



ACOMPANHAMENTO DO PACIENTE COM ACONDROPLASIA

fases do desenvolvimento

Recomendações práticas comentadas do artigo

*Achondroplasia in Latin America:
practical recommendations for the
multidisciplinary care of pediatric patients¹*

Dr. Juan Clinton Llerena Junior, MD, PhD

CRM-RJ 369170



ACOMPANHAMENTO DO PACIENTE COM ACONDROPLASIA

fases do desenvolvimento

A acondroplasia é a displasia esquelética mais comum entre as doenças ósseas. Trata-se de uma condição de caráter multissistêmico, ou seja, que compromete vários sistemas orgânicos. Na maioria dos casos, a doença decorre de um distúrbio do crescimento ósseo por conta de uma alteração genética no gene receptor de crescimento dos fibroblastos 3 (*FGFR3*, *fibroblast growth factor receptor 3*).

Este infográfico resume as principais recomendações do Consenso Latinoamericano para Acondroplasia¹ publicado em 2022, que reuniu a experiência de especialistas da Argentina, Brasil, Chile e Colômbia relacionada ao manejo multidisciplinar de pacientes com esta condição em diferentes fases da vida.



Dr. Juan Clinton Llerena Junior

CRM-RJ 369170

- Coordenador do Centro de Genética Médica, Diretório de Pesquisa do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) - Centro de Genética Médica José Carlos Cabral de Almeida do Instituto Nacional Fernandes Figueira (IFF) da Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz) – Rio de Janeiro, RJ
- Coordenador do Centro de Referência de Osteogênese Imperfeita (CROI) do IFF
- Coordenador do Centro de Doenças Raras do IFF
- Membro gestor do Instituto Nacional de Genética Médica Populacional (INaGeMP) do CNPq

Expediente

Acompanhamento do paciente com acondroplasia - fases do desenvolvimento
671/112022 – fevereiro, 2023

Produção Editorial
www.congressesupdate.com.br
redacao@congressesupdate.com.br

Consultoria científica Dr. Juan Clinton Llerena Junior (CRM-RJ 369170) **Direção** Magali A. Luiz Martins **Coordenação e Edição** Fabiane Martins (Mtb 45459) **Revisão** Carolina Guimarães **Projeto Gráfico** Vivian Luis **Distribuição** BioMarin

É proibida a reprodução parcial ou total desta publicação sem autorização prévia da Editora e da BioMarin. Este material não tem qualquer caráter promocional e busca, unicamente, apresentar informações científicas relativas a doenças e/ou saúde. Direitos de uso de imagem cedidos a BioMarin Latam. Material destinado exclusivamente a profissionais de saúde.

Para mais informações sobre o uso de medicamento, vide bula aprovada pela Autoridade Sanitária.

A BioMarin respeita a Proteção e Privacidade de Dados. Para conhecer nossa política, acesse www.biominglobal-privacy.com. Para dúvidas ou informações sobre privacidade, contate-nos pelo e-mail: LATAMDataPrivacy@bmrn.com.

Informação Médica: medinfola@bmrn.com **Farmacovigilância:** farmacovigilancia@bmrn.com

ACOMPANHAMENTO PRÉ-NATAL¹



■ Suspeita de displasia esquelética

- ultrassonografia



■ Diagnóstico

- sequenciamento de nova geração do DNA – exoma completo (padrão-ouro)



ACOMPANHAMENTO PERINATAL¹



ACONDROPLASIA FAMILIAR (ambos os pais com acondroplasia)

- estudo radiológico do esqueleto (*babygrama*)
- estudo molecular para o gene *FGFR3* (quando não realizado no período pré-natal)

Acondroplasia homozigota

- avaliação por geneticista e intensivista
- letal, na maioria das vezes
- encaminhamento para cuidados paliativos

Acondroplasia heterozigota

- avaliação semestral por pediatra e neonatologista
- cuidados neonatais: supervisão do sistema respiratório
- cuidados pediátricos perinatais: teste do pezinho e amamentação



ACONDROPLASIA POR MUTAÇÃO NOVA (pais sem acondroplasia)

- estudo radiológico do esqueleto (*babygrama*)
- estudo molecular para o gene *FGFR3* (quando não realizado no período pré-natal)

