Рано препознавање

**Примарна здравствена заштита** представља први ниво контакта пацијента са здравственим системом и има кључну улогу у раном препознавању пацијената са Х-везаном хипофосфатемијом.

Х-везана хипофосфатемија треба да се размотри код сваког детета које има знаке рахитиса код којих нема повољног одговора на стандардну терапију витамином D.



*Илустације из личне архиве аутора, уз сагласност пацијената.*

Најчешћи клинички знаци који подстичу сумњу на Х-везану хипофосфатемију су:

- диспропорционалан низак раст,
- деформитети доњих екстремитета - genu varum / valgum,
- замор при активностима и болови у костима,
- дентални проблеми (рекурентни апсцеси, хипоминарализација зуба),
- позитивна породична анамнеза сличних симптома.

## Дијагностичка тријажа и упућивање специјалистима и субспецијалистима

Лекар примарне здравствене заштите има улогу у правовременом упућивању особа са сумњом на Х-везану хипофосфатемију ка педијатру, метабологу, нефрологу, ендокринологу, клиничком генетичару, чиме се смањује дијагностичко кашњење.

Метаболичким болестима костију код одраслих се бави интерниста-ендокринолог.

Код сумње на Х-везану хипофосфатемију у примарној здравственој заштити треба одредити ниво калцијума, фосфора и алкалне фосфатазе у крви, а код деце урадити и рендгенски снимак костију (доручја, колених зглобова или целих доњих екстремитета).



Фотографије преузете са платформе Canva.

Специфичне анализе - FGF23, испитивање функције тубула и генетичко испитивање - раде се у терцијарној здравственој установи, куда се пацијент упућује.

Код Х-везане хипофосфатемије постоји хипофосфатемија уз повишене вредности алкалне фосфатазе, нормалне вредности калцијума и повишене вредности FGF23.

Истовремено је обавезно искључити и друге узроке хипофосфатемије, укључујући нутритивни рахитис, дефицит витамина D, Fanconi синдром, туморску остеомаластију код одраслих и друго.

Након постављања сумње на Х-везану хипофосфатемију потребно је упутити особу код одговарајућих специјалиста и субспецијалиста у терцијерну здравствену установу или специјализовани центар за ретке болести.



LIPA  
LIGANDNI I PROTEINOGENI  
ISPITIVANJA



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE



SHARE RD

ПОДУФАХ  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

## Улога избраног лекара

Изабрани лекар, на нивоу примарне здравствене заштите, требало би да буде карика повезивања XLH пацијената са свим неопходним експертима за дијагностиковање, праћење и лечење ове болести. Истовремено, ови лекари који су у најближем и најредовнијем контакту са пацијентима требало би да први посумњају код неоткривених одраслих XLH пацијената, а да помогну да се за пацијенте лечене у детињству скрати време транзиције од педијатријске до интернистичке надлежности.

Треба да имају слуха да први препознају неке од бројних компликација ове болести, укључујући патолошке преломе, оштећење слуха, појаву камена у бубрегу или зглобних оштећења. Треба да буду добро упознати са могућностима и ограничењима конвенционалне терапије као и са постојањем савремене циљане терапије. Изабрани лекар може први да региструје појаву скелетних компликација на антиресорптивној терапији за остеопорозу, и да помисли на могуће прикривене пацијенте са остеомалацијом.

Изабрани и породични лекар су кључни у интердисциплинарној синхронизацији метаболога, ортопеда, стоматолога, радиолога, реуматолога, физијатара, ендокринолога, као и приступу и праћењу чланова породице дијагностикованих XLH пацијената.

Примарна здравствена заштита има и улогу у просвећивању и едукацији пацијената и њихових породица и шире заједнице, о основним карактеристикама и компликацијама XLH.

## Мултидисциплинарни приступ

Мултидисциплинарни приступ у лечењу Х-везане хипофосфатемије представља стандард савремене клиничке праксе, с обзиром на комплексну патофизиологију болести и мултисистемске манифестације.

Ефикасна дијагностика, лечење и медицинско праћење захтева координисан рад више специјалиста и субспецијалиста. Мултидисциплинарни приступ укључује метаболога, педијатријског и адултног ендокринолога, нефролога, ортопеда, стоматолога, физијатра, клиничког генетичара, и по потреби психолога.

Циљ оваквог приступа је интегрисана процена и дугорочно праћење свих аспеката болести – метаболичких, скелетних, денталних и функционалних.



