



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

Malabsorbția glucidelor la copil

Protocol clinic național
PCN-223

Chișinău, 2016

**Aprobat prin ședința Consiliului de experți al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova
din, proces verbal nr.3 din 29.09.2016**

**Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr.757 din 30.09.2016 cu
privire la actualizarea unor Protocele clinice naționale**

Elaborat de colectivul de autori:

Ion Mihu IMSP Institutul Mamei și Copilului
Barbova Natalia IMSP Institutul Mamei și Copilului

Recenzenți oficiali:

Victor Ghicavii Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”
Valentin Gudumac Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”
Iurie Osoianu Compania Națională de Asigurări
Maria Cumpana Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate
Vladislav Zara Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale
Ghenadie Curocichin Comisia de specialitate a MS în medicina de familie

CUPRINS

ABREVIERI FOLOSITE ÎN DOCUMENT	4
PREFAȚĂ	4
A. PARTEA ÎNTRDUCTIVĂ	4
A1. Exemple de diagnostic	4
A2. Codul bolii	5
A.3. Utilizatorii	5
A.4. Scopurile protocolului	5
A.5. Data elaborării protocolului	5
A.6. Data reviziei următoare	5
A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului	5
A.8. Definiții	6
A.9. Epidemiologie	6
B. PARTEA GENERALĂ	7
<i>B.1. Nivel de asistență medicală primară</i>	7
<i>B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator</i>	8
<i>B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească</i>	9
C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ	11
C.1.1. Algoritm de conduită	11
C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	12
C.2.1. Clasificarea	12
C.2.2. Etiologie	12
C.2.3. Profilaxie	13
C.2.4. Screening	13
C.2.5. Conduita	13
<i>C.2.5.1. Anamneza</i>	13
<i>C.2.5.2. Diagnostic clinic</i>	13
<i>C.2.5.3. Diagnostic paraclinic</i>	14
<i>C.2.5.4. Diagnostic diferențial</i>	17
C.2.6. Tratament	17
<i>C.2.6.1. Tratament nemedicamentos</i>	17
<i>C.2.6.2. Tratament medicamentos</i>	19
C.2.7. Supraveghere	21
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	21
E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI	22
BIBLIOGRAFIE	23
ANEXA 1. GHIDUL PACIENTULUI CU MALABSORBȚIA GLUCIDELOR (CARBOHIDRAȚILOR)	24
ANEXA 2. FIȘA STANDARDIZATĂ DE AUDIT BAZAT PE CRITERII PENTRU PROTOCOLUL CLINIC NAȚIONAL „MALABSORBȚIA GLUCIDELOR LA COPIL”	25

ABREVIERI FOLOSITE ÎN DOCUMENT

CIM-X	<i>Clasificarea Internațională a Maladiilor, revizia a X-a</i>
AD	<i>Autozomal dominant</i>
ALT	<i>Alaninaminotransferaza</i>
AR	<i>Autozomal recesiv</i>
ASCA	<i>Anticorp anti - Saccharomyces cerevisiae</i>
AST	<i>Aspartataminotransferaza</i>
CIC	<i>Complex imun circulant</i>
CT	<i>Tomografie computerizată</i>
DGP	<i>Proteina gliadinică deaminată</i>
DS	<i>Deviație standard</i>
EMA	<i>Endomisiu</i>
HbA1c	<i>Hemoglobina glicată</i>
Ig	<i>Imunoglobulină</i>
IGF-1	<i>Somatomedina C</i>
IMSP	<i>Instituție Medico-Sanitară Publică</i>
MS	<i>Ministerul Sănătății</i>
p-ANCA	<i>Anticorp perinuclear anti-citoplasmă neutrofilică</i>
PCN	<i>Protocol Clinic Național</i>
PCR	<i>Proteina C reactivă</i>
RM	<i>Republica Moldova</i>
RMN	<i>Rezonanța magnetică nucleară</i>
STH	<i>Hormonul somatotrop</i>
T3	<i>Triiodtironina</i>
T4	<i>Tiroxina</i>
TSH	<i>Hormonul tireotrop</i>
tTG	<i>Transgutaminaza tisulară</i>
UI	<i>Unitate internațională</i>

PREFAȚĂ

Protocolul național a fost elaborat de către grupul de lucru al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova (MS RM), constituit din specialiștii IMSP Institutul Mamei și Copilului și Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”. Protocolul de față a fost fundamentat în conformitate cu ghidurile internaționale privind „Malabsorbția glucidelor la copil” și constituie drept matrice pentru elaborarea protocoalelor instituționale. La recomandarea MS RM pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi utilizate formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ

A1. Exemple de diagnostic:

- *Malabsorbția amidonului*
- *Malabsorbția lactozei primară congenitală*
- *Malabsorbția lactozei primară tip adult*
- *Malabsorbția lactozei secundară*
- *Malabsorbția sucrozei-izomaltozei*
- *Malabsorbția trehalozei*
- *Malabsorbția glucozei-galactozei*

- Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei
- Malabsorbția fructozei

A2. Codul bolii (CIM 10)

K 90.4	Malabsorbția datorită unei intoleranțe, neclasată la alte locuri Malabsorbția datorită unei intoleranțe la: amidon; glucide.
---------------	--

A.3. Utilizatorii:

- Oficiile medicilor de familie (medic de familie și asistenta medicală de familie);
- Centrele de sănătate (medic de familie);
- Centrele medicilor de familie (medic de familie);
- Instituțiile/secțiile consultative (medic gastroenterolog);
- Asociațiile medicale teritoriale (medic de familie, medic pediatru, medic gastroenterolog);
- Secțiile de copii ale spitalelor raionale și municipale (medic pediatru, medic gastroenterolog);
- Secția gastroenterologie și hepatologie, IMSP Institutul Mamei și Copilului (medic gastroenterolog, medic pediatru).

A.4. Scopurile protocolului

- Diagnosticul precoce.
- Prevenirea complicațiilor.







A.5. Data elaborării protocolului: 2016

A.6. Data reviziei următoare: 2018

A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului

Numele	Funcția deținută
Dr. Mihu Ion , profesor universitar, doctor habilitat în științe medicale.	Șef secție gastroenterologie și hepatologie, IMSP Institutul Mamei și Copilului. Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.
Dr. Barbova Natalia , conferențiar universitar, doctor în științe medicale.	Șef Laborator genetic de profilaxie a patologiilor ereditare, IMSP Institutul Mamei și Copilului.

Protocolul a fost discutat aprobat și contrasemnat:

Denumirea institutiei	Persoana responsabilă - semnatura
Asociația Medicilor de Familie din RM	
Comisia Științifico-Metodică de profil „Pediatrie”	
Agenția medicamentului și Dispozitivelor Medicale	
Consiliul de experți al Ministerului Sănătății	
Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate	
Compania Națională de Asigurări în Medicină	

A.8. Definiții

Malabsorbția glucidelor (carbohidraților)	maladii congenitale sau dobândite, caracterizate prin absența sau reducerea activității enzimelor implicate în digestia, absorbția și transportul glucidelor.
Malabsorbția polizaharidelor (amidonului)	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin absența sau reducerea activității amilazei salivare, pancreatice și/sau maltazei-glucoamilazei intestinale.
Malabsorbția lactozei (intoleranța la dizaharide II, hipolactazie)	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin absența sau reducerea activității enzimei intestinale lactaza.
Malabsorbția sucrozei-izomaltozei (intoleranța congenitală la sucroză, intoleranța la dizaharide I)	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin absența sau reducerea activității enzimei intestinale sucraza-izomaltaza.
Malabsorbția trehalozei	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin absența sau reducerea activității enzimei intestinale trehalaza.
Malabsorbția glucozei-galactozei (malabsorbția monozaharidelor, intoleranța complexă la carbohidrați)	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin afectarea transporterului glucozei și galactozei la nivelul mucoasei intestinale.
Malabsorbția fructozei	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin afectarea transporterului fructozei la nivelul mucoasei intestinale.
Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei	maladie congenitală sau dobândită, caracterizată prin afectarea transporterului comun al glucozei, galactozei și fructozei la nivelul mucoasei intestinale.

