



**MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA**

**Boala Waldmann  
(limfangiectazia intestinală  
primară) la copil**

**Protocol clinic național**

**PCN - 165**

*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 Protocoale clinice naționale**

**Elaborat de colectivul de autori:**

|                    |   |
|--------------------|---|
| <b>Ion Mihiu</b>   | IMSP Institutul Mamei și Copilului                                  |
| <b>Eva Gudumac</b> | Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” |

**Recenzenți oficiali:**

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

## CUPRINS

|  |           |
|--|-----------|
| <b>ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT</b> .....  | <b>4</b>  |
| <b>PREFAȚĂ</b> .....   | <b>4</b>  |
| <b>A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ</b> .....  | <b>4</b>  |
| A.1. Diagnostic .....  | 4         |
| A.2. Codul bolii .....   | 4         |
| A.3. Utilizatorii .....  | 4         |
| A.4. Scopurile protocolului: .....   | 4         |
| A.5. Data elaborării protocolului .....  | 4         |
| A.6. Data reviziei următoare .....   | 5         |
| A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor ce au participat la elaborarea protocolului .....  | 5         |
| A.8. Definiții .....   | 5         |
| A.9. Epidemiologie .....   | 5         |
| <b>B. PARTEA GENERALĂ</b> .....  | <b>6</b>  |
| B.1. Nivel de asistență medicală primară .....   | 6         |
| B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator .....   | 7         |
| B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească .....   | 8         |
| <b>C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ</b> .....   | <b>9</b>  |
| C.1.1. Managementul de conduită .....  | 9         |
| <b>C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR</b> .....   | <b>10</b> |
| C.2.1. Etiologia .....   | 10        |
| C.2.2. Profilaxia .....  | 10        |
| C.2.3. Screening-ul .....  | 10        |
| C.2.4. Conduita pacientului .....  | 10        |
| C.2.4.1. Anamneza .....  | 10        |
| C.2.4.2. Manifestările clinice .....   | 10        |
| C.2.4.3. Diagnosticul .....  | 11        |
| C.2.4.4. Diagnosticul diferențial .....  | 13        |
| C.2.5. Tratatamentul .....   | 14        |
| C.2.6. Supravegherea .....   | 14        |
| C.2.7. Complicațiile .....   | 15        |
| <b>D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA</b> .....   | <b>15</b> |
| D.1. Instituții de asistență medicală primară .....  | 15        |
| D.2. Instituții asistență medicală specializată de ambulator .....   | 15        |
| D.3. Instituții de asistență medicală spitalicească .....  | 16        |
| <b>E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI</b> .....   | <b>17</b> |
| <b>BIBLIOGRAFIE</b> .....  | <b>20</b> |
| <b>ANEXA 1. Ghidul pacientului cu limfangiectazie intestinală primară</b> .....  | <b>17</b> |
| <b>ANEXA 2. Fișa standardizată de audit bazat pe criterii pentru protocolul clinic național<br/>„Limfangiectazia intestinală primară la copil”</b> ..... | <b>19</b> |

## ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

|               |  |
|---------------|--|
| <b>ALT</b>    | <i>Alaninaminotransferaza</i>  |
| <b>AȘM</b>    | <i>Academia de Științe a Moldovei</i>                                  |
| <b>AST</b>    | <i>Aspartataminotransferaza</i>  |
| <b>CIM 10</b> | <i>Clasificarea Internațională a Maladiilor, revizia a X-a</i>         |
| <b>CMV</b>    | <i>Citomegalovirus</i>   |
| <b>FOXC2</b>  | <i>Factor de transcripție FOXC2</i>                                    |
| <b>Ig</b>     | <i>Imunoglobulină</i>  |
| <b>IMSP</b>   | <i>Instituție Medico-Sanitară Publică</i>                              |
| <b>LES</b>    | <i>Lupus eritematos sistemic</i>                                       |
| <b>MS</b>     | <i>Ministerul Sănătății</i>  |
| <b>N</b>      | <i>Norma</i>   |
| <b>PCN</b>    | <i>Protocol Clinic Național</i>  |
| <b>PROX1</b>  | <i>Proteina-1 homeobox prospero</i>                                    |
| <b>Rh</b>     | <i>Antigenul D de suprafață a eritrocitelor</i>                        |
| <b>RM</b>     | <i>Republica Moldova</i>   |
| <b>RMN</b>    | <i>Rezonanța magnetică nucleară</i>                                    |
| <b>SOX18</b>  | <i>Factor de transcripție SOX18</i>                                    |
| <b>UI</b>     | <i>Unitate internațională</i>  |
| <b>VEGFR3</b> | <i>Receptorul-3 al factorului de creștere al endoteliului vascular</i> |
| <b>VSH</b>    | <i>Viteza de sedimentare a hematiilor</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 elaborat în conformitate cu ghidurile internaționale actuale privind „Limfangiectazia intestinală primară la copil” și va servi drept matrice pentru elaborarea protocoalelor instituționale. La recomandarea MS RM pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

## A. PARTEA ÎNTRDUCTIVĂ

### A.1. Diagnostic:

- *Limfangiectazia intestinală primară.*

### A.2. Codul bolii (CIM 10): I89.0

**I89 Alte afecțiuni neinfecțioase ale vaselor limfatice și ganglionilor limfatici**

**I89.0 Limfedem, fără altă specificare**

- Limfangiectazie

### A.3. Utilizatorii:

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

### A.4. Scopurile protocolului:

- Diagnosticul precoce.
- Monitorizarea continuă și corijarea sechelelor instalate.


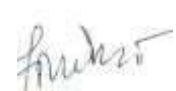
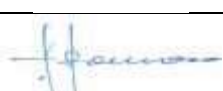
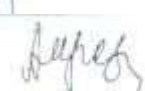
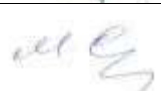

### A.5. Data elaborării protocolului: 2016

#### A.6. Data reviziei următoare: 2019

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

| Numele  | Funcția deținută  |
|---|---|
| <b>Dr. Mihu Ion</b> , 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”. |
| <b>Dr. Eva Gudumac</b> , academician AȘM, profesor universitar, doctor habilitat în științe medicale. | Șef catedră Chirurgie, ortopedie și anesteziologie pediatrică, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.                   |

#### Protocolul a fost discutat aprobat si contrasemnat:

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

#### A.8. Definiții

**Limfangiectazie intestinală primară** – enteropatie exudativă, cauzată de dilatarea congenitală locală sau difuză a vaselor limfatice intestinale, cu extravazarea conținutului lor în lumenul intestinal, manifestată prin edeme hipoproteinemice, uneori cu ascită, imunodeficiență secundară și tetanie hipocalcemică.

