Trajet de Soins Rachitisme Génétique HUDERF_HUB

		Pendant la consultation				Suivi/ Prescription	Patient Expertise		Other Risks
	suivi	anamnèse	examen	Prise de sang	autres	traitement	Éducation thérapeutique	Soutien psychologiq ue	complications
0-5 ans	Tous les 1-3 mois	Acceptation et compréhensiond e l'affection, déformation osseuse, fatigue, acquisition de la marche	Poids, taille, périmètre crânien et forme du crâne, distance intermalleolaire (DIM) ou intercondilien (DIC), signes de rachitisme floride, TA, recherche abcès dentaire	Génétique A chaque visite: -Biologie: Ca, P, PAL, PTH, créatinine, albumine -Urine: Calcium et créatinine Une fois par an: Calcium sur urine de 24 h, Natriurie de 24h, Phosphaturie de 24h 25 OH Vitamine D 1,25 OH vitamine D (pour patient sous burosumab)	Echographie rénale 1x/an Radiographie membres inférieurs si pas d'amélioration Examen orthopédiste 1x/an Visite chez le dentiste 2x/an	Traitement conventionnel: -Supplément phosphore +/-50 mg/kg/j en 4-6 prises et et alpha 1-2 mcg par jour à adapter en fonction de la biologie et urine -Burosumab après au mois 12 mois de traitement conventionel. Dose de start 0.2 mg/kg/2 semaines et augmenter par palier de 0.2 mg/kg But du traitement guérir ou prévenir le rachitisme Administration aussi de la vitamine D (Dcure)	Information sur le rachitisme le suivi multidisciplinaire, importance d'une bonne compliance. Infos sur association des patient XLH existante. Conseil génétique	Proposer un soutien psychologique aux parents.	Ecolage injection burosumab
5 ans-puberté (9-12 ans)	3-6 mois	Régularité du traitement, acceptation, douleur, raideur, nb d'abcès dentaire, fatigue	Poids, taille,stade pubertaire, présence d'abcès dentaire, signes de rachitisme, DIM, DIC, ex clinique complet, stade pubertaire		Echographie rénale Examen stomatologique Audiogramme Visite orthopédiste	Ajustement des doses du traitement en fonction de la biologie: - Traitement conventionnel: PAL élevé augmenter les doses de et alpha +/- phosphore. PTH élevé: diminuer le phosphore ou augmenter le et alpha, calciurie élevée diminuer Et alpha+/- phosphore - Traitement par burosumab: augmenter burosumab si phosphate sérique bas et/ou PAL élevé - Hydrochlorotiazide si calciurie élevée, mais PAL non normalisé pour 6-12 mois	Rappel de l'importance du traitement. Importance de la vitamine D (D cure) également. Rappel sur les modes de transmission	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social.	Problèmes de compliance au moment de l'autonomisation. Problème de compliance du traitement conventionnel (gout du phosphore)
Puberté	3 mois				Echographie rénale Examen stomatologique Audiogramme Visite orthopédiste Cardiologue si HTA				
adultes	6-12 mois (6 mois autour de la transition)	Régularité traitement, acceptation, douleur, raideur, nb d'abcès dentaire, audition, fatigue Qualité de vie, emploi, statut social, fertilité , vie de famille, historique de fractures	Poids, taille, BMI, TA, examen clinique, taille assise (tassements vertebrebrales)		Echographie rénale Examen stomatologique Audiogramme Visite orthopédiste, rhumatologique, nephrologue si besoin Rx bassins, colonne , MI selon besoins (pseudofractures, tassements) Scintigraogie osseuse pour ethesopathies selon besoins DEXA scan, VFA baseline et puis selon recommendations population générale	Ajustement des dosages en fonction de la biologie et la calciurie Assurer apports en vitamine 25ohD et hydratation Continuer analogues de vitamine d active Continuer phosphore en âge adulte jusuq' à 25 ans, évaluer besoin selon symptomes par après Rappels dietetiques (apports en calium, sodium , hydratation) Cinacalcet si hyperparathyroidie tertiaire voire parathyroidectomie si hyperparathyroidie tertiaire voire parathyroidectomie si hyperparathyroidie tertiaire voire parathyroidectomie à discuter en équipe multidisciplinaire Si pseudofractures : indicatiion de burosumab à l' age adulte selon guidelines	Rappel manifestation de la maladie, possibilité de transmission , conseil genetique et planification d' une grossesse	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social. Informations sur associations patients	Problèmes de compliance. Intensification du suivi pendant une grossesse Risque de nerpholithiase, enthesopathies , pseudofractures, troubles neurologiques
Late adulthood									