A.9. Epidemiologie

Malabsorbția lactozei	4 mldr persoane în lume vârsta de vîrf 10-16 ani
Malabsorbția sucrozei-izomaltozei	10% (eschimoșii din Greenlanda) 1:20 (Greenlanda, Alaska, Canada) 1:5000 (Europa)
Malabsorbția trehalozei	≥8% din populația Greenlandei.
Malabsorbția glucozei-galactozei	incidență ridicată la Ordinul religios Amish (consangvinitate); 10 % din populație; 200 cazuri (în lume).
Malabsorbția fructozei	80% din pacienții cu dereglări intestinale funcționale.
Malabsorbția amidonului	2% din pacienții cu diaree cronică
Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei	rar

B. PARTEA GENERALĂ

B.1. Nivel de asistență medicală primară		
Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
1. Profilaxia		
1.1. Profilaxia primară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> Profilaxie primară la moment nu există 	<ul style="list-style-type: none"> Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind (caseta 4).
1.2. Profilaxia secundară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> Prevenirea complicațiilor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Înlăturarea factorilor ce pot condiționa acutizările (caseta 4).
1.3. Screening-ul primar (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza eredocolaterală pozitivă. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Evaluarea genetică prenatală și postnatală a rudelor de gradul I (caseta 5).
1.4. Screening-ul secundar (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> Pacient din grupul de risc. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Evaluare pacientului la prezența mutațiilor genetice (caseta 5).
2. Diagnosticul		
2.1. Suspectarea malabsorbției glucidelor (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza: debut neonatal, preșcolari, școlari/adolescență. Manifestări clinice <i>digestive</i>: diaree apoasă, meteorism, garguiment intestinal, dureri abdominale colicative, retard staturο-ponderal, hepatomegalie; <i>extradigestive</i>: renale. Investigații de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (bilirubina și fracțiile, ALT, AST, glucoza), sumarul urinei, coprograma. La necesitate ecografia abdominală, radiografia osoasă. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Anamneza și evaluarea factorilor etiologici și de risc (casetele 2,3,7); Manifestările clinice (casetele 8, 9, 10); Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (caseta 15).
2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> Suspecție la malabsorbția glucidelor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Consultație la medicul gastroenterolog. Evaluarea criteriilor pentru spitalizare (caseta 27).
3. Tratamentul		
3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.6.1)	<ul style="list-style-type: none"> Asigurarea necesităților metabolice crescute și ameliorarea proceselor de digestie și absorbție a nutrienților. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Recomandări privind modificarea regimului igienο-dietetic (caseta 19, 20).
3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6.2)	Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei fiind direcționat spre: <ul style="list-style-type: none"> corijarea proceselor de digestie și absorbție corijarea microbiocenozei intestinale suplinirea deficiențelor nutriționale 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> enzimoterapie de substituție (caseta 24); probioticoterapia (caseta 24); antiseptice intestinale (caseta 24); antiflatulente (caseta 24);

		<ul style="list-style-type: none"> • suplimente de vitamine și minerale (caseta 25, 26).
4. Supravegherea (C.2.7)	<ul style="list-style-type: none"> • Malabsorbția glucidelor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Supraveghere, în funcție de evoluția maladiei, la medicul specialist gastroenterolog, pediatru și medicul de familie (caseta 28).

B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator

Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
1. Profilaxia		
1.5. Profilaxia primară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> • Profilaxie primară la moment nu există 	<ul style="list-style-type: none"> • Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind (caseta 4).
1.6. Profilaxia secundară (C.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> • Prevenirea complicațiilor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Înlăturarea factorilor ce pot condiționa acutizările (caseta 4).
1.7. Screening-ul primar (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> • Anamneza eredocolaterală pozitivă. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea genetică prenatală și postnatală a rudelor de gradul I (caseta 5).
1.8. Screening-ul secundar (C.2.4)	<ul style="list-style-type: none"> • Pacient din grupul de risc. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Evaluare pacientului la prezența mutațiilor genetice (caseta 5).
2. Diagnosticul		
2.1. Suspectarea malabsorbției glucidelor (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> • Anamneza: debut neonatal, preșcolari, școlari/adolescență. • Manifestări clinice <i>digestive</i>: diaree apoasă, meteorism, garguiment intestinal, dureri abdominale colicative, retard staturo-ponderal, hepatomegalie; <i>extradigestive</i>: renale. • Investigații de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, glucoza, ureea, creatinina, Ca, P, Fe, K, Na), coagulograma, teste molecular-genetice, calprotectina fecală, teste imunologice, teste hormonale, sumarul urinei, coprograma. • La necesitate ecografia abdominală, radiografia osoasă, endoscopia superioară și/sau inferioară, examenul genetic, CT/RMN abdominală. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Anamneza și evaluarea factorilor etiologici și de risc (casetele 2,3,7); • Manifestările clinice (casetele 8, 9, 10); • Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (caseta 15).
2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.5)	<ul style="list-style-type: none"> • Suspecție la malabsorbția glucidelor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> • Consultație la medicul gastroenterolog. • Evaluarea criteriilor pentru spitalizare (caseta 27).

3. Tratamentul		
3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.6.1)	<ul style="list-style-type: none"> Asigurarea necesităților metabolice crescute și ameliorarea proceselor de digestie și absorbție a nutrienților. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Recomandări privind modificarea regimului igienodietetic (caseta 19, 20).
3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6.2)	Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei fiind direcționat spre: <ul style="list-style-type: none"> corijarea proceselor de digestie și absorbție corijarea microbiocenozei intestinale suplinirea deficiențelor nutriționale 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> enzimoterapie de substituție (caseta 24); probioticoterapia (caseta 24); antiseptice intestinale (caseta 24); antiflatulente (caseta 24); suplimente de vitamine și minerale (caseta 25, 26).
4. Supravegherea (C.2.7)	<ul style="list-style-type: none"> Malabsorbția glucidelor. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Supraveghere, în funcție de evoluția maladiei, la medicul specialist gastroenterolog, pediatru și medicul de familie (caseta 28).