##### **Sinonime:**

- Boala Waldmann
- Limfangiectazia intestinală
- Limfedem neonatal, cauzat de enteropatia exudativă
- Disproteinemia familială
- Enteropatia, prin pierderea hipercatabolică a proteinelor
- Hipoproteinemia familială cu enteropatie limfangiectazică
- Hipoproteinemia idiopatică
- Pierderea secundară a proteinelor, cauzată de insuficiența cardiacă congestivă

**Enteropatia exsudativă** – pierderea excesivă de proteine plasmatice și/sau limfatice în lumenul tractului gastrointestinal.

**Limfedem** – edem cronic și progresiv, cauzat de incapacitatea sistemului limfatic de drenare a lichidului din spațiul interstițial.

#### A.9. Epidemiologie

- <200 cazuri raportate global;
- raportul băieți/fete este 3/2;
- limfedem primar 1,5:100.000;
- debut de la 11 ani cu 2 picuri: în prima decadă și perioada adultă.

## B. PARTEA GENERALĂ

| <i>B.1. Nivel de asistență medicală primară</i>                       |  |  |
|---|--|--|
| <b>Descriere<br/>(măsurile)</b>                                       | <b>Motive<br/>(repere)</b>   | <b>Pași<br/>(modalități și condiții de realizare)</b>  |
| <b>I</b>  | <b>II</b>  | <b>III</b>   |
| <b>1. Profilaxia</b>  |  |  |
| 1.1. Profilaxia primară (C.2.2)                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Metode de profilaxie primară nu există (caseta 2).</li> </ul>   |
| 1.2. Profilaxia secundară (C.2.2)                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor.</li> </ul>   | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>   |
| 1.3. Screening-ul (C.2.3)   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Screening primar nu există.</li> <li>Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Identificarea precoce a complicațiilor (caseta 3).</li> </ul>   |
| <b>2. Diagnosticul</b>  |  |  |
| 2.1. Suspectarea diagnosticului de boala Waldmann (C.2.4)             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza: edeme, diaree, retard staturoponderal, rude cu enteropatie exudativă.</li> <li>Manifestări clinice: edeme, ascită, diaree cu steatoree, retard staturoponderal, tetanii hipocalcemice, infecții oportuniste, semne ale sindroamelor genetice.</li> <li>Investigațiile de laborator: hemoleucograma, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> </ul> | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza și evaluarea patologieilor asociate (caseta 4);</li> <li>Manifestările clinice (caseta 5);</li> <li>Diagnosticul diferențial (tabelele 3, 4);</li> <li>Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (tabelul 2).</li> </ul>   |
| 2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.4) | <ul style="list-style-type: none"> <li>Confirmarea diagnosticului și evaluarea comorbidităților.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Toți pacienții cu suspecție la boala Waldmann vor fi îndreptați la consultația gastroenterologului pediatru.</li> </ul>   |
| <b>3. Tratamentul</b>   |  |  |
| 3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.5)                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>Regimul igienico-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și pierderilor proteice.</li> </ul>   | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>   |
| 3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.5)                                 | Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei: <ul style="list-style-type: none"> <li>corijarea echilibrului hidro-electrolitic;</li> <li>corijarea retardului staturo-ponderal;</li> <li>corijarea deficiențelor vitaminice și minerale.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>echilibrare hidro-electrolitică (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>retard staturo-ponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”);</li> <li>vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul> |

|                                 |  |  |
|---------------------------------|--|--|
| <b>4. Supravegherea (C.2.6)</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog, chirurg, nefrolog, cardiolog, endocrinolog, neurolog, genetic, pediatru și medicul de familie.</li> </ul> | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii și complicații (<i>caseta 10</i>).</li> </ul> |
|---------------------------------|--|--|

**B.2. Nivel de asistență medicală specializată de ambulator**

| Descriere<br>(măsuri)   | Motive<br>(repere)   | Pași<br>(modalități și condiții de realizare)   |
|---|--|---|
| I   | II   | III   |
| <b>1. Profilaxia</b>  |  |   |
| 1.2. Profilaxia primară (C.2.2)                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Metode de profilaxie primară nu există (<i>caseta 2</i>).</li> </ul>   |
| 1.2. Profilaxia secundară (C.2.2)                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor.</li> </ul>   | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igienico-dietetic (<i>vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”</i>).</li> </ul>   |
| 1.3. Screening-ul (C.2.3)   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Screening primar nu există.</li> <li>Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Identificarea precoce a complicațiilor (<i>caseta 3</i>).</li> </ul>   |
| <b>2. Diagnosticul</b>  |  |   |
| 2.1. Suspectarea diagnosticului de boala Waldmann (C.2.4)             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza: edeme, diaree, retard staturoponderal, rude cu enteropatie exudativă.</li> <li>Manifestări clinice: edeme, ascită, diaree cu steatoree, retard staturoponderal, tetanii hipocalcemice, infecții oportuniste, semne ale sindroamelor genetice.</li> <li>Investigațiile de laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, urea, creatinina), sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> <li>Ecografia abdominală, cardiacă pentru diagnosticul diferențial al edemelor.</li> </ul> | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (<i>caseta 4</i>);</li> <li>Manifestările clinice (<i>caseta 5</i>);</li> <li>Diagnosticul diferențial (<i>tabelele 3, 4</i>);</li> <li>Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (<i>tabelul 2</i>).</li> </ul> |
| 2.2. Deciderea consultului specialistului și/sau spitalizării (C.2.4) | <ul style="list-style-type: none"> <li>Confirmarea diagnosticului și evaluarea comorbidităților.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Toți pacienții cu suspjecție la boala Waldmann vor fi îndreptați la consultația gastroenterologului pediatru.</li> </ul>   |
| <b>3. Tratamentul</b>   |  |   |

|   |   |  |
|---|---|--|
| 3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.5) | <ul style="list-style-type: none"> <li>Regimul igieno-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și pierderilor proteice.</li> </ul>  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Respectarea regimului igieno-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>   |
| 3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.5)   | Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei: <ul style="list-style-type: none"> <li>corijarea echilibrului hidro-electrolitic;</li> <li>corijarea retardului staturo-ponderal;</li> <li>corijarea deficiențelor vitaminice și minerale.</li> </ul> | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>echilibrare hidro-electrolitică (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>retard staturo-ponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”);</li> <li>vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul> |
| <b>4. Supravegherea (C.2.6)</b>         | <ul style="list-style-type: none"> <li>Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog, chirurg, nefrolog, cardiolog, genetic, endocrinolog, neurolog, pediatru și medicul de familie.</li> </ul>                                  | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii și complicații (caseta 10).</li> </ul>  |