- avaliação semestral por pediatra e neonatologista
- cuidados neonatais: supervisão do sistema respiratório
- cuidados pediátricos perinatais: teste do pezinho e amamentação

ACOMPANHAMENTO ATÉ 2 ANOS DE IDADE¹



■ Avaliação antropométrica

- a cada visita, *check-up* de: altura, altura sentado, peso, envergadura e perímetro cefálico (com base em curvas próprias para acondroplasia)



■ Desenvolvimento psicomotor

- possível hipotonia e defasagem dos marcos do desenvolvimento (em caso de defasagem, a fisioterapia motora é recomendada)
- mudanças de rotações dos domínios motores e biomecânicos compensatórios



■ Avaliação da linguagem

- possível defasagem na aquisição da linguagem expressiva (em caso de defasagem, a terapia fonoaudiológica é recomendada)



■ Avaliação neurocirúrgica

- cuidado com eventual anestesia por conta do manuseio do polo cefálico e hiperextensão da cabeça



■ Avaliação da qualidade do sono

- polissonografia basal e a cada ano



■ Avaliação otorrinolaringológica

- exame do ouvido médio (secreção ceróide) e prevenção de otites médias
- higiene anual do ouvido



■ Avaliação fisiátrica e fisioterápica motora

- adaptação postural

ACOMPANHAMENTO DE 2 A 5 ANOS DE IDADE¹

(fase pré-escolar)



■ Avaliação antropométrica

- a cada visita, *check-up* de: altura, altura sentado, peso, envergadura e perímetro cefálico (com base em curvas próprias para acondroplasia)



■ Avaliação ocupacional

- movimentos compensatórios
- modificação e adaptação do ambiente: acessibilidade
- adaptações e orientações para higiene pessoal
- assistência para atividades diárias



■ Desenvolvimento psicomotor

- marcos do desenvolvimento motor e de linguagem: possível defasagem nesses pacientes quando comparados aos da população sem acondroplasia



■ Qualidade de vida

- acompanhamento por meio de escalas de dor



■ Avaliação ortopédica

- possível cifose toracolombar transitória para lordose lombo-sacra
- possível *genu varum* devido a coxa vara, instabilidade articular e crescimento assimétrico fibular
- orientação aos familiares quanto à boa postura do paciente, sempre apoiando o corpo da cabeça aos pés