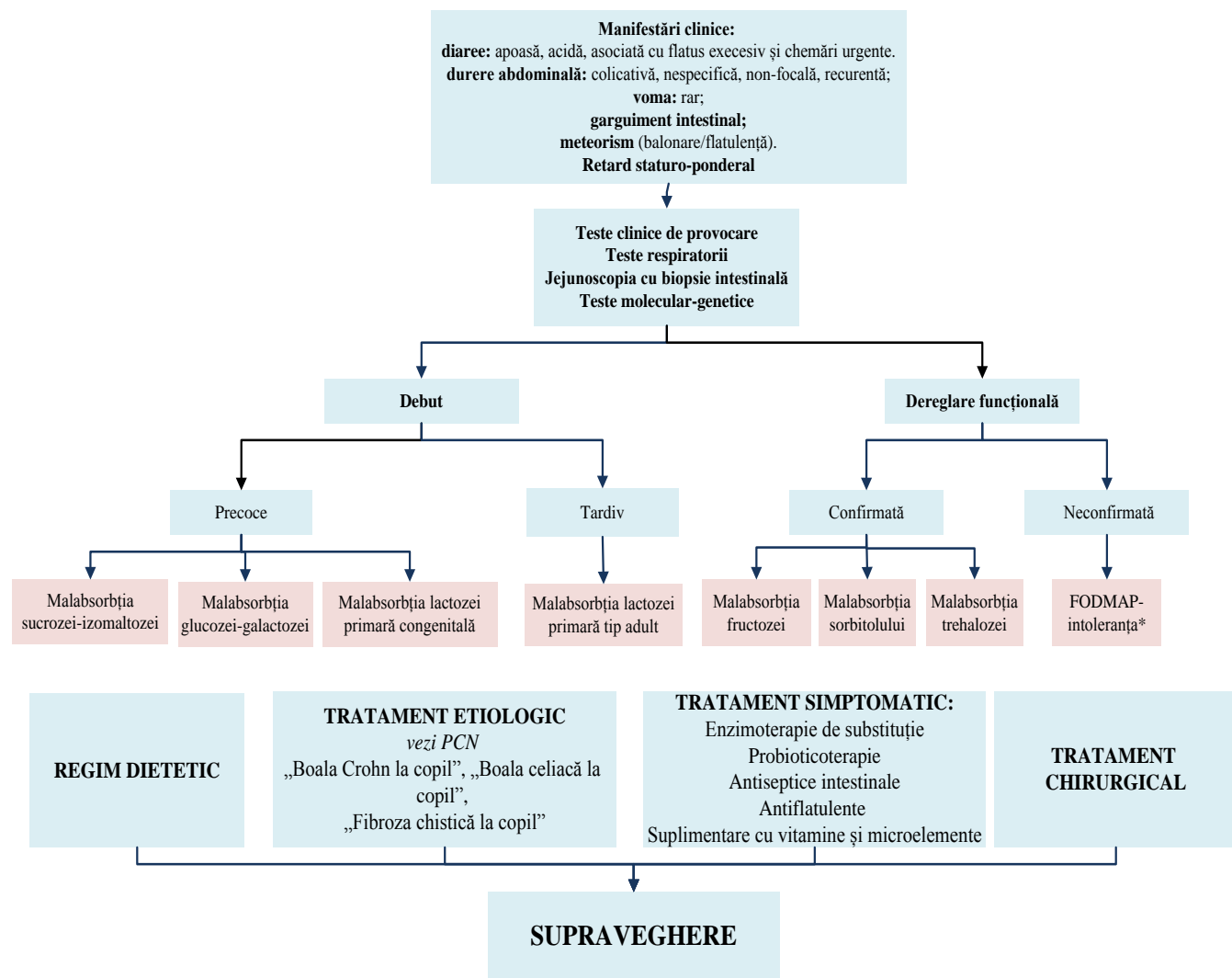
B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească

Descriere (măsuri)	Motive (repere)	Pași (modalități și condiții de realizare)
I	II	III
1. Spitalizare	<ul style="list-style-type: none"> Efectuarea intervențiilor și procedurilor diagnostice și terapeutice care nu pot fi executate în condiții de ambulator. 	<ul style="list-style-type: none"> Evaluarea criteriilor pentru spitalizare (caseta 27).
2. Diagnosticul		
2.1. Confirmarea diagnosticului de malabsorbția glucidelor	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza: debut neonatal, preșcolari, școlari/adolescență. Manifestări clinice <i>digestive</i>: diaree apoasă, meteorism, garguiment intestinal, dureri abdominale colicative, retard staturo-ponderal, hepatomegalie; <i>extradigestive</i>: renale. Investigații de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, ALT, AST, FA, bilirubina și fracțiunile, glucoza, HbA1c, ureea, creatinina, Ca, P, Fe, K, Na), echilibrul acido-bazic, coagulograma, teste molecular-genetice, calprotectina fecală, teste imunologice, teste hormonale, sumarul urinei, coprograma. La necesitate ecografia abdominală, radiografia osoasă, endoscopia superioară și/sau inferioară cu biopsie intestinală, examenul genetic, CT/RMN abdominală. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Anamneza și evaluarea factorilor etiologici și de risc (casetele 2,3,7); Manifestările clinice (casetele 8, 9, 10); Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (caseta 15).
3. Tratamentul		
3.1. Tratamentul nemedicamentos	<ul style="list-style-type: none"> Asigurarea necesităților metabolice crescute și ameliorarea proceselor de digestie și absorbție a nutrienților. 	Obligatoriu: <ul style="list-style-type: none"> Recomandări privind modificarea regimului igienodietetic

(C.2.6.1)		dietetic (caseta 19, 20).
3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.6.1)	<p>Protocolul terapeutic necesită gestionare conform etiologiei și simptomatologiei fiind direcționat spre:</p> <ul style="list-style-type: none"> • tratamentul maladiei de bază; • corijarea proceselor de digestie și absorbție; • corijarea microbiocenozei intestinale; • suplینirea deficiențelor nutriționale. 	<p>Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 5ASA, corticosteroizi (vezi PCN „Boala Crohn la copil”); • enzimoterapie de substituție (caseta 24); • probioticoterapia (caseta 24); • antiseptice intestinale (caseta 24); • antiflatulente (caseta 24); • suplimente de vitamine și minerale (caseta 25, 26).
4. Externarea	<ul style="list-style-type: none"> • Evoluția maladiei gastroduodenale de bază, complicațiile și răspunsul la tratament vor determina durata aflării în staționar, care poate fi pînă la 7-14 zile. 	<p>Extrasul obligatoriu va conține:</p> <ul style="list-style-type: none"> - diagnosticul precizat desfășurat; - rezultatele investigațiilor și tratamentului efectuat; - recomandări explicite pentru medicul de familie și pacient. <p>Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aplicarea criteriilor de externare (caseta 27); • Supraveghere, în funcție de evoluția maladiei, la medicul specialist gastroenterolog, pediatru și medicul de familie (caseta 28); • Oferirea informației pentru pacient (Anexa 1).

C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ

C.1.1. Algoritmul de conduită



***FODMAP** - oligozaharide, dizaharide, monozaharide și polioli fermentabile:

F – fermentabil; **O** – oligozaharide; **D** – dizaharide; **M** – monozaharide; **A** – and (și) **P** – polioli.

C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

C.2.1. Clasificarea

Caseta 1. Clasificare

Malabsorbția polizaharidelor	Malabsorbția dizaharidelor	Malabsorbția monozaharidelor
Malabsorbția amidonului: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară) 	Malabsorbția lactozei: <ul style="list-style-type: none"> • primară congenitală • primară tip adult • secundară (dobândită) Malabsorbția sucrozei-izomaltozei: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară) Malabsorbția trehalozei: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară) 	Malabsorbția glucozei-galactozei: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară) Malabsorbția fructozei: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară) Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei: <ul style="list-style-type: none"> • congenitală (primară) • dobândită (secundară)

C.2.2. Etiologie

Caseta 2. Cauze

Genetice				
	Gena defectă	Locus	Transmitere	Defectul
Malabsorbția amidonului	AMY1A	1p21.1	-	Diminuarea/ absența activității enzimei salivare amilaza
	AMY2A	1q21.1	-	Diminuarea/ absența activității enzimei pancreatice amilaza
	MGAM	7q34	-	Diminuarea/ absența activității enzimei intestinale maltaza-glucoamilaza
Malabsorbția lactozei	LCT	2q21.3	AR	Diminuarea/ absența activității enzimei intestinale lactaza
Malabsorbția sucrozei-izomaltozei	SI	3q26.1	AR	Diminuarea/ absența activității enzimei intestinale sucraza-izomaltaza
Malabsorbția trahalozei	TREH	11q23.3	AD	Diminuarea/ absența activității enzimei intestinale trehalaza
Malabsorbția glucozei-galactozei	SLC5A1	22q12.3	AR	Afectarea transporterului Na/glucoză
Malabsorbția fructozei	GLUT5 (SLC2A5)	1p36.2	-	Afectarea transporterului fructozei
Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei	GLUT2 (SLC2A2)	3q26.2	-	Afectarea transporterului comun al glucozei-galactozei-fructozei

Dobândite (secundare)

Maladii pancreatice cronice: insuficiență pancreatică exocrină.

Maladii intestinale cronice: boala Crohn al ileonului, boala celiacă.

Intervenții chirurgicale: colecistectomia, vagotomia, rezecția ileonului.

Caseta 3. Factorii de risc

Factorul genetic: consanguinitatea parentală.