**B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească**

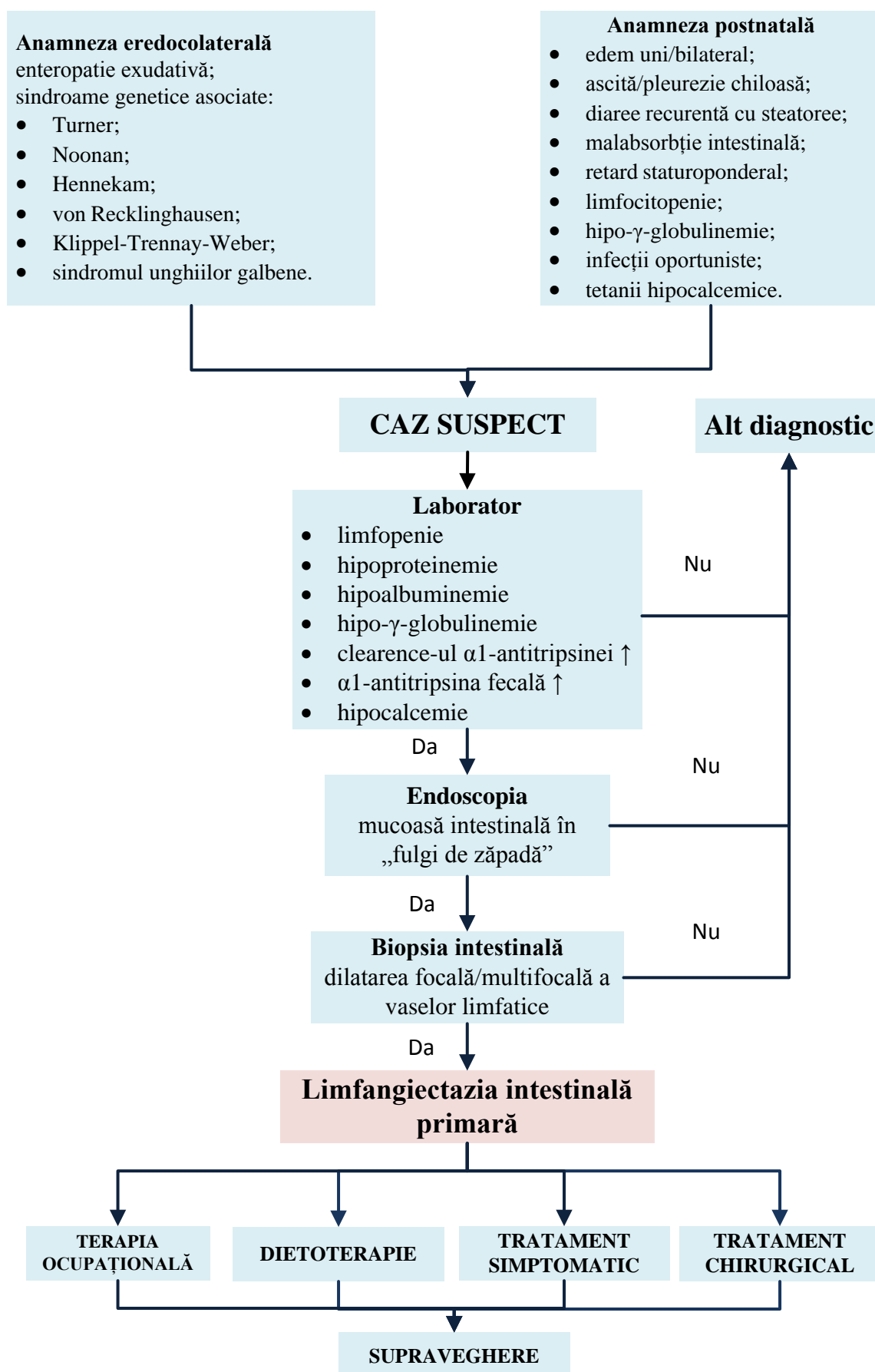
| Descriere (măsuri)  | Motive (repere)  | Pași (modalități și condiții de realizare)  |
|---|--|---|
| I   | II   | III   |
| <b>1. Spitalizare</b>                                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Spitalizarea este necesară pentru confirmarea diagnosticului, efectuarea procedurilor diagnostice și terapeutice care nu pot fi executate în condiții de ambulator.</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Criteriile de spitalizare (caseta 9).</li> </ul>   |
| <b>2. Diagnosticul</b>                                    |  |   |
| 2.1. Confirmarea diagnosticului de boala Waldmann (C.2.4) | <ul style="list-style-type: none"> <li>Manifestări clinice: edeme, ascită, diaree cu steatoree, retard staturoponderal, tetanii hipocalcemice, infecții oportuniste, semne ale sindroamelor genetice.</li> <li>Investigațiile de laborator: limfopenie, diminuarea simultană a nivelurilor serice de albumină și IgG, descoperiri compatibile cu pierderea de proteine prin tractul digestiv (clearance-ul <math>\alpha</math>1-antitripsinei, dozarea <math>\alpha</math>1-antitripsinei în masele fecale).</li> <li>Confirmarea patologică a limfangiectaziei intestinale prin biopsie endoscopică/ chirurgicală.</li> </ul> | <b>Obligatoriu:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Anamneza și evaluarea patologiilor asociate (caseta 4);</li> <li>Manifestările clinice (caseta 5);</li> <li>Diagnosticul diferențial (tabelele 3, 4);</li> <li>Investigații paraclinice obligatorii și recomandabile (tabelul 2).</li> </ul> |
| <b>3. Tratamentul</b>                                     |  |   |