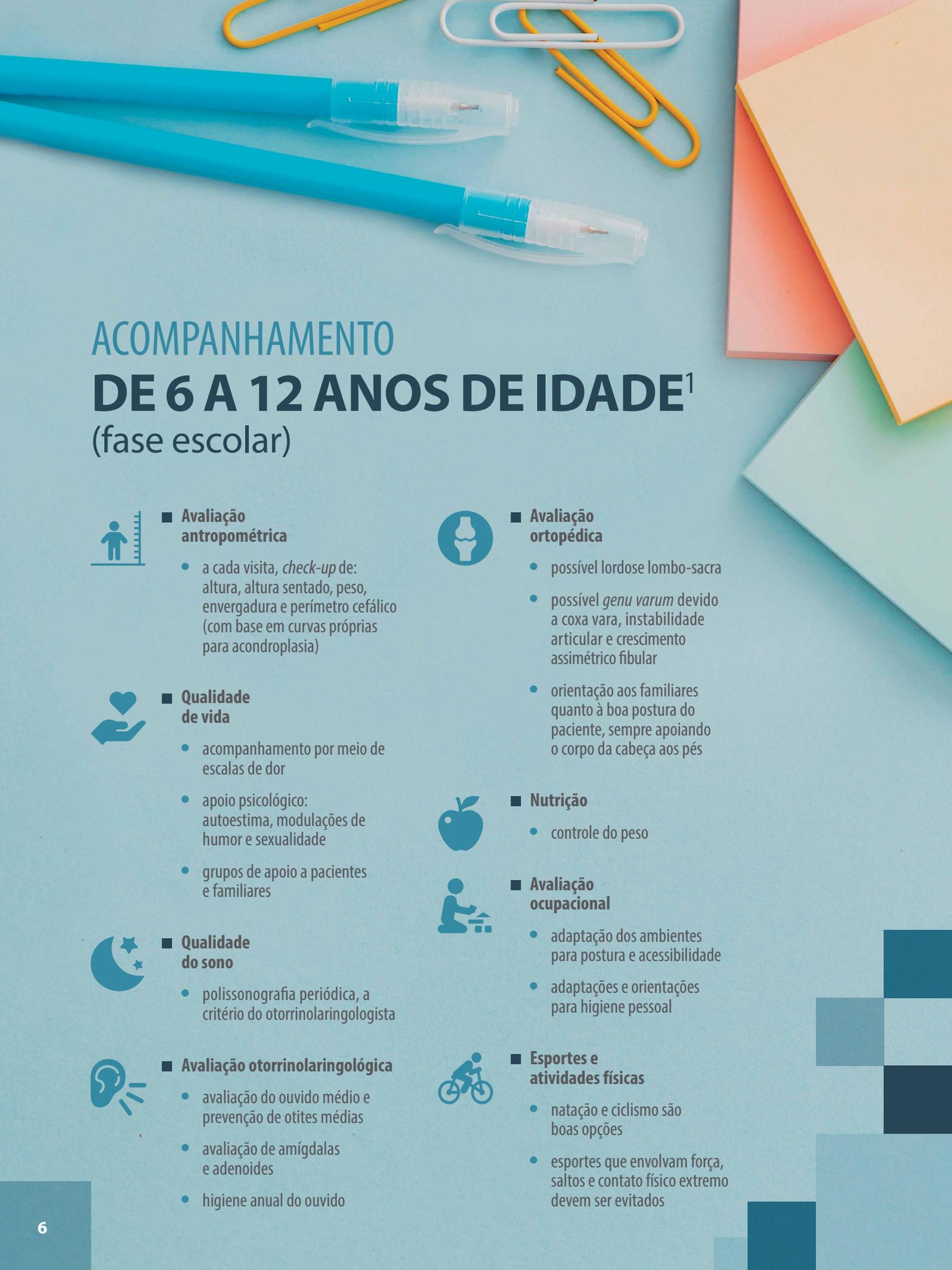
■ Nutrição

- controle do peso



■ Avaliação otorrinolaringológica

- higiene e limpeza semestral/ anual do ouvido médio
- audiometria anual



ACOMPANHAMENTO DE 6 A 12 ANOS DE IDADE¹ (fase escolar)



■ Avaliação antropométrica

- a cada visita, *check-up* de: altura, altura sentado, peso, envergadura e perímetro cefálico (com base em curvas próprias para acondroplasia)



■ Qualidade de vida

- acompanhamento por meio de escalas de dor
- apoio psicológico: autoestima, modulações de humor e sexualidade
- grupos de apoio a pacientes e familiares



■ Qualidade do sono

- polissonografia periódica, a critério do otorrinolaringologista



■ Avaliação otorrinolaringológica

- avaliação do ouvido médio e prevenção de otites médias
- avaliação de amígdalas e adenoides
- higiene anual do ouvido



■ Avaliação ortopédica

- possível lordose lombo-sacra
- possível *genu varum* devido a coxa vara, instabilidade articular e crescimento assimétrico fibular
- orientação aos familiares quanto à boa postura do paciente, sempre apoiando o corpo da cabeça aos pés



■ Nutrição

- controle do peso



■ Avaliação ocupacional

- adaptação dos ambientes para postura e acessibilidade
- adaptações e orientações para higiene pessoal



■ Esportes e atividades físicas

- natação e ciclismo são boas opções
- esportes que envolvam força, saltos e contato físico extremo devem ser evitados

ACOMPANHAMENTO DE 13 A 17 ANOS DE IDADE¹ (puberdade)



■ Avaliação antropométrica

- a cada visita, *check-up* de: altura, altura sentado, peso, envergadura e perímetro cefálico (com base em curvas próprias para acondroplasia)
- puberdade: período de ocorrência e características dentro do esperado para a população geral



■ Nutrição

- controle do peso



■ Avaliação ocupacional

- adaptações dos ambientes para postura e acessibilidade



■ Esportes e atividades físicas

- natação e ciclismo são boas opções
- esportes que envolvam força, saltos e contato físico devem ser evitados



■ Qualidade de vida

- acompanhamento por meio de escalas de dor
- apoio psicológico: autoestima, modulações de humor e sexualidade
- grupos de apoio a pacientes e familiares

ACOMPANHAMENTO A PARTIR DE 18 ANOS DE IDADE¹ (transição para a vida adulta)