Factorul alimentar: alimentația artificială, diversificarea incorectă a alimentației (<vârsta de 6 luni).

Factorul microbiocenotic: antibioticoterapia.

Factorul infecțios: viral, bacterian, parazitar.

Factorul toxic: chimioterapia.

Factorul iradiant: radioterapia.

C.2.3. Profilaxie

Caseta 4. Profilaxia

- *Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.*
- Profilaxia secundară constă în *evitarea factorilor de risc ce pot agrava maladia prin respectarea alimentației naturale, diversificarea corectă a alimentației, prevenirea infecțiilor intecurente.*

C.2.4. Screening

Caseta 5. Screening-ul

- **Screening-ul primar** prevede evaluarea molecular-genetică a *rudelor de gr.I* cu anamneza eredocolaterală pozitivă.
- **Screening-ul secundar** al *copiilor din grupul cu risc*: diaree apoasă, cu flatus excesiv, meteorism, gurguimente intestinale, retard staturo-ponderal.

C.2.5. Conduita

Caseta 6. Criterii de diagnostic

- Anamneza
- Manifestări clinice
- Teste clinice (de eliminare și provocare)
- Teste paraclinice non-invazive (respiratorii, biochimice, molecular-genetice, coprologice, urinare)
- Teste paraclinice invazive (jejunoscopia, biopsia duodenală/jejunală)
- Consult multidisciplinar

C.2.5.1. Anamneza

Caseta 7. Repere anamnestice

Anamneza bolii:

- **debut:** după ingestie de carbohidrați; asocierea cu gastroenterită acută (secundară);
- **debutul depinde de:** cantitatea de carbohidrați ingerată, cantitatea de carbohidrați neabsorbită, tipul produsului ingerat, rata evacuării gastrice, capacitatea de absorbție a apei în colon, consumul simultan de alte alimente, interacțiunea cu microbiocenoza intestinală, hipersensibilitatea viscerală;
- **acuze:** balonare, durere abdominală; scaun specific acid.

Anamneza patologică: maladii gastrointestinale, renale.

Anamneza eredocolaterală: rude de gr. I cu intoleranță la carbohidrați.

C.2.5.2. Diagnostic clinic

Caseta 8. Manifestări clinice tipice

- **debut** – peste 1 oră după ingestie de carbohidrați;
- **diaree:** apoasă, acidă, asociată cu flatus excesiv și chemări urgente.
- **durere abdominală:** colicativă, nespecifică, non-focală, recurentă;
- **voma:** rar;
- **gurguiment intestinal;**
- **meteorism** (balonare/flatulență).

Caseta 9. Manifestări clinice

Malabsorbția amidonului	Digestive: diaree osmotică, colici abdominale, gurguiment intestinal, meteorism, retard staturo-ponderal.
Malabsorbția lactozei	Debut după administrarea produselor cu conținut de lactoză. Digestive: diaree osmotică, colici abdominale, gurguiment intestinal, meteorism - <i>la persoanele cu intoleranța la lactoză</i> ; retard staturo-ponderal.
Malabsorbția	Debut odată cu inițierea diversificării alimentației la sugari.

<i>sucrozei-izomaltozei</i>	Digestive: diaree osmotică, colici abdominale, garguiment intestinal, meteorism, retard staturo-ponderal. Nefrologice: litiază renală.
<i>Malabsorbția trahalozei</i>	Digestive: diaree osmotică, flatulență, garguiment intestinal, dureri abdominale colicative, retard staturo-ponderal.
<i>Malabsorbția glucozei-galactozei</i>	Debut neonatal Digestive: diaree osmotică severă (potențial letal), acidă; deshidratare hiperosmolară severă, distensie abdominală, garguiment intestinal, retard staturo-ponderal. Nefrologice: litiază renală, nefrocalcinoză. Maladii asociate: sindromul intestinului iritabil, intoleranța la lactoză, boala Crohn, galactozemia.
<i>Malabsorbția fructozei</i>	
<i>Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei</i>	Digestive: diaree, flatulență, garguiment intestinal, dureri abdominale colicative, retard staturo-ponderal.

Caseta 10. Aprecierea deficitului staturo-ponderal

Deficitul		Metoda	
		Percentilică	Devierilor standard
Ponderal	Gradul I	pc. 25-10	1-2DS
	Gradul II	<pc.10	≥-2DS
Statural	Talie sub medie	pc.25-10	1-2DS
	Talie joasă	<pc.10	≥-2DS

Caseta 11. Teste clinice

Test de eliminare a carbohidratului specific din alimentație	- pozitiv (ameliorarea manifestărilor clinice)
Test de provocare cu carbohidratul specific, <i>per os</i>	- pozitiv (reapariția manifestărilor clinice)

C.2.5.3. Diagnostic paraclinic

Caseta 12. Investigații de laborator și instrumentale de bază

Metode non-invazive	
Teste respiratorii	H ₂ (↑) după ingestie de carbohidrat specific (glucoză, galactoză, fructoză, sorbitol, trehaloză, lactoză)
Teste moleculare - genetice	- mutația genelor AMY1A, AMY2A, MGAM, LCT, SI, TREH, SLC5A1, GLUT5, GLUT2; - genotipul C/C-13910, C/T-13910, T/T-13910, G/A-22018.
Teste coprologice	- pH (↓), substanțe reductoare (↑), amiloree.
Metode invazive	
Jejunoscopia	- perfuzia jejunală cu lactoză și cuantificarea ei în aspiratul distal (↓)
Biopsia duodenală/ jejunală	- cuantificarea dizaharidazelor intestinale (↓) prin <i>test clasic</i> - cuantificarea dizaharidazelor intestinale (↓) prin <i>test rapid</i> (20 minute)

Caseta 13. Investigații de laborator și instrumentale

Malabsorbția amidonului	
Tubajul pancreatic	Activitate scăzută/absentă a amilazei pancreatice
Biopsia duodenală/jejunală	Activitate scăzută/absentă a maltazei-glucoamilazei
Teste moleculargenetice	AMY1A, AMY2A, MGAM
Malabsorbția lactozei	
Testul respirator	H ₂ (↑) după ingestie de lactoză
Biopsia duodenală/jejunală	Activitate scăzută/absentă a lactazei
Teste moleculargenetice	Mutația genei LCT
Malabsorbția sucrozei-izomaltozei	
Testul respirator	H ₂ (↑) după ingestie de sucroză-izomaltoză
Biopsia duodenală/jejunală	Activitate scăzută/absentă a sucrazei-izomaltazei
Teste moleculargenetice	Mutația genei SI
Consult multidisciplinar	nefrolog
Malabsorbția trehalozei	
Biopsia duodenală/jejunală	Activitate scăzută/absentă a trehalazei
Teste moleculargenetice	Mutația genei TREH
Malabsorbția glucozei-galactozei	
Echilibrul acido-bazic	Acidoză metabolică, hipernatriemie
Sumarul urinei	Glucozurie ușoară intermitentă
Testul toleranței la glucoză	Glicemia – N, ↓.
Testul respirator	H ₂ (↑) după ingestie de glucoză, galactoză.
Teste moleculargenetice	Mutația genei SLC5A1
Consult multidisciplinar	nefrolog
Malabsorbția fructozei	
Testul respirator	H ₂ (↑) după ingestie de fructoză.
Teste moleculargenetice	Mutația genei GLUT5(SLC2A5).
Malabsorbția glucozei-galactozei- fructozei	
Testul respirator	H ₂ (↑) după ingestie de glucoză, galactoză, fructoză.
Teste moleculargenetice	Mutația genei GLUT2(SLC2A2).