|  |  |   |
|--|--|---|
| <p>3.1. Tratamentul nemedicamentos (C.2.5)</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Regimul igieno-dietetic este direcționat spre diminuarea edemului și pierderilor proteice.</li> </ul>   | <p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Respectarea regimului igieno-dietetic (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>   |
| <p>3.2. Tratamentul medicamentos (C.2.5)</p>   | <p>Protocolul terapeutic necesită gestionare conform simptomatologiei:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• corijarea echilibrului hidro-electrolitic;</li> <li>• corijarea echilibrului proteic plasmatic;</li> <li>• corijarea retardului staturo-ponderal;</li> <li>• corijarea deficiențelor vitaminice și minerale.</li> </ul>  | <p><b>Obligatoriu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• echilibrare hidro-electrolitică (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• preparate din singe, diuretice, analogii somatostatinei, antiplasminice, corticosteroizi, vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”);</li> <li>• retard staturo-ponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>• preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”).</li> </ul>   |
| <p><b>4. Externarea</b></p>                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Durata aflării în staționar poate fi pînă la 7-14 zile, în funcție de evoluția bolii, complicații și eficacitatea tratamentului.</li> <li>• Supravegherea pacienților se efectuează în comun cu medicul specialist gastroenterolog, chirurg, nefrolog, cardiolog, genetic, endocrinolog, neurolog, pediatru și medicul de familie.</li> </ul> | <p>Extrasul <b>obligatoriu</b> va conține:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- diagnosticul precizat desfășurat;</li> <li>- rezultatele investigațiilor și tratamentului efectuat;</li> <li>- recomandări explicite pentru pacient și medicul de familie.</li> </ul> <p><b>OBLIGATORIU:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aplicarea criteriilor de externare (caseta 9);</li> <li>• Elaborarea planului individual de supraveghere în funcție de evoluția bolii conform planului tip de supraveghere (caseta 10);</li> <li>• Oferirea informației pentru pacient (Anexa 1)</li> </ul> |

## C.1. ALGORITM DE CONDUITĂ

### C.1.1. Managementul de conduită



## C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

### C.2.1. Etiologia

#### Caseta 1. Cauze genetice

- Mutațiile genelor implicate în limfogeneză: VEGFR3, PROX1, FOXC2, SOX18;
- Transmitere autosomal – dominantă sau recesivă.

### C.2.2. Profilaxia

#### Caseta 2. Profilaxia

- Măsuri de profilaxie primară nu se întreprind.
- Profilaxia secundară este direcționată spre prevenirea complicațiilor prin respectarea regimului igienico-dietetic.

### C.2.3. Screening-ul

#### Caseta 3. Screening-ul

- Screening primar nu există.
- Screening-ul secundar prevede depistarea precoce a complicațiilor.

### C.2.4. Conduita pacientului

#### C.2.4.1. Anamneza

#### Caseta 4. Repere anamnestice

##### Anamneza vieții

- **prenatal:** limfedem/ascita al fătului, retard intrauterin.
- **postnatal:** edem uni/bilateral, ascită/pleurezie chiloasă, diaree recurentă cu steatoree, malabsorbție intestinală, retard staturponderal, limfocitopenie, hipo- $\gamma$ -globulinemie, infecții oportuniste.

##### Anamneza bolii:

- **acuze:** edem bilateral, diaree cu steatoree, ascită, retard fizic, infecții frecvente oportuniste.

**Anamneza patologică:** boala celiacă, sindroame genetice asociate (Turner, Noonan, Hennekam, von Recklinghausen, Klippel-Trennay-Weber, sindromul unghiilor galbene).

**Anamneza eredocolaterală:** rude cu enteropatie exudativă.

#### C.2.4.2. Manifestările clinice

#### Caseta 5. Manifestări clinice

- asimptomatice;
- semne discrete ale bolii;
- în cadrul sindroamelor genetice.

**Debutul** în prima decadă a vieții, diagnosticul este stabilit de obicei pînă la vîrsta de 3 ani.

- **Edem periferic** 95%, simetric, la nivelul feței și organelor genitale externe, membrilor inferioare, grad variabil, moderat sau sever, cu godeu la digitopresiune. Poate fi prezent la naștere sau apărarea mai tîrziu.
- **Limfedem** 22% la nivelul membrilor inferioare (rar la nivelul coapsei), bilateral; uneori la nivelul membrilor superioare, glandelor mamare, organelor genitale externe, cu îngroșarea pielii.
- **Semnul Kaposi-Stemmer** (criteriu patognomonic pentru diagnosticul diferențial dintre edem și limfedem) incapacitatea de a prinde sau a ridica un pliu de piele la baza degetului II, din cauza edemului.
- **Ascită** 33-43% cu fatigabilitate, constipații, nausea, vomă, ileus mecanic, hemoragii digestive.
- **Edem macular** (la examenul fundului de ochi) cu orbire reversibilă.
- **Diaree** 93 % moderată și intermitentă.
- **Steatoree** 20%
- **Durere abdominală** 10%
- **Retard staturponderal** (aprecierea deficitului staturponderal *vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”*)
- **Pachigdermoperiostozis** (degete hipocratice, periostoză, modificări cutanate)

- **Semne ale deficiențelor vitaminelor liposolubile.**
- **Semne ale hipocalcemiei:** tetanie secundară, crize convulsive, osteomalacie, osteoporoză, rahitism și hiperparatiroidism secundar.
- **Infecții oportuniste** (meningita, Cryptococcus, streptococ β-hemolitic din grupul B, CMV)