Фотографија: DC Studio / Magnific

Фотографија: Iaros / Magnific

## Тим специјалиста - улоге

У Србији је главни лекар за дете са XLH најчешће педијатар метаболог. Мултидисциплинарни тим се формира према клиничкој потреби сваког пацијента.

### Метаболог

- поставља клиничку, биохемијску, радиолошку и генетичку дијагнозу,
- води лечење и прати одговор на терапију,
- прати раст и развој детета,
- прати параметре тубулске функције,
- по потреби укључује друге специјалисте.

### Нефролог

- процена тубуларне функције,
- праћење компликација терапије: хиперкалциурија, нефрокалциноза.

### Ендокринолог

- процена раста (антропометријски параметри), брзине раста, стадијуме рахитиса, процена биохемијских параметара (фосфати, алкална фосфатаза, РТН, 1,25(OH)<sub>2</sub>D<sub>3</sub> и други),
- примењује савремено лечење и учествује у мултидисциплинарном медицинском праћењу одговора на лечење.

### Ортопед

- евалуација деформитета доњих екстремитета,
- процена индикација за хируршко лечење,
- праћење функционалног статуса.

### Стоматолог

- рано препознавање денталних проблема (дефекти зубне глеђи, смањена минерализација зуба, апсцеси),
- превенција компликација и дугорочно очување функције зуба.

### Физијатар

- програми рехабилитације,
- корекција постуре, побољшање мишићне снаге и издржљивости,
- превенција секундарних деформитета и смањење бола.

### Клинички генетичар

- молекуларна потврда болести и детекција мутације,
- генетичко саветовање (ризик преношења болести на потомство, пренатална дијагностика).

### Психолог

- спроводи процену психолошког функционисања (емоционални статус, квалитет живота, адаптација на хроничну болест),
- пружа психолошку подршку пацијенту у суочавању са дијагнозом и дуготрајним током болести,
- учествује у раду са породицом ради унапређења разумевања болести.

## Предности мултидисциплинарног приступа

- боља контрола симптома болести,
- прецизна дијагностика,
- примена специфичне терапије,
- оптималан раст и развој код деце,
- превенција и рано лечење компликација болести,
- прецизан план лечења и медицинско праћења,
- значајно побољшање квалитета живота.

Циљ мултидисциплинарног лечења је **правовремена дијагностика, прецизна терапија и координисано медицинско праћење.**



## Праћење пацијената - временски план за одрасле

Пацијенти са XLH захтевају тимску бригу стручњака различитих области медицине и стоматологије, уз посебну пажњу при преласку из дечијег у одрасло доба. Координација између педијатријских и интернистичких ендокринолога, стоматолога, реуматолога, физијатара и ортопеда неопходна је ради свеобухватне и адекватне помоћи овим пацијентима.



**Према потреби:** психолошке консултације и подршка; генетско саветовање при планирању трудноће; радиографија кукова, колена или бутних костију; ортопантомографија; ехокардиографија (код артеријске хипертензије); МР мозга и кичмене мождине (јаке главобоље, поремећаји вида, неуролошки симптоми).

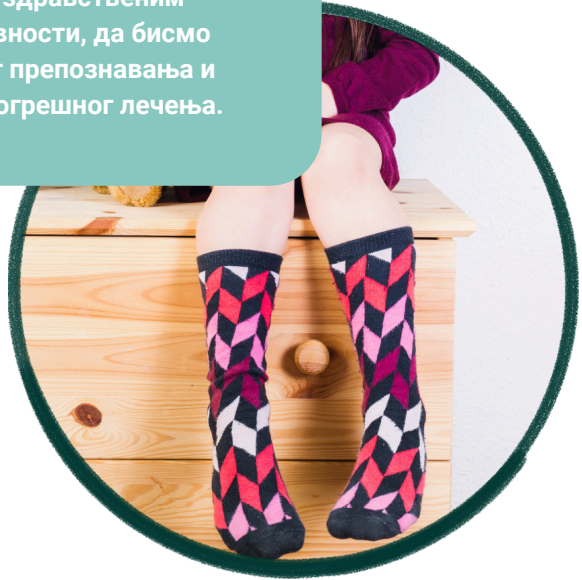


*Илустације из личне архиве аутора, уз сагласност пацијената.*

## Кључне поруке за здравствене раднике

Процењује се да међу нама живи чак до 5 особа са XLH на 100 000 становника, али многи од њих ће можда остати непрепознати. Недовољно добро познавање ове болести у одраслом добу може водити погрешном проглашавању за остеопорозу или реуматолошке болести. Грешке у препознавању могу водити у погрешно лечење са штетним последицама на кост.

