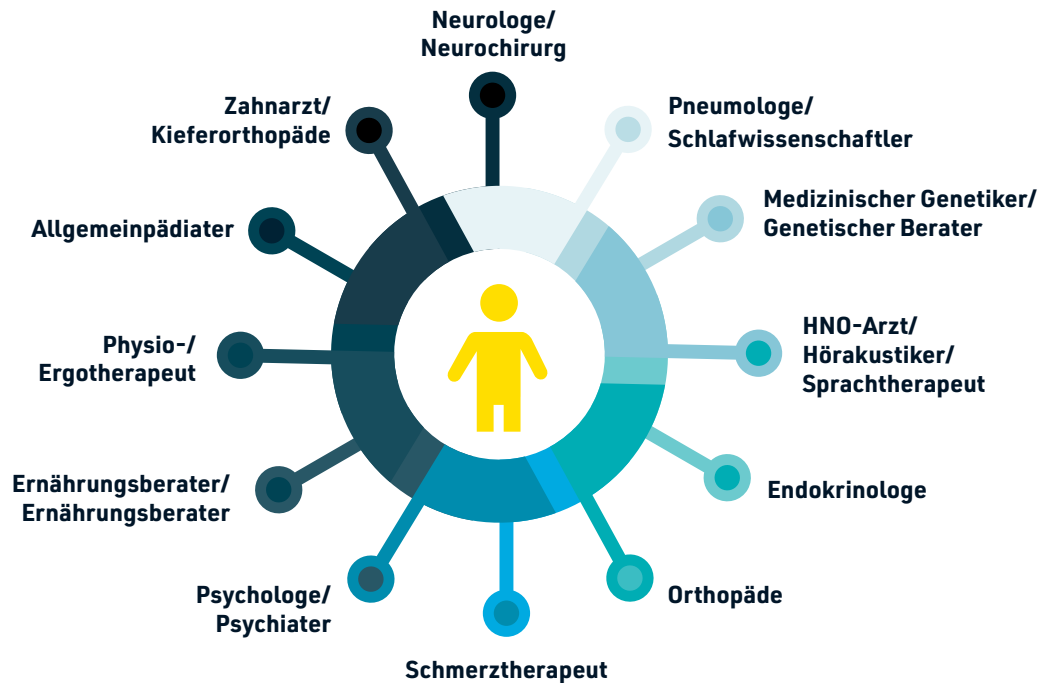


UMFASSENDE ACHONDROPLASIE-BETREUUNG

Haben Ihre Patienten ein multidisziplinäres Betreuungsteam?

Ein durch die Achondroplasie gestörtes Knochenwachstum kann vielfältige systemische Komplikationen hervorrufen.¹ Ein optimales Management der Achondroplasie bedeutet, bestimmte Komplikationen in jedem Entwicklungsstadium im Voraus zu bedenken.¹ Da **80 % der Kinder mit Achondroplasie Eltern mit durchschnittlicher Statur haben**,² sind Menschen mit Achondroplasie, deren Angehörige und ihre Betreuer möglicherweise nicht mit den Komplikationen vertraut, die auftreten können.



Entscheidend ist die Festlegung von realistischen Erwartungen für die Langzeittherapie und Zusammenstellung eines kompetenten Betreuungsnetzwerks.^{1,3}

Instrument für ein proaktives Management

Nutzen Sie die zweite Seite dieser Broschüre, um mit Ihren Patienten und deren Betreuern über folgende Themen zu sprechen:



Verständnis für allgemeine und potenziell schwerwiegende Komplikationen



Themen für Gespräche mit Betreuern und Experten



Zusammenstellung eines multidisziplinären Betreuungsteams



Notwendige Überweisungen

ERLÄUTERN SIE PATIENTEN UND BETREUERN ANHAND DER FOLGENDEN SEITE DIE FUNKTIONEN DES MULTIDISZIPLINÄREN EXPERTENTEAMS

Literaturangaben: 1. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-125. Published online June 24, 2014. 2. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. 3. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010.

ERLÄUTERUNG DES MULTIDISZIPLINÄREN BETREUUNGSTEAMS

Für Patienten mit Achondroplasie ist eine proaktive Versorgung unerlässlich. Diese Seite ist als Instrument zur Vorbereitung eines Gesprächs von medizinischem Fachpersonal, Patienten und ihren Betreuern gedacht und soll dazu beitragen, dass die richtigen Ärzte zur richtigen Zeit aufgesucht, notwendige Überweisungen ausgestellt und die richtigen Experten für die Zukunft ausgesucht werden.

DAS BETREUUNGSTEAM SOLLTE INDIVIDUELL AUF DIE PATIENTEN ABGESTIMMT SEIN. NICHT JEDER ACHONDROPLASIE-PATIENT MUSS VON ALLEN EXPERTEN BEHANDELT WERDEN. EINIGE EXPERTEN WERDEN NUR IN BESTIMMTEN ENTWICKLUNGSSTUFEN BENÖTIGT.¹

Experte ¹⁻⁴	Gesprächsthemen ^{1,3-6}	Name und Kontaktdaten
 Neurologe Neurochirurg	Unproportionale Kopfgröße oder -form -form, Anzeichen für eine Schlafapnoe, langsame Gewichtszunahme oder neurologische Warnzeichen	_____ _____ _____
 Medizinischer Genetiker Genetischer Berater	Diagnostik, Aussichten vom Säuglings- bis zum Erwachsenenalter, laufende Behandlung und Überlegungen zur Familienplanung	_____ _____ _____
 Pneumologe Schlafwissenschaftler	Atemprobleme, Anzeichen und Behandlung von Schlafapnoe	_____ _____ _____
 Physiotherapeut Ergotherapeut	Hüftbeweglichkeit, Teilnahmemöglichkeit an körperlichen Aktivitäten und eventuell Anpassung der Umgebung zur Verbesserung der Selbstständigkeit	_____ _____ _____
 Kinderorthopäde	Schwierigkeiten beim Gehen, übermäßige Ein- oder Auswärtskrümmung der Wirbelsäule, Verkrümmung der Beine oder chronische Schmerzen bei Bewegung	_____ _____ _____
 Endokrinologe	Wachstumskontrolle im zeitlichen Verlauf	_____ _____ _____
 Psychologe Psychiater	Anzeichen von Problemen bei der Selbstachtung, soziale Anpassungsschwierigkeiten oder Depressionen	_____ _____ _____
 HNO-Facharzt Hörakustiker Sprachtherapeut	Wiederkehrende Ohrinfektionen, erkennbar verzögerte Sprachentwicklung oder Hörverlust	_____ _____ _____
 Ernährungsberater	Gesundes Gewichtsmanagement und Ernährungsplanung	_____ _____ _____
 Zahnarzt Kieferorthopäde	Biss- und/oder Zahnfehlstellungen und enger Gaumen	_____ _____ _____

NÄHERE INFORMATIONEN ERHALTEN SIE UNTER HCP.ACHONDROPLASIA.COM

Literaturangaben: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 3. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A*. 2003;120A(4):447-458. 6. Jennings SE, Ditro CP, Bober MB, et al. Prevalence of mental health conditions and pain in adults with skeletal dysplasia. *Qual Life Res*. 2019;28(6):1457-1464.

Dieses Material ist nur für medizinisches Fachpersonal bestimmt.

© 2021 BioMarin International Ltd. Alle Rechte vorbehalten
EU-ACH-00179 September 2021

B:OMARIN®