• **Sindroame asociate cu limfangiectazia intestinală primară:**

- Turner
- Noonan
- Hennekam
- von Recklinghausen
- Klippel-Trenaunay

**C.2.4.3. Diagnosticul**

**Tabelul 1. Examinări de laborator și instrumentale**

|  |  |
|--|--|
| <b>Hemoleucograma</b>                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>- hemoglobina – N, ↓;</li> <li>- eritrocite – N, ↓;</li> <li>- trombocite - N;</li> <li>- leucocite – N, ↑;</li> <li>- eozinofile – N, ↑;</li> <li>- limfocite – ↓;</li> <li>- VSH – N, ↑.</li> </ul>   |
| <b>Teste biochimice</b>                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>- proteina totală – ↓;</li> <li>- albumina – ↓;</li> <li>- γ-globulina – ↓;</li> <li>- transferina, ceruloplasmina - ↓</li> <li>- ALT, AST – N, ↑;</li> <li>- bilirubina și fracțiile – N, ↑</li> <li>- Ca, P, Fe, Mg, Zn – N, ↓;</li> <li>- colesterolul total – N, ↓;</li> <li>- ureea, creatinina – N, ↑.</li> </ul> |
| <b>Clearance-ul α1-antitripsinei</b>             | <ul style="list-style-type: none"> <li>- ≤27 ml/24 ore - N - fără diaree;</li> <li>- &lt;50 ml/24 ore - N - cu diaree (diareea crește clearance-ul α1-antitripsinei);</li> <li>- &gt;50 ml/24 ore - enteropatie exudativă.</li> </ul>  |
| <b>Coagulograma</b>                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>- fibrinogen – N, ↓;</li> <li>- protrombina;</li> <li>- timpul de coagulare.</li> </ul>   |
| <b>Ionograma</b>                                 | - K; Na.   |
| <b>Grupa sanguină, Rh</b>                        |  |
| <b>Coprograma</b>                                | - steatoree moderată/ intermitentă (coeficientul de absorbție a grăsimilor cca 80%).   |
| <b>Dozarea α1-antitripsinei în masele fecale</b> | - N < 3,4 mg/g mase fecale cu pH > 3, zilnic.  |
| <b>Examenul coproparazitologic</b>               | - diagnostic diferențial.  |
| <b>Teste imunologice</b>                         | - IgG, Ig M, Ig A– N, ↓.   |
| <b>Ecografia abdominală, cardiacă</b>            | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dilatarea anselor intestinale, îngroșarea difuză a pereților intestinali, hipertrofia plicilor, edem mezenteric sever și ascită.</li> <li>• Diagnostic diferențial al edemelor cu patologia renală și cardiacă.</li> </ul>  |

|   |  |
|---|--|
| <b>Radiografia abdominală cu dublu contrast</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Îngroșarea pliurilor intestinale fără dilatarea lumenului intestinal.</li> <li>• Diluarea substanței baritate datorită limforagiei.</li> <li>• Diagnostic diferențial și definitivarea cauzelor bolii.</li> </ul> |
| <b>Limfangiografia</b>                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipoplazia/ aplazia limfaticelor extremităților inferioare, canale limfatice distorsionate sau obliterate și noduli limfatici în regiunea mezenterică și para-aortică.</li> </ul>                                 |
| <b>RMN abdominală</b>                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ascită, edem mezenteric hiperintens cu colecții lichidiene în jurul vaselor sangvine mezenterice și un inel hiperintens ce înconjoară zonele îngroșate semnificativ ale anselor intestinului subțire.</li> </ul>  |
| <b>Endoscopia (jejunoscopia)</b>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Villi și/sau pete albe (dilatate de vasele limfatice), noduli albi și creșteri submucoase.</li> <li>• Plăci xantomatoase.</li> </ul>  |
| <b>Endocapsula</b>                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Metodă endoscopică non-invazivă pentru vizualizarea completă a intestinului subțire.</li> </ul>   |
| <b>Biopsia intestinală</b>                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dilatarea vaselor limfatice ale mucoasei și submucoasei intestinale fără careva semne de inflamație.</li> <li>• Plăci xantomatoase.</li> </ul>  |
| <b>Examenul genetic</b>                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mutațiile genelor: VEGFR3, PROX1, FOXC2, SOX18.</li> </ul>  |

#### Caseta 6. Criterii de diagnostic

|                  |  |
|------------------|--|
| <b>Sugestive</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Manifestări clinice tipice</li> <li>• Limfopenie</li> <li>• Diminuarea simultană a nivelurilor serice de albumină și IgG</li> </ul>   |
| <b>Pozitive</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Confirmarea patologică a limfangiectaziei intestinale prin biopsie endoscopică/ chirurgicală</li> <li>• Descoperiri compatibile cu pierderea de proteine prin tractul digestiv</li> </ul> |

**Tabelul 2. Examinările clinice și paraclinice în cadrul asistenței medicale (AM) primare, specializate de ambulator și spitalicească**

| Investigația                   | AM primară | AM specializată de ambulator | AM spitalicească |
|--------------------------------|------------|------------------------------|------------------|
| Hemoleucograma                 | O          | O                            | O                |
| Sumarul urinei                 | O          | O                            | O                |
| Coprograma                     | O          | O                            | O                |
| Examenul copro parazitologic   | O          | O                            | O                |
| Coprocultura                   |            | R                            | O                |
| Echilibrul acido-bazic         |            |                              | O                |
| Ionograma                      |            | R                            | O                |
| Proteina totală                |            | O                            | O                |
| Albumina                       |            | R                            | O                |
| γ-globulina                    |            | R                            | O                |
| Clearance –ul α1-antitripsinei |            |                              | R                |
| ALT, AST                       |            | O                            | O                |
| Bilirubina și fracțiile        |            | O                            | O                |
| Ureea, creatinina              |            | O                            | O                |

|   |  |   |   |
|---|--|---|---|
| Transferina, ceruloplasmina               |  |   | R |
| Ca, P, Fe, Zn, Mg                         |  | R | O |
| Coagulograma                              |  | R | R |
| Grupa sangvină, Rh                        |  |   | R |
| Teste imunologice                         |  |   | O |
| Dozarea α1-antitripsinei în masele fecale |  |   | R |
| Ecografia abdominală                      |  | O | O |
| Endoscopia (jejunoscopia)                 |  | R | O |
| Biopsia mucoasei intestinale              |  | R | O |
| Radiografia abdominală cu dublu contrast  |  |   | R |
| RMN abdominală                            |  |   | R |
| Limfangiografia                           |  |   | R |
| Examenul genetic                          |  |   | R |

**O – obligatoriu; R – recomandabil.**

#### Caseta 7. Consult multidisciplinar

|   |  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• nefrolog</li> <li>• cardiolog</li> <li>• endocrinolog</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• neurolog</li> <li>• genetic</li> <li>• chirurg</li> </ul> |
|---|--|

#### C.2.4.4. Diagnosticul diferențial

**Tabelul 3. Diagnosticul diferențial cu patologii asociate pierderii intestinale excesive de proteine**

|   |  |
|---|--|
| <b>Fără ulcerația mucoasei intestinale</b>            | Boala Menetrier<br>Boala celiacă<br>Sprue tropical<br>Boala Whipple<br>Sindromul ansei oarbe<br>Gastroenteropatie eozinofilică<br>Alergie alimentară<br>Enterită infecțioasă<br>Fistula gastrojejunocolică<br>Amiloidoză<br>Adenom vilos<br>Infestație parazitară<br>Vasculita |
| <b>Cu ulcerația mucoasei intestinale</b>              | Carcinom și limfom gastric<br>Gastrita erozivă și ulcere peptice multiple<br>Boala Crohn<br>Colita ulceroasă<br>Jejunita ulceroasă non - granulomatoasă<br>Colita pseudomembranoasă<br>Boala de rejet al grefei  |
| <b>Blocaj sau hipertensiune limfatică intestinală</b> | Limfom intestinal<br>Boala Whipple<br>Fistula enterolimfatică<br>Pericardită constrictivă<br>Insuficiență cardiacă congestivă<br>Boala Crohn<br>Pancreatită cronică  |

Tuberculoză intestinală  
Sarcoidoză mezenterică

**Tabelul 4. Diagnosticul diferențial al limfangiectaziei intestinale în sindroame genetice asociate**

| Criterii               | Turner | Noonan | Hennekam | von Recklinghausen | Klippel-Trenaunay |
|------------------------|--------|--------|----------|--------------------|-------------------|
| <b>Facies specific</b> | +      | +      | +        | -                  | -                 |
| <b>Retard mental</b>   | -      | +      | +        | -                  | -                 |
| <b>Convulsii</b>       | -      | -      | +        | -                  | -                 |
| <b>Limfedem</b>        | +      | +      | +        | +                  | +                 |
| <b>Neurofibroame</b>   | -      | -      | -        | +                  | -                 |
| <b>Malformații</b>     | -      | -      | -        | -                  | +++               |

### C.2.5. Tratamentul

#### Caseta 8. Tipuri de tratament

**Tratament nemedicamentos** - regim igienico-dietetic direcționat spre diminuarea edemului (vezi PCN, „Enteropatia exudativă la copil”).

#### Regim dietetic

- hiposodat;
- hiperproteic;
- hipolipidic (limitarea consumului trigliceridelor cu lanț lung și substituția lor cu formule lactate pe bază de trigliceride cu lanț scurt sau mediu);
- hipoalergic, la copiii <1 an amestecuri adaptate hipoalergene: Frisopep AC, Frisopep cu nucleotide, Friso HA, Novalac 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;
  - Novalac HA (0-12 luni) – hidrolizat proteic parțial, nu conține cazeină;
  - Novolac AD (0-12 luni) – fără lactoză și gluten.
- agliadinic (vezi PCN, „Boala celiacă la copil”).

#### Tratament medicamentos

##### simptomatic

- corijarea echilibrului hidro-electrolitic (în diaree) (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);
- diminuarea edemului (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).

##### al complicațiilor:

- retardul staturoponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);
- antianemice: preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”);
- suplimentare cu vitamine și microelemente (vezi PCN, „Enteropatia exudativă la copil”).

##### Tratament chirurgical

- în forma localizată (resecție chirurgicală, anastomoze limfo-venoase);
- paracenteză, șunt peritoneo-venos, transplant intestinal.
- complicații asociate (boala Menetrier, fistula limfenterică, pericardită constrictivă).

#### Caseta 9. Criteriile de spitalizare și externare

| Criterii de spitalizare  | Criterii de externare  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• confirmarea sau infirmarea diagnosticului;</li> <li>• prezența complicațiilor;</li> <li>• efectuarea investigațiilor invazive;</li> <li>• tratament chirurgical.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• ameliorarea stării generale;</li> <li>• normalizarea indicilor biochimici;</li> <li>• excluderea complicațiilor;</li> <li>• răspuns la tratamentul medicamentos.</li> </ul> |

### C.2.6. Supravegherea

#### Caseta 10. Supraveghere

**Perioada de supraveghere va dura pînă la vîrsta de 18 ani.**

- **primul an după acutizare:** bianual
- **ulterior:** anual
- **la necesitate** (proteinoograma).

**C.2.7. Complicațiile**

**Caseta 11. Complicații**

- Limfom, fibroza intestinală, gingivită, infecții (streptococcus G, meningitis, Cryptococcus, CMV).

**Caseta 12. Prognosticul**

- În debutul precoce (în prima decadă de viață) - retard staturoponderal.
- Principalii factori ce afectează calitatea vieții sunt limfedemul și infecțiile asociate.
- Cursul clinic este variabil, deoarece este o maladie cronică cu progresie lentă cu remisiuni clinice intermitente, ce necesită o dietă strictă continuă:
  - ameliorare 23 %;
  - fără dinamică 64 %;
  - mortalitatea - 13 %.

**D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI**

|   |   |
|---|---|
| <b>D.1. Instituții de asistență medicală primară</b>                | <b>Personal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic de familie;</li> <li>• asistenta medicală;</li> <li>• laborant.</li> </ul>  |
|   | <b>Dispozitive medicale:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cîntar pentru sugari;</li> <li>• cîntar pentru copii mari;</li> <li>• taliometru;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• tonometru;</li> <li>• fonendoscop.</li> </ul>  |
|   | <b>Examinari paraclinice:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic.</li> </ul>   |
|   | <b>Medicamente:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• corijarea echilibrului hidro-electrolitic (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• retardul staturoponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>• preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”);</li> <li>• vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul> |
| <b>D.2. Instituții asistență medicală specializată de ambulator</b> | <b>Personal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic pediatru;</li> <li>• medic gastroenterolog;</li> <li>• medic de laborator;</li> <li>• medic imagist;</li> <li>• asistente medicale.</li> </ul>  |
|   | <b>Dispozitive medicale:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cîntar pentru sugari;</li> <li>• cîntar pentru copii mari;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• fonendoscop;</li> <li>• ultrasonograf.</li> </ul>   |