Caseta 14. Investigații de laborator și instrumentale suplimentare (în dependență de maladia de bază și complicații)

Hemoleucograma

Diagnostic diferențial

Teste biochimice	glicemia, HbA1c; ALT, AST, FA, proteina totală, albumina, bilirubina și fracții, urea, creatinina, Ca, P, Fe, K, Na.
Coagulograma	Protrombina, fibrinogenul, timpul de coagulare.
Sumarul urinei	Diagnostic diferențial
Calprotectina fecală	Diagnosticul diferențial
Teste imunologice	CIC, PCR. p-ANCA, ASCA; Ig A totală, Ig G totală, Ig E totală, Ig M totală. IgA anti-tTG, IgA anti-EMA, IgA anti-DGP; IgG anti-tTG, IgG anti-DGP.
Teste hormonale	STH, TSH, T3, T4. IGF-1.
Ecografia abdominală	Diagnosticul diferențial
Endoscopia digestivă superioară și/sau inferioară	
Biopsia intestinală, colonică	
CT/ RMN abdominală	
Radiografia osoasă (DEXA)	Osteoporoză

Caseta 15. Examinările clinice și paraclinice în cadrul asistenței medicale (AM) primare, specializate de ambulator și spitalicească

	AM primară	AM specializată de ambulator	AM spitalicească
Hemoleucograma	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
Coprograma	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
Sumarul urinei	<i>O</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
Teste biochimice			
<i>Proteina totală, albumina</i>		<i>R</i>	<i>O</i>
<i>ALT, AST, FA, bilirubina și fracțiile</i>	<i>R</i>	<i>R</i>	<i>O</i>
<i>glucoza, HbA1c</i>		<i>R</i>	<i>R</i>
<i>Ureea, creatinina</i>		<i>R</i>	<i>R</i>
<i>Ca, P, Fe, K, Na</i>		<i>R</i>	<i>R</i>
Echilibrul acido-bazic		<i>R</i>	<i>R</i>
Coagulograma		<i>R</i>	<i>R</i>
Teste molecular-genetice		<i>R</i>	<i>R</i>
Calprotectina fecală		<i>R</i>	<i>R</i>
Teste imunologice		<i>R</i>	<i>R</i>
Teste hormonale		<i>R</i>	<i>R</i>
Teste respiratorii		<i>R</i>	<i>R</i>
Ecografia abdominală	<i>R</i>	<i>O</i>	<i>O</i>
Endoscopia digestivă superioară și/sau inferioară		<i>R</i>	<i>O</i>
Tubajul pancreatic		<i>R</i>	<i>R</i>
Biopsia intestinală		<i>R</i>	<i>O</i>
Radiografia osoasă (DEXA)	<i>R</i>	<i>R</i>	<i>O</i>
CT/ RMN abdominală		<i>R</i>	<i>R</i>

O – obligatoriu; *R* – recomandabil.

Caseta 16. Consult multidisciplinar

endocrinolog

ortoped

nefrolog

nutriționist

genetic

C.2.5.4. Diagnostic diferențial

Caseta 17. Diagnostic diferențial

Malabsorbția intestinală a proteinelor, lipidelor; boala celiacă; fibroza chistică; sindromul intestinului iritabil; intoleranța la proteine; infecții intestinale parazitare; intoxicație cu ciuperci.

C.2.6. Tratament

Caseta 18. Tipurile de tratament

Tratament nemedicamentos: regim igienico-dietetic cu limitarea carbohidratului specific; hipoalergic; agliadinic (vezi PCN, „Boala celiacă la copil”); prebioticoterapie (fibre alimentare).

Tratament medicamentos:

- **etiologic** (vezi PCN „Boala Crohn la copil”)
- **simptomatic:**
 - enzimoterapia de substituție;
 - probioticoterapia;
 - antiseptice intestinale;
 - antiflatulente;
 - al carențelor: vitamine (A, D, E, K), microelemente (Ca).

Tratament chirurgical al complicațiilor.

C.2.6.1. Tratament nemedicamentos

Caseta 19. Principiile tratamentului nemedicamentos

- limitarea carbohidratului specific;
- la copii <1 an amestecuri adaptate hipoalergene: *Frisopep AC*, *Frisopep cu nucleotide*, *Friso HA*, *Milupa*, etc.
 - *Frisopep AC* (1-12 luni) – hidrolizat proteic total fără lactoză;
 - *Frisopep cu nucleotide* (0-12 luni) – hidrolizat proteic înalt, cu lactoză 50%;
 - *Friso HA 1* (0-6 luni) și *2* (6-12 luni) – hidrolizat proteic parțial.
- regim agliadinic (vezi PCN, „Boala celiacă la copil”);
- prebioticoterapie (fibre alimentare, inulina, fructo-oligozaharide (FOZ), polidextroza, arabinogalactan, polioli—lactuloza, lactitol).

Caseta 20. Principiile regimului dietetic

<i>LIMITAT</i>	<i>PERMIS</i>
Malabsorbția lactozei	
Produse ce conțin proteina integrală a laptelui de vacă. Alimente cu cantități mici de lactoză.	Formule înalt /parțial hidrolizate fără lactoză; Produse alimentare cu lactoză redusă: distribuite în 3 prize/zi (34 g lactoză/zi).
Malabsorbția sucrozei-izomaltozei	
Produsele cu conținut de zaharoză, amidon	
Malabsorbția trehalozei	
Produsele cu conținut de trehaloză	
Malabsorbția glucozei-galactozei	
Laptele și produsele lactate Produsele cu conținut de lactoză, sucroză, glucoză	Produsele cu conținut de fructoză
Malabsorbția fructozei	
Toate fructele Broccoli, morcovi, conopidă, fasole verde, ardei	Fructoză <10 g/zi Sparanghel, telina, arpagic, castraveti, varza,

grași, cartofi dulci, roșii Fasole, mazăre Porumb Fructoză, miere, sirop de porumb cu conținut ridicat de fructoză, sorbitol, gemuri, deserturi din gelatină, bomboane, toate deserturile îndulcite cu fructoză Condimente, sosuri, siropuri.	salata, dovleac, ridiche, ceapă verde, spanac, cartofi albi, dovlecei Toate cerealele Carne, pește, ouă Toate lactatele Toate grăsimile Zahăr (sucroza), melasa, zaharina.
---	---

Malabsorbția glucozei-galactozei-fructozei

Produselor cu conținut de glucoză, galactoză, fructoză.	*Nutriție parenterală
---	-----------------------

Intoleranța la sorbitol

Mere, caise, mure, cireșe, smochine, nectarine, pere, piersici, prune, stafide și alte fructe uscate Gume de mestecat și bomboane fără zahăr Produse alimentare și băuturi pentru diabetic Băuturi dietetice Alimentele care conțin E420	Banane, citrice, kiwi, pepene galben, ananas, capșuni Toate legumele Toate cerealele Toate verdețurile Carne, pește și ouă Lapte și produse lactate Toate grăsimile Zahăr, miere, fructoză, cacao, gemuri, deserturi gelatinoase, deserturile făcute cu zahăr, marmeladă Ciocolată, prăjituri comerciale și prăjituri cu adaos de zahăr, băuturi îndulcite, îndulcitori artificiali: aspartam, zaharină, manitol, izomalt, xilitol (siropuri pentru tuse, gume).
--	--

Intoleranța la FODMAP

Lapte (din vacă, oaie, capră), unt, brânză de vacă, înghețată, sosuri cremoase / brânzoase, Lapte condensat îndulcit, brânzeturi moi (brie, ricotta), mozzarella, frisca, iaurt Legume (fasole, năut, mazăre, linte) Cereale: grâu, secară Sparanghel, sfecla, praj, broccoli, varza de Bruxelles, varza, conopida, fenicul, fasole verde, Ciuperci, usturoi, ceapă Avocado, mere, caise, fructe conservate, cireșe, fructe uscate, smochine, mango, pere, papaya, piersici, prune, curmale, pepene verde Miere, gemuri, jeleuri, melasă, îndulcitori artificiali: sorbitol, manitol, izomalt, xilitol (sirop pentru tuse, gume)	Lapte și lactate fără lactoză, brânzeturi pe chiag tare (cedar, parmezan, pecorino, elvețian) Cereale: orez, porumb, quinoa, tapioca, hrișcă Banană, fructe de padure, pepene galben, poamă, grapefruit, kiwi, lămâie, mandarine, portocale, ananas Ardei, castraveți, morcovi, țelină, vinete, salată verde, măslina, dovleac, cartofi, roșii Majoritatea condimentelor și ierburilor Zahăr Toate grăsimile
--	--