Неопходно је да се подигне свест о X-везаној хипофосфатемији међу здравственим радницима и у широј јавности, да бисмо смањили ризике касног препознавања и неблагоприятног или погрешног лечења.



Фотографија преузета са платформе Magnific

Тегобе које почињу у раном детињству, појава болести код више сродника, кривљење костију ногу уз карактеристичне биохемијске налазе снижених фосфата у крви – опомињући су сигнали да се ова болест брзо препозна и не помеша са значајно чешћом остеопорозом. Клиничка испољавања болести су веома разнолика и болест може остати непрепозната до одраслог доба, када су компликације узнапредовале.

Лекари, стоматолози, пацијенти и њихове породице и заједница у целини морају исказати упорност, стрпљење и разумевање у овом важном заједничком подухвату.

Рано препознавање и благовремено испитивање и лечење су од пресудног значаја за смањење компликација на костима и зубима. Доступност циљане и врло ефикасне терапије представља прекретницу у лечењу пацијената са XLH.



LIPA  
LIGANDNI POREMEĆAJI U FOSFORU



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETNE BOLESTI SRBIJE



SHARE-RD

ПОДУФАХ  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА

## Захвалност стручном тиму

Удружење Подуфах изражава искрену захвалност лекарима који су учествовали у припреми овог приручника и несебично поделили своје знање и искуство:

- Проф. др Маја Ђорђевић Милошевић, педијатар метаболог са Института за здравствену заштиту мајке и детета Србије „Др Вукан Чупић“ из Београда,
- Проф. др Ивана Кавечан, педијатар клинички генетичар са Института за здравствену заштиту деце и омладине Војводине из Новог Сада,
- Доц. др Марко Стојановић, специјалиста ендокринологије са Клинике за ендокринологију, дијабетес и болести метаболизма УКЦС.

Њихов допринос и стручност омогућили су да овај приручник буде поуздан извор информација за лекаре и медицинско особље у препознавању и лечењу XLH.

CIP – Каталогизација у публикацији  
Народна библиотека Србије, Београд

616-056.7(035)

**ЂОРЂЕВИЋ Милошевић, Маја, 1966-**

Препоруке о раном препознавању Х-везане хипофосфатемије (XLH), индикацијама и савременим терапијским приступима : приручник за медицинско особље / Маја Ђорђевић Милошевић, Марко Стојановић, Ивана Кавечан. - Чачак : Мрежа узајамне подршке у фамилијарној хипофосфатемији – Подуфах, 2026 (Чачак : Medigraf). - 29 стр. : илустр. ; 21 см

Кор. насл. - Тираж 300.

ISBN 978-86-909248-0-6

1. Стојановић, Марко Л., 1976- [autor] 2. Кавечан, Ивана, 1970- [autor]

а) Наследне болести -- Приручници

COBISS.SR-ID 194155785



LIPA  
LIGANDNI I PROTEINOGENI  
ISPITIVANJA



NORBS  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETNU BOLEST SRBIJE



SHARE RD

ПОДУФАХ  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА





## ЗАЈЕДНО МОЖЕМО НАПРАВИТИ РАЗЛИКУ!

Живот са XLH доноси бројне изазове, али уз подршку и правилну терапију могуће је живети квалитетно и активно.


***Нисте сами – заједно учимо, растемо и подржавамо једни друге.***


Уколико желите да сазнате више о нашем удружењу или се придружите нашој заједници, слободно нас контактирајте.

 064-841-51-52

 podufahudruzenje@gmail.com

 /groups/podufah

 /podufah

 /udruzenje-podufah-23b75836b/

<https://podufah.com>



Поносни чланови  
међународне XLH алијансе



*Пројекат „XLH - када знање мења живот“ се реализује у оквиру субгрантинг програма у склопу пројекта SHARE-RD, који NORBS спроводи уз финансијску подршку Европске уније, у партнерству са Удружењем „Храбриша“ и Удружењем оболелих од лимфома (ЛИПА). За садржину овог материјала искључиво је одговорно Удружење „Подуфак“ и та садржина нипошто не изражава званичне ставове Европске уније.*

**#EУзаТЕБЕ**

ISBN 978-86-909248-0-6



**LIPA**  
udruženje obolih od limfoma



**NORBS**  
NACIONALNA ORGANIZACIJA ZA RETKE BOLESTI SRBIJE



**SHARE-RD**

**ПОДУФАХ**  
РЕПУБЛИКА СРБИЈА