|   |  |
|---|--|
|   | <p><b>Examinari paraclinice:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, ALT, AST, bilirubina și fracțiile, ureea, creatinina), sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic;</li> <li>• cabinet ecografic.</li> </ul> <p><b>Medicamente:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• corijarea echilibrului hidro-electrolitic (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• retardul staturponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>• preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”);</li> <li>• vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”).</li> </ul>         |
| <p><b>D.3.<br/>Instituții<br/>de asistență<br/>medicală<br/>spitalicească</b></p> | <p><b>Personal:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• medic gastroenterolog pediatru;</li> <li>• medic pediatru;</li> <li>• medic de laborator;</li> <li>• medic imagist;</li> <li>• medic morfopatolog;</li> <li>• asistente medicale;</li> <li>• acces la consultațiile calificate: genetic, nefrolog, cardiolog, endocrinolog, neurolog, chirurg.</li> </ul>   |
|   | <p><b>Dispozitive medicale:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• cântar pentru sugari;</li> <li>• cântar pentru copii mari;</li> <li>• panglica-centimetru;</li> <li>• fonendoscop;</li> <li>• ultrasonograf;</li> <li>• radiograf;</li> <li>• fibroscop;</li> <li>• rezonanță magnetică nucleară.</li> </ul>  |
|   | <p><b>Examinari paraclinice:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• laborator: hemoleucograma, teste biochimice (proteina totală, albumina, <math>\gamma</math>-globulina, AST, ALT, bilirubina și fracțiile, urea, creatinina, Fe, Ca, P, Mg, Zn), coagulograma, teste imunologice, ionograma, echilibrul acido-bazic, clearance-ului <math>\alpha</math>1-antitripsinei, dozarea <math>\alpha</math>1-antitripsinei în masele fecale, sumarul urinei, coprograma, examenul coproparazitologic;</li> <li>• cabinet ecografic;</li> <li>• cabinet radiologic;</li> <li>• cabinet endoscopic;</li> <li>• laborator imunologic;</li> <li>• laborator genetic;</li> <li>• serviciul morfologic cu citologie.</li> </ul> |
|   | <p><b>Medicamente:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• corijarea echilibrului hidro-electrolitic (vezi PCN „Pancreatita acută la copil”);</li> <li>• preparate din singe, diuretice, analogii somatostatinei, antiplasminice, corticosteroizi, vitamine și microelemente (vezi PCN „Enteropatia exudativă la copil”);</li> <li>• retardul staturponderal (vezi PCN „Malabsorbția intestinală la copil”);</li> <li>• preparate de fier (vezi PCN „Anemia fierodeficitară la copil”).</li> </ul>  |

**E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLIMENTĂRII PROTOCOLULUI**

| No | Scopul   | Scopul   | Metoda de calculare a indicatorului   |   |
|----|--|--|---|---|
|    |  |  | Numărătorul   | Numitorul   |
| 1. | Depistarea precoce a pacienților cu boala Waldmann             | Ponderea pacienților cu diagnosticul stabilit de boala Waldmann în prima lună de la apariția semnelor clinice  | Numărul pacienților cu diagnosticul stabilit de boala Waldmann în prima lună de la apariția semnelor clinice pe parcursul unui an x 100   | Numărul total de pacienți cu diagnosticul de boala Waldmann, care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an. |
| 2. | Ameliorarea examinării pacienților cu boala Waldmann           | Ponderea pacienților cu diagnosticul de boala Waldmann cărora li sa efectuat examenul clinic și paraclinic obligatoriu conform recomandărilor protocolului clinic național „Boala Waldmann la copil” | Numărul pacienților cu diagnosticul de boala Waldmann cărora li sa efectuat examenul clinic, paraclinic obligatoriu conform recomandărilor protocolului clinic național „Boala Waldmann la copil” pe parcursul ultimului an x 100 | Numărul total de pacienți cu boala Waldmann care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an.                  |
| 3. | Sporirea calității tratamentului pacienților cu boala Waldmann | Ponderea pacienților cu diagnosticul de boala Waldmann cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor protocolului clinic național „Boala Waldmann la copil”                             | Numărul pacienților cu diagnosticul de boala Waldmann cărora li s-a administrat tratament conform recomandărilor protocolului clinic național „Boala Waldmann la copil” pe parcursul ultimului an x 100                           | Numărul total de pacienți cu boala Waldmann care se află sub supravegherea medicului de familie și specialistului pe parcursul ultimului an                   |

**ANEXA 1. Ghidul pacientului cu limfangiectazie intestinală primară**

**Ce este limfangiectazia intestinală primară?**

*Limfangiectazia intestinală primară* este o maladie congenitală caracterizată prin dilatarea locală sau difuză a vaselor limfatice intestinale, ce duce la pierderea conținutului lor prin lumenul intestinal. Această maladie a fost descrisă pentru prima dată de către savantul Waldmann, în 1961.

**Care sunt cauzele?**

Cauzele încă nu sunt identificate definitiv, însă există ipoteze care sugerează caracterul genetic al maladiei cu implicarea mutațiilor genelor limfogenezei care pot fi transmise de la părinți.

**Cum se manifestă?**

Maladia poate debuta chiar din perioada neonatală, însă vârsta medie de stabilire a diagnosticului este de 3 ani.

**Manifestările clinice:**

- diaree, cu scaun grăsos;
- dureri abdominale, grețuri, vomă;
- meteorism sau distensie abdominală;
- edeme la nivelul feței, extremităților inferioare, mai rar superioare, organelor genitale externe, ascită;



- retard staturoponderal;
- deficiențe vitaminice, minerale;
- convulsii sau tetanii;
- infecții oportuniste frecvente.

Pentru confirmarea diagnosticului sunt necesare investigații de laborator (*hemoleucograma*: anemie, *sîngelui*: hipoproteinemie, hipoalbuminemie, hipocalcemie, *teste imunologice*, *sumarul*

instrumentale *intestinală*, *RMN* necesitate), consultația cardiolog, nefrolog, chirurg, genetic.

### Tratamentul

**Regimul igienic** este direcționat spre drenaj limfatic postural, manual, bandaj elastic compresiv, exerciții fizice decongestive, îngrijirea și hidratarea pielii (emoliente locale) pentru prevenirea complicațiilor cutanate.

**Regimul dietetic** hiposodat, hiperproteic, hipolipidic cu limitarea consumului trigliceridelor cu lanț lung și substituția lor cu trigliceride cu lanț scurt sau mediu.