■ Avaliação cardiocirculatória

- clínico geral



■ Avaliação ortopédica e neurológica

- exames de diagnóstico para "síndrome da cauda equina"



■ Nutrição

- controle do peso



■ Fertilidade

- normal em pacientes com acondroplasia comparada a observada na população geral
- mulheres grávidas devem receber orientação especializada quanto ao tipo de parto
- aconselhamento genético com especialista



■ Avaliação ocupacional

- adaptações dos ambientes para postura e acessibilidade



■ Qualidade de vida

- acompanhamento por meio de escalas de dor
- apoio psicológico: autoestima, modulações de humor e sexualidade
- grupos de apoio a pacientes e familiares

O IMPACTO MULTISSISTÊMICO DA ACONDROPLASIA DURA POR TODA A VIDA¹

A acondroplasia é causada por uma mutação no gene *FGFR3* e ocorre em 1 a cada 25.000 nascidos vivos^{2,3}

A acondroplasia é o tipo mais comum de displasia esquelética e totaliza quase 90% das ocorrências de baixa estatura desproporcional ou nanismo². Caracterizada pelo crescimento ósseo endocondral comprometido, é causada por uma mutação de ganho de função no gene do receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (*FGFR3*) e está associada a características físicas distintas.^{3,4}

SISTEMAS AFETADOS^{5,6}

OTORRINOLARINGOLÓGICO

Infecções do ouvido médio
Perda auditiva
Problemas ortodônticos
Apneia obstrutiva do sono

NEUROLÓGICO

Hidrocefalia
Estenose do forame magno
Compressão cervicomedular
Apneia central do sono
Atraso na fala
Desenvolvimento tardio de habilidades motoras
Cuidados pessoais tardios

MUSCULOESQUELÉTICO

Dor crônica
Obesidade
Extensão do cotovelo limitada
Contraturas em flexão do quadril
Geno varo

ESPINHAL

Cifose
Estenose espinal sintomática
Hiperlordose lombar

CRESCIMENTO ÓSSEO

O crescimento ósseo é modulado por vias de sinalização. Uma delas inclui a ativação de *FGFR3*, reduzindo o crescimento ósseo. A via ativada por NPR-B/CNP que bloqueia o sinal inibitório gerado pela ativação de *FGFR3*, permitindo o crescimento ósseo endocondral.⁶

Tecido cartilaginoso desenvolve – se em osso na área da placa de crescimento, continuando até aproximadamente de 16 a 20 anos de idade em indivíduos de estatura mediana.^{2,7}

O crescimento ósseo é controlado por dois caminhos de sinalização: *FGFR3* que reduz o crescimento ósseo e NPR-B/CNP que bloqueia o sinal de *FGFR3*, permitindo o crescimento ósseo.⁷

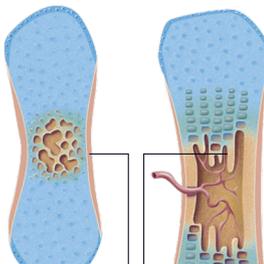
Em acondroplasia, a atividade da placa de crescimento no osso endocondral é interrompida por uma mutação no gene *FGFR3* que causa uma hiperativação, resultando em desenvolvimento ósseo endocondral prejudicado.⁷

ANTES DO NASCIMENTO



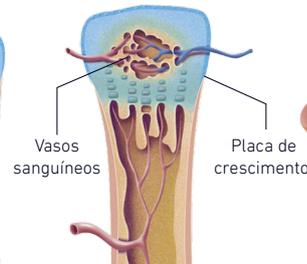
Cartilagem

INFÂNCIA



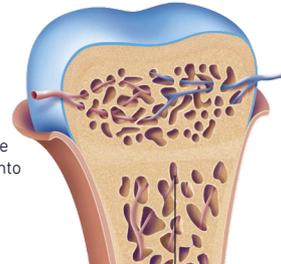
Centro de crescimento ósseo

ADOLESCÊNCIA



Centro de crescimento ósseo

IDADE ADULTA



Placa de crescimento fechada; crescimento ósseo interrompido

Acesse o QR Code para mais informações sobre acondroplasia:



www.acondro.com.br

1. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. Lancet. 2007;370(9582):162-172. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. J Med Genet. 1998;35(9):705-712. 2. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: A 42-year follow-up. Am J Med Genet Part A. