

Anbefaling til leger for oppfølging av pasienter med X-bundet hypofosfatemi (XLH)

Oversatt og gjengitt etter tabell 1 i artikkelen: [Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia](#) (Nature Reviews Nephrology 2025). Fotnoter og forklaringer nederst i dokumentet.

Anbefalte undersøkelser for barn og voksne med XLH

Undersøkelse	0–5 år	5 år til pubertetsstart (9–12 år)	Pubertet	Overgang til voksenomsorg	Voksen
Besøksfrekvens (tid mellom besøkene)	1–3 måneder	3–6 måneder	3 måneder	3 måneder	6–12 måneder
Høyde, vekt, BMI	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll
IMD og ICD ^(a)	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Årlig
Hodeomkrets, hodefasong	Hver kontroll	Ikke nødvendig	Ikke nødvendig	Ikke nødvendig	Ikke nødvendig
Rakitt, osteomalasi, smerte, stivhet og tretthet	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll ^(b)
Funksjon, 6MWT ^(c)	Ikke gjennomførbart	Årlig	Årlig	Minst én gang	Årlig
Ortopedisk vurdering	Årlig v/økt buing av beina	Årlig v/økt buing av beina	Årlig v/økt buing av beina	Minst én gang	Årlig ^(d)
Undersøkelse av tenner	To ganger årlig etter tannfrembrudd	To ganger årlig etter tannfrembrudd	To ganger årlig etter tannfrembrudd	Hver kontroll	To ganger årlig
Hørselestest	Ikke gjennomførbart	Fra 8 år ved symptomer på hørselsvansker	v/ symptomer på hørselsvansker	v/ symptomer på hørselsvansker	v/ symptomer på hørselsvansker
Laboratorieprøver					
- Serum ALP / benspesifikk ALP, - kalsium, fosfat, PTH, kreatinin, eGFR (e)	Hver 3. mnd.	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll	Hver kontroll
25(OH) vitamin D	Årlig				
Urin kalsium/ kreatinin-ratio^(f)	Hver 3.–6. mnd.				

Fortsetter neste side

Sist faglig oppdatert juni 2025

Postadresse: Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Sunnaas. Sunnaas sykehus HF, Bjørnemyrveien 11, 1453 Bjørnemyr
Telefon 66 96 90 00, Telefaks: 66 91 25 76. Internett: www.sunnaas.no/trs, E-post: trs@sunnaas.no

Anbefalte undersøkelser for barn og voksne med XLH, fortsatt

Undersøkelse	0–5 år	5 år til pubertetsstart (9–12 år)	Pubertet	Overgang til voksenomsorg	Voksen
Laboratorieprøver fortsatt					
Fastende verdier (voksne) serum fosfat og TmP/GFR	Hver 2. uke første måned, deretter hver 4. uke i 2 måneder. Deretter etter behov ved burosumab behandling (helst 7–14 dager etter injeksjon)	Fastende verdier (voksne) serum fosfat og TmP/GFR	Hver 2. uke første måned, deretter hver 4. uke i 2 måneder. Deretter etter behov ved burosumab behandling (helst 7–14 dager etter injeksjon)	Fastende verdier (voksne) serum fosfat og TmP/GFR	Hver 2. uke første måned, deretter hver 4. uke i 2 måneder. Deretter etter behov ved burosumab behandling (helst 7–14 dager etter injeksjon)
1,25(OH)₂ vitamin D	Minst hver 12. måned hos pasienter som står på burosumab	1,25(OH) ₂ vitamin D	Minst hver 12. måned hos pasienter som står på burosumab	1,25(OH) ₂ vitamin D	Minst hver 12. måned hos pasienter som står på burosumab
Blodtrykk	To ganger årlig	To ganger årlig	To ganger årlig	To ganger årlig	To ganger årlig
Ultralyd av nyrer					
hos pasienter som står på fosfat og aktivt vitamin D	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år
hos pasienter på burosumab med eksisterende nefrokalsinose (avlering av kalsiumsalter i nyrene)	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år	Hvert 1–2 år
Røntgen av håndledd og/eller underekstremiteter ved - kortvoksthet (skjelettalder) - ortopedisk kirurgi - vedvarende bensmerter i bekken eller bein	Ved utilstrekkelig klinisk respons hos barn	Ved utilstrekkelig klinisk respons hos barn	Ved utilstrekkelig klinisk respons hos barn		
Tannrøntgen (orthopantomogram og/eller CBCT)	Ikke gjennomførbart	Basert på kliniske behov fra 6 års alder	Basert på kliniske behov	Basert på kliniske behov	Basert på kliniske behov
Øyebunnsundersøkelse og MR hjerne	Ved mistanke om kranio-synostose, hodepine og neurologiske symptomer.	Ved tilbakevendende hodepine, svekket skoleprestasjon/kognitiv funksjon	Ved tilbakevendende hodepine, svekket skoleprestasjon/kognitiv funksjon	Ved tilbakevendende hodepine, svekket skoleprestasjon/kognitiv funksjon	Ved tilbakevendende hodepine, svekket kognitiv funksjon