Caseta 21. Produse cu conținut înalt de FODMAP*

Fructoză	Lactoză	Fructani	Galactani	Polioli
Fructe: pepene verde, măr, mango, pere Gem Suc de fructe Fructe uscate	Lapte de vacă, oaie, capră Iaurt Brânză	Legume: sparanghel, cicoare, sfecla, broccoli, varza, varza de Bruxelles, vinete, fenicul, ceapa,	Leguminoase: fasole, năut, linte	Fructe: mere, caise, cireșe, piersici, pere, prune, pepene verde Legume: conopida, ciuperci, porumb Îndulcitori:

Dragă și melasă	usturoi, praj Cereale: grâu, pâine, biscuiți, cuscus, paste făinoase Fructe: curmale, pepene	sorbitol, manitol, maltitol, xilitol
-----------------	---	---

*FODMAP - oligozaharide, dizaharide, monozaharide și polioli fermentabile.

Caseta 22. Concentrația de sorbitol în unele preparate medicamentoase

Grupul de preparate medicamentoase	Sorbitol, g/doză
Multivitamine (soluție de 53%)	8
Bronhodilatatoare (soluție de 50%)	5
Expectorante (soluție de 57%)	5,7
Antiemetice (soluție de 49%)	5
Coleretice (soluție de 43%)	4,3

Caseta 23. Conținutul de carbohidrați în alimente

100 g	Fructoză, g	Glucoză, g	Sorbitol, g
Mere	≤6,0	1,7	≤1,0
Pere	≤8,9	2,5	≤4,5
Banane	≤3,8	4,5	0
Cireșe	≤7,2	4,7	≤12,6
Căpșune	≤2,5	2,6	0
Poamă	≤10,5	≤8,2	0
Prune	≤4,0	≤5,5	≤2,8
Prune uscate	≤23,0	≤30,0	≤15,0
Curmale	≤31,0	≤24,9	
Piersici	≤1,5	1,5	≤1,3
Suc din mere	6,0-8,0	1,0-4,0	0,3-1,0
Suc din pere	5,0-9,0	1,0-2,0	1,1-2,6
Suc din portocale	≤5,3	2,4	0
Miere	35,0	29	0
Gume fără zahăr	-	-	1,3-2,3 per bucată

C.2.6.2. Tratament medicamentos

Caseta 24. Tratament medicamentos simptomatic

Enzimoterapia de substituție			
Pancreatin (Pangrol®) caps. 10 000, 25 000 U lipază		Doza, U lipază, per os	Ajustarea dozei
	<1 an	2000-4000/120 ml de amestec lactat/fiecare alimentare	Crește volumul ingerat/ revin simptomele malabsorbției: + 2000-2500/ fiecare alimentare
	1-4 ani	1000-2000/kg/priză alimentară	Gustare: ½ doza la o masă de bază
	>4 ani	500-2000/kg/priză alimentară	
Probioticoterapia (<i>Lactobacillus rhamnosus</i> Rosell, <i>Lactobacillus acidophilus</i> Rosell)			
Yogunorm®	6 luni-	2,0x10 ⁹ bacterii/ <i>Lactobacillus</i>	- 1-2 capsule/zi.

	14 ani	caps.	<i>acidophilus</i> ,	
	>14 ani		<i>Lactobacillus rhamnosus</i> ,	- 1-2 capsule de 2-3 ori/zi
			<i>Lactobacillus delbrueckii subsp.bulgaricus</i>	
			<i>Streptococcus termophilus</i>	

Antiflatulente

Simeticona (Espumisan®) emuls.or. 40mg/ml caps. moi 40 mg	<1 an – 40 mg (1ml/20 pic.) em. or. /zi; 1-6 ani - 40 mg (1ml/20 pic.) em. or.de 3 -5 ori/zi; 6-14 ani – 40-80mg (1-2 ml/20-40pic) em.or. 3-5 ori/zi; >14 ani - 80mg (2 ml/40pic) em.or. 3-5 ori/zi.
--	---

Antiseptice intestinale

Nifuroxazid (Enterofuryl®) susp. or. 200mg/5ml; caps. 100, 200 mg.	- 1 – 6 luni: 100mg (2,5 ml/ ½ ling.) de 2-3 ori/zi; - 6 luni – 2 ani: 100mg (2,5 ml/ ½ ling.) de 4 ori/zi; - 2 ani – 7 ani: 200 mg (5 ml/1 ling.) de 3 ori/zi; - >7 ani: 200 mg (5 ml/ 1 ling.) de 4 ori/zi.
---	---

Caseta 25. Necesarul zilnic recomandat (RDA) de vitamine liposolubile

	<6 luni	6-12 luni	1-3 ani	3-8 ani	8-13 ani		13-18 ani	
					b	f	b	f
Retinol (vit.A), μg/zi. draj. 3300 U (1,32mg) sol. ul. 3,44 %, 5,5%	400	500	300	400	600	900	700	
Calciferol (vit.D), sol. 8000 UI/ml (200μg/ml) caps. 50.000 UI (1,25mg) comp. 400 UI (10μg), 2000 UI (50μg). *40 UI = 1 μg	5 μg/zi							
	Rahitism ușor: 2000-3000 UI, 30 zile. Rahitism moderat: 3000-4000 UI, 35-40 zile. Rahitism sever: 4000-5000 UI, 40-45 zile.							
α-tocoferol (vit.E), μg/zi caps. 100, 200, 400mg sol. uleioasă. 5%, 10%, 30%	4	5	6	7	11	15		
Fitomenadiona (vit.K), μg/zi. comp. 15mg; sol. inj. 1%-1ml.	2,0	2,5	30	55	60	75		

1 μg = 1 mcg = 1 microgram = 1/1.000.000 dintr-un gram

1 mg = 1 milligram = 1/1.000 dintr-un gram

Caseta 26. Necesarul zilnic recomandat (RDA) de microelemente

	<6 luni	6-12 luni	1-3 ani	3-8 ani	8-13 ani		13-18 ani	
					b	f	b	f
Calciu, mg/zi comp. 500 mg sol.inj. 10%-5 ml (0,5 mg/ml)	210	270	500	800	1300			
	Hipocalcemie moderată: – <1 lună: 500-1500 mg/kg/zi, <i>per os</i> , 4 prize – >1 lună: 500-725 mg/kg/zi, <i>per os</i> , 3-4 prize							
	Hipocalcemie severă: – <1 lună: 200-800 mg/kg/zi, <i>i.v.</i> , <i>perfuzie</i> continuă sau fracționată în 4 prize; – >1 lună: 200-500 mg/kg/zi, <i>i.v.</i> , <i>perfuzie</i> continuă sau fracționată în 4 prize.							
	Tetanie hipocalcemică: 100-200 mg/kg, <i>i.v</i> timp de 10 minute, poate fi repetat peste 6 ore sau <i>perfuzie</i> continuă, max 500 mg/kg/zi.							

Caseta 27. Criteriile de spitalizare și externare

Criterii de spitalizare	Criterii de externare
<ul style="list-style-type: none"> confirmarea sau infirmarea diagnosticului; stabilirea patologiilor asociate; prezența complicațiilor; efectuarea investigațiilor invazive 	<ul style="list-style-type: none"> ameliorarea stării generale; excluderea complicațiilor; răspuns la regimul igienodietetic; răspuns la tratamentul medicamentos.

C.2.7. Supraveghere

Caseta 28. Supravegherea

- Perioada de supraveghere va dura pînă la vîrsta de 18 ani.
 - inițial – bianual
 - apoi – anual
 - la necesitate.

Caseta 29. Complicațiile

Malnutriție protein-energetică, rahitism, osteopenie, osteoporoză, imunodeficiență secundară.

Caseta 30. Prognosticul

Depinde de:

- precocitatea diagnosticului;
- etiologie (congenitală/ dobîndită);
- răspunsul la tratamentul etiologic și simptomatic;
- complicațiile asociate.

Favorabil la respectarea dietei cu eliminarea sau reducerea carbohidratului specific.

D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

D.1. Instituții de asistență medicală primară	D.2. Instituții de asistență medicală specializată de ambulator	D.3. Instituții de asistență medicală spitalicească specializată
Personal: <ul style="list-style-type: none"> - medic de familie; - medic imagist; - asistenta medicală; - laborant. 	Personal: <ul style="list-style-type: none"> - medic gastroenterolog; - medic pediatru; - medic imagist; - medic de laborator; - medic endoscopist; - asistente medicale; - acces la consultații: endocrinolog, ortoped, nutritionist, genetic, nefrolog, chirurg. 	Personal: <ul style="list-style-type: none"> - medic gastroenterolog; - medic pediatru; - medic imagist; - medic de laborator; - medic endoscopist; - medic morfopatolog; - asistente medicale; - acces la consultații: endocrinolog, ortoped, nutritionist, genetic, nefrolog, chirurg.
Dispozitive medicale: <ul style="list-style-type: none"> - cîntar pentru sugari; - cîntar pentru copii mari; - taliometru; - panglica-centimetru; - tonometru; - fonendoscop; - oftalmoscop; 	Dispozitive medicale: <ul style="list-style-type: none"> - cîntar pentru sugari; - cîntar pentru copii mari; - panglica-centimetru; - taliometru; - fonendoscop; - tonometru; - oftalmoscop; - ultrasongraf; 	Dispozitive medicale: <ul style="list-style-type: none"> - cîntar pentru sugari; - cîntar pentru copii mari; - panglica-centimetru; - fonendoscop; - taliometru; - tonometru; - oftalmoscop; - ultrasongraf;

<ul style="list-style-type: none"> - ultrasonograf; - aparat Roentghen. 	<ul style="list-style-type: none"> - aparat Roentghen; - tomografie computerizată; - rezonanță magnetică nucleară; - fibroscop. 	<ul style="list-style-type: none"> - aparat Roentghen; - tomografie computerizată; - rezonanță magnetică nucleară; - fibroscop.
<p>Examinări paraclinice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - laborator: hemoleucograma, teste biochimice (ALT, AST, bilirubina și fracțiile, glucoza), sumarul urinei, coprograma. - cabinet ecografic; - cabinet radiologic. 	<p>Examinări paraclinice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, glucoza, ureea, creatinina, Ca, P, Fe, K, Na), coagulograma, teste molecular-genetice, calprotectina fecală, teste imunologice, teste hormonale, sumarul urinei, coprograma; - cabinet ecografic; - cabinet radiologic. - cabinet endoscopic; - laborator imunologic; - laborator bacteriologic; - laborator genetic. 	<p>Examinări paraclinice:</p> <ul style="list-style-type: none"> - laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, ALT, AST, FA, bilirubina și fracțiile, glucoza, HbA1c, ureea, creatinina, Ca, P, Fe, K, Na), echilibrul acido-bazic, coagulograma, teste molecular-genetice, calprotectina fecală, teste imunologice, teste hormonale, sumarul urinei, coprograma; - cabinet ecografic; - cabinet radiologic. - cabinet endoscopic; - laborator imunologic; - laborator bacteriologic; - laborator genetic; - laborator morfopatologic.
<p>Medicamente:</p> <ul style="list-style-type: none"> - enzimoterapie de substituție - probioticoterapia - antiseptice intestinale - antiflatulente - suplimente de vitamine și minerale 	<p>Medicamente:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 5ASA, corticosteroizi (<i>vezi PCN, „Boala Crohn la copil”</i>); - enzimoterapie de substituție - probioticoterapia - antiseptice intestinale - antiflatulente - suplimente de vitamine și minerale 	<p>Medicamente:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 5ASA, corticosteroizi (<i>vezi PCN, „Boala Crohn la copil”</i>); - enzimoterapie de substituție - probioticoterapia - antiseptice intestinale - antiflatulente - suplimente de vitamine și minerale

E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI

No	Scopul	Scopul	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărătorul	Numitorul
1.	Depistarea precoce a pacienților cu malabsorbția glucidelor	Ponderea pacienților cu diagnosticul stabilit de malabsorbția glucidelor în prima lună de la apariția semnelor clinice	Numărul pacienților cu diagnosticul stabilit de malabsorbția glucidelor în prima lună de la apariția semnelor clinice, pe parcursul unui an x 100	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor, care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an.
2	Ameliorarea examinării pacienților cu malabsorbția glucidelor	Ponderea pacienților cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor, care au beneficiat de examenul clinic și paraclinic obligatoriu conform recomandărilor	Numărul pacienților cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor, care au beneficiat de examenul clinic, paraclinic obligatoriu conform recomandărilor PCN „Malabsorbția glucidelor la copil”, pe	Numărul total de pacienți cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor, care se află la supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an.

		PCN „Malabsorbția glucidelor la copil”	parcursul ultimului an x100	
3	Sporirea calității tratamentului pacienților cu malabsorbția glucidelor	Ponderea pacienților cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor care au beneficiat de tratament conform PCN „Malabsorbția glucidelor la copil”	Numărul pacienților cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor care au beneficiat de tratament conform PCN „Malabsorbția glucidelor la copil” pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de copii cu diagnosticul de malabsorbția glucidelor, care se află la supravegherea medicului de familie pe parcursul ultimului an.

BIBLIOGRAFIE

1. Amy Fedewa et al. Dietary fructose intolerance, fructan intolerance and FODMAPs. *Curr Gastroenterol Rep.* 2014 Jan; 16(1): 370.
2. Clasificația Internațională a Maladiilor, revizia a X-a, București, 1993, vol. 1.
3. Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine. Congenital sucrase-isomaltase deficiency. Published: September 12, 2017. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/congenital-sucrase-isomaltase-deficiency#>.
4. Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine. Glucose-galactose malabsorption. Published: September 12, 2017. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/glucose-galactose-malabsorption#>
5. Karolin Ebert and Heiko Witt. Fructose malabsorption. *Mol Cell Pediatr.* 2016 Dec; 3: 10.
6. Karolin Ebert et al. Fructose malabsorption. *Molecular and Cellular Pediatrics* (2016) 3:10.
7. Montalto M. et al. Fructose, trehalose and sorbitol malabsorption. *European Review for Medical and Pharmacological Sciences.* 2013; 17(Suppl 2): 26-29.
8. National Organisation for Rare disorders (NORD®). Disaccharide Intolerance I. <https://rarediseases.org/rare-diseases/disaccharide-intolerance-i/>
9. National Organisation for Rare disorders (NORD®). Glucose-Galactose Malabsorption. <https://rarediseases.org/rare-diseases/glucose-galactose-malabsorption/>
10. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®). Johns Hopkins Medicine (JHM), Baltimore. OMIM # 606824. GLUCOSE/GALACTOSE MALABSORPTION. 07/09/2016. <https://www.omim.org/entry/606824?search=glucose-galactose%20malabsorbtion&highlight=galactose%20glucosegalactose%20malabsorbtion%20glucose>.
11. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®). Johns Hopkins Medicine (JHM), Baltimore. OMIM # 612119. TREHALASE DEFICIENCY. 10/20/2010. <https://www.omim.org/entry/612119?search=trehalase%20deficiency&highlight=deficiency%20trehalase>.
12. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®). Johns Hopkins Medicine (JHM), Baltimore. OMIM # 222900. SUCRASE-ISOMALTASE DEFICIENCY, CONGENITAL; CSID. 10/14/2016. <https://www.omim.org/entry/222900?search=sucrase-isomaltase%20deficiency&highlight=isomaltase%20deficiency%20sucraseisomaltase%20sucrase>.
13. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®). Johns Hopkins Medicine (JHM), Baltimore. OMIM #223000. LACTASE DEFICIENCY, CONGENITAL. 05/23/2016. <https://www.omim.org/entry/223000?search=lactase%20deficiency&highlight=deficiency%20lactase>.
14. Paolo Usai-Satta et al. Lactose malabsorption and intolerance: What should be the best clinical management? *World J Gastrointest Pharmacol Ther* 2012 June 6; 3(3): 29-33.
15. Roberto Berni Canani et al. Diagnosing and Treating Intolerance to Carbohydrates in Children. *Nutrients* 2016, 8, 157.

ANEXA 1. Ghidul pacientului cu malabsorbția glucidelor (carbohidraților)

Ce este malabsorbția glucidelor?

Malabsorbția glucidelor reprezintă maladii congenitale sau dobândite caracterizate prin afectarea proceselor de digestie, absorbție și transport al glucidelor.

Care este cauza malabsorbției glucidelor?

Etiologia poate fi diversă, însă în cele mai multe cazuri este de origine *genetică*, malabsorbția carbohidraților fiind provocată de mutația unor gene implicate în funcționarea enzimelor digestive sau transportatoarele a poli-/di-/monozaharidelor prin mucoasa intestinală. Cu toate acestea, poate fi *dobândită* în cadrul altor maladii care în mod secundar afectează peretele intestinal prin inflamația (boala Crohn al ileonului) sau atrofia (boala celiacă) mucoasei, sau în urma insuficienței enzimatică pancreatice cronice (fibroza chistică). Uneori malabsorbția glucidelor este consecința intervențiilor chirurgicale (colecistectomia, vagotomia, rezecția ileonului, etc).

Cum se manifestă?

Debutul variază în dependență de etiologia care stă la baza malabsorbției glucidelor, iar tabloul clinic poate include manifestări atât digestive, cât și extradigestive:

Manifestări digestive: diaree apoasă abundentă (uneori cu deshidratare severă), distensie abdominală, meteorism, dureri abdominale colicative, retard staturo-ponderal, hepatosplenomegalie, steatoză hepatică, ciroză / fibroză hepatică.

Manifestări extradigestive frecvent întâlnite:

- **Nefrologice** – litiază renală, nefrocalcinoză.

Cum se stabilește diagnosticul?

Pentru confirmarea diagnosticului sunt necesare investigații de laborator (*hemoleucograma, biochimia sîngelui, teste imunologice, hormonale, sumarul urinei, coprograma*) și instrumentale (*endoscopie cu biopsia intestinală, RMN abdominală, ecografia organelor interne și altele la necesitate radiografia osoasă*), consultația specialiștilor de profil: endocrinolog, nefrolog, ortoped, nutriționist, genetic.

Cum se tratează?

Regimul dietetic cu limitarea consumului carbohidraților (glucidelor) specifici, hipoalergic, agliadinic (în dependență de patologia de bază):

- la copii <1 an amestecuri adaptate hipoalergene: *Frisopep AC, Frisopep cu nucleotide, Friso HA, Milupa, etc.*
 - Frisopep AC (1-12 luni) – hidrolizat proteic total fără lactoză;
 - Frisopep cu nucleotide (0-12 luni) – hidrolizat proteic înalt, cu lactoză 50%;
 - Friso HA 1 (0-6 luni) și 2 (6-12 luni) – hidrolizat proteic parțial.
- prebioticoterapie (fibre alimentare, inulina, fructo-oligozaharide (FOZ), polidextroza, arabinogalactan, polioli—lactuloza, lactitol);
- agliadinic (*vezi PCN, „Boala celiacă la copil”*).

Tratamentul medicamentos va fi administrat doar la indicația medicului specialist!

Tratamentul medicamentos al patologiei de bază și simptomatic: enzimoterapie de substituție, probiotice și antiseptice intestinale pentru corijarea microbiocenozei intestinale, antiflatulente, suplimentare de vitamine și microelemente. În prezența complicațiilor severe ale maladii de bază poate fi necesar tratament chirurgical.

Cum trebuie supravegheat copilul?

Cursul clinic este variabil, deoarece este dependent de caracterul maladii de bază. Principalii factori ce afectează calitatea vieții sunt infecțiile asociate secundare imunodeficienței secundare și, nu în ultimul rînd, retardul staturoponderal, astfel fiind necesară supravegere pe toată perioada copilăriei de către medicul de familie, pediatru, gastroenterolog și la necesitate: endocrinolog, nefrolog, ortoped, nutriționist, genetic, chirurg.

Succese!!!

ANEXA 2. Fișa standardizată de audit bazat pe criteriile pentru protocolul clinic național „Malabsorbția glucidelor la copil”

FIȘA STANDARDIZATA DE AUDIT BAZAT PE CRITERIILE PENTRU PROTOCOLUL CLINIC NAȚIONAL „MALABSORBȚIA GLUCIDELOR LA COPIL”		
	Domeniul Prompt	Definiții și note
1	Denumirea instituției medico-sanitare evaluată prin audit	
2	Persoana responsabilă de completarea Fișei	Nume, prenume, telefon de contact
3	Perioada de audit	DD-LL-AAAA
4	Numărul fișei medicale a bolnavului staționar f.300/e	
5	Mediul de reședință a pacientului	0 = urban; 1 = rural; 9 = nu se cunoaște
6	Data de naștere a pacientului	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscută
7	Genul/sexul pacientului	0 = masculin 1 = feminin 9 = nu este specificat
8	Numele medicului curant	
9	Patologia	Malabsorbția glucidelor
INTERNAREA		
10	Data internării în spital	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut
11	Timpul/ora internării la spital	Timpul (HH: MM) sau 9 = necunoscut
12	Secția de internare	Departamentul de urgență = 0 ; Secția de profil pediatric = 1; Secția de profil chirurgical = 2; Secția de terapie intensivă = 3
13	Timpul parcurs până la transfer în secția specializată	≤ 30 minute = 0; 30 minute – 1 oră = 1; ≥ 1oră = 2; nu se cunoaște = 9
14	Data debutului simptomelor	Data (DD: MM: AAAA) 0 = până la 6 luni; 1 = mai mult de 6 luni; 9 = necunoscută
15	Aprecierea criteriilor de spitalizare	Au fost aplicate: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
16	Tratament administrat la Departamentul de urgență	A fost administrat: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
17	În cazul răspunsului afirmativ indicați tratamentul (medicamentul, doza, ora administrării):	
18	Transferul pacientului pe parcursul internării în secția de terapie intensivă în legătură cu agravarea patologiei	A fost efectuat: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
DIAGNOSTICUL		
19	Teste biochimice	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
20	Teste respiratorii	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
21	Jejunoscopia cu biopsie	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
22	Teste molecular-genetice	A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
23		În cazul răspunsului afirmativ indicați rezultatul obținut: negativ = 0; pozitiv = 1; rezultatul nu se cunoaște = 9
TRATAMENTUL		
24	Dieta redusă în glucide	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
25	Tratament etiologic	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9

26	Tratament simptomatic	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
27		În cazul răspunsului negativ tratamentul efectuat a fost în conformitate cu protocol: nu = 0; da = 1
28	Răspuns terapeutic	
EXTERNAREA ȘI MEDICAȚIA		
29	Data externării sau decesului	Include data transferului la alt spital
30		Data externării (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută
31	Durata spitalizării	ZZ
32	Implimentarea criteriilor de externare	Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
33	Prescrierea recomandărilor la externare	Externat din spital cu indicarea recomandărilor: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9
DECESUL PACIENTULUI		
34	Decesul în spital	Nu = 0; Decesul cauzat de malabsorbția glucidelor = 1; Alte cauze de deces = 2; Nu se cunoaște = 9.