**Tratamentul medicamentos va fi administrat doar la indicația medicului specialist!**

**Tratament medicamentos simptomatic al edemului:** prin corijarea echilibrului hidro-electrolitic și proteic plasmatic; **al complicațiilor:** anemie, retardul staturoponderal cu suplimentare de vitamine și oligoelemente. În forma localizată poate fi necesar tratament chirurgical (rezeecție chirurgicală a segmentului intestinal afectat) și al complicațiilor asociate (boala Menetrier, fistula limfenterică, pericardită constrictivă).

### Cum trebuie supravegheat copilul?

Cursul clinic este variabil, deoarece este o maladie cronică cu progresie lentă cu remisiuni clinice intermitente. Principalii factori ce afectează calitatea vieții sunt limfedemul și infecțiile asociate și, nu în ultimul rînd, retardul staturoponderal, astfel fiind necesară supravegere pe toată perioada copilăriei de către medicul de familie, gastroenterolog și la necesitate: endocrinolog, nefrolog, cardiolog, neurolog și chirurg.

**Succese!!!**



necesare investigații de limfopenie, *biochimia* hipo- $\gamma$ -globulinemie, *urinei*, *coprograma*) și (*endoscopie cu biopsia abdominală* și altele la specialiștilor de profil: neurolog, endocrinolog,

diminuarea edemului prin

**ANEXA 2. Fișa standardizată de audit bazat pe criterii pentru Limfangiectazia intestinală primară la copil**

| <b>FIȘA STANDARDIZATA DE AUDIT BAZAT PE CRITERII PENTRU LIMFANGIECTAZIA INTESTINALĂ PRIMARĂ LA COPIL</b> |   |  |
|--|---|--|
|  | <b>Domeniul Prompt</b>  | <b>Definiții și note</b>   |
| 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   |  |
|  | Patologia   | Limfangiectazia intestinală primară  |
| <b>INTERNAREA</b>  |   |  |
| 9  | Data internării în spital   | DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut  |
| 10   | Timpul/ora internării la spital   | Timpul (HH: MM) sau 9 = necunoscut   |
| 11   | Secția de internare   | Departamentul de urgență = 0 ; Secția de profil pediatric = 1; Secția de profil chirurgical = 2; Secția de terapie intensivă = 3 |
| 12   | Timpul parcurs până la transfer în secția specializată  | ≤ 30 minute = 0; 30 minute – 1 oră = 1; ≥ 1oră = 2; nu se cunoaște = 9   |
| 13   | Data debutului simptomelor  | Data (DD: MM: AAAA) 0 = până la 6 luni; 1 = mai mult de 6 luni; 9 = necunoscută  |
| 14   | Aprecierea criteriilor de spitalizare   | Au fost aplicate: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9   |
| 15   | Tratament administrat la Departamentul de urgență   | A fost administrat: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9   |
| 16   | În cazul răspunsului afirmativ indicați tratamentul (medicamentul, doza, ora administrării):                      |  |
| 17   | 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  |
| <b>DIAGNOSTICUL</b>  |   |  |
| 18   | Jejunoscopia  | A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9  |
| 19   | Biopsia intestinală   | A fost efectuată după internare: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9  |
| 20   |   | În cazul răspunsului afirmativ indicați rezultatul obținut: negativ = 0; pozitiv = 1; rezultatul nu se cunoaște = 9              |
| <b>TRATAMENTUL</b>   |   |  |
| 21   | Tratament conform protocolului clinic național  | Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9   |
| 23   | Răspuns terapeutic  | Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9   |
| <b>EXTERNAREA ȘI MEDICAȚIA</b>   |   |  |
| 24   | Data externării sau decesului   | Include data transferului la alt spital, precum și data decesului.   |
| 25   |   | Data externării (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută   |

|                            |   |  |
|----------------------------|---|--|
| 26                         |   | Data decesului (ZZ: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută  |
| 27                         | Durata spitalizării                     | ZZ   |
| 28                         | Implimentarea criteriilor de externare  | Nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9   |
| 29                         | Prescrierea recomandărilor la externare | Externat din spital cu indicarea recomandărilor: nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9                            |
| <b>DECESUL PACIENTULUI</b> |   |  |
| 30                         | Decesul în spital                       | Nu = 0; Decesul cauzat de limfangiectazie intestinală primară = 1; Alte cauze de deces = 2; Nu se cunoaște = 9 |

## BIBLIOGRAFIE

1. Clasificația Internațională a Maladiilor, revizia a X-a, *București*, 1993, vol. 1, pag.472.
2. D. Valdovinos-Oregón et al. Primary intestinal lymphangiectasia: twenty years of experience at a Mexican tertiary care hospital. *Revista de Gastroenterologia de Mexico*. 2014; 79 (1):7-12.
3. Dalia Tatiana Mora Arbeláez et al. Linfangiectasia intestinal asociada a hemihipertrofia: Reporte de caso. *Rev Col Gastroenterol* / 28 (2) 2013.
4. Gortani, G. et al. A child with edema, lower limb deformity and recurrent diarrhea. *Journal of Pediatrics*, 2012; 161(6).
5. Horacio Sommaruga et al. Enteropatía perdedora de proteínas por linfangiectasia intestinal: una enfermedad rara. Presentación de 2 casos. *Acta Gastroenterol Latinoam* 2015;45:070-075.
6. Ioannis Xinias et al. Primary Intestinal Lymphangiectasia: Is It Always Bad? Two Cases with Different Outcome. *Case Rep Gastroenterol* 2013;7:153–163.
7. Jamie L. Palmer. Primary Lymphedema with Intestinal Lymphangiectasia: An Occupational Therapy Case Study. May, 2011. [http://soundideas.pugetsound.edu/ms\\_occ\\_therapy/17/](http://soundideas.pugetsound.edu/ms_occ_therapy/17/).
8. Margarida Figueiredo et al. Linfangiectasia Intestinal Primária – Como causa de Enteropatía Exsudativa. *J Port Gastreterol*. v.17 n.1 Lisboa jan. 2010.
9. Oh T.G. et al. Primary intestinal lymphangiectasia diagnosed by capsule endoscopy and double ballon enteroscopy. *World J Gastrointest Endosc* 2011; 3(11): 235-240.
10. Wilson Daza Carreño et al. Linfangiectasia intestinal: Reporte de un caso. *Rev Col Gastroenterol* / 28 (2) 2013.