Fortsetter neste side

Sist faglig oppdatert juni 2025

Postadresse: Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, enhet Sunnaas. Sunnaas sykehus HF, Bjørnemyrveien 11, 1453 Bjørnemyr
Telefon 66 96 90 00, Telefaks: 66 91 25 76. Internett: www.sunnaas.no/trs, E-post: trs@sunnaas.no

Anbefalte undersøkelser for barn og voksne med XLH, fortsatt

Undersøkelse	0–5 år	5 år til pubertetsstart (9–12 år)	Pubertet	Overgang til voksenomsorg	Voksen
MR rygg	Ikke nødvendig	Ikke rutinemessig; vurderes ved mistanke om spinal stenose eller vedvarende ryggsmarter	Ikke rutinemessig; vurderes ved mistanke om spinal stenose	Ikke rutinemessig; vurderes ved mistanke om spinal stenose	Ikke rutinemessig; vurderes ved mistanke om spinal stenose
Ultralyd av hjertet ^(g)	Ved vedvarende forhøyet blodtrykk (>95. persentil)	Ved vedvarende forhøyet blodtrykk (>95. persentil)	Ved vedvarende forhøyet blodtrykk (>95. persentil)	Ved vedvarende forhøyet blodtrykk (>95. persentil)	Ved vedvarende forhøyet blodtrykk (>95. persentil)
Helserelatert livskvalitet ^(h)	Ikke gjennomførbart	Hvert 2. år – om mulig	Hvert 2. år – om mulig	Hvert 2. år – om mulig	Hvert 2. år – om mulig

Forkortelser og fotnoter

Forkortelser	Betydning (norsk)
ALP	Alkalisk fosfatase
BAP	Ben-spesifikk alkalisk fosfatase
eGFR	Estimert glomerulær filtrasjonsrate
ICD	Interkondylær avstand (avstand mellom knærne ved sammenførte ankler)
IMD	Intermalleolær avstand (avstand mellom ankene ved sammenførte knær)
TmP/GFR	Maksimal nyretubulær reabsorpsjon av fosfat justert for glomerulær filtrasjonsrate
6MWT	6-minutters gangtest
Fotnoter	Forklaring
a)	Se Sass og Hassan ¹ for referanseverdier.
b)	Ved røntgen hos voksne: se etter pseudofrakture, artrose og entesopati.
c)	Dersom tilgjengelig, se Saraff et al. ² for referanseverdier.
d)	Gjelder kun pasienter med symptomer.
e)	For beregning av eGFR: Schwartz-formelen hos barn; MDRD eller CKD-EPI hos voksne ³ .
f)	Ved svært lav urin-kreatinin (f.eks. lav muskelmasse), bruk 24-timers urin for vurdering av kalsiumutskillelse. - Øvre normalgrenser for urin kalsium/kreatinin (mol/mol): <1 år: 2,2 1–3 år: 1,4 3–5 år: 1,1 5–7 år: 0,8 7–18 år: 0,7 >18 år: 0,5 - Øvre normalgrense for 24-timers utskillelse: 0,1 mmol (4 mg)/kg kroppsvekt - Maks: 6,2 mmol (250 mg) hos kvinner, 7,5 mmol (300 mg) hos menn⁴.
g)	I henhold til internasjonale retningslinjer.
h)	Bruk alders- og sykdomstilpassede livskvalitetsskjemaer.

Referansenummer	Referanser
1	Sass, P. & Hassan, G. Lower extremity abnormalities in children. <i>Am. Fam. Physician</i> 68, 461–468 (2003).
2	Saraff, V. et al. Sex-, age-, and height-specific reference curves for the 6-min walk test in healthy children and adolescents. <i>Eur. J. Pediatr.</i> 174, 837–840 (2015).
3	den Bakker, E., Bökenkamp, A., & Haffner, D. Assessment of kidney function in children. <i>Pediatr. Clin. North Am.</i> 69, 1017–1035 (2022).
4	Pak, C. Y., Oata, M., Lawrence, E. C. & Snyder, W. The hypercalciurias. Causes, parathyroid functions, and diagnostic criteria. <i>J. Clin. Invest.</i> 54, 387–400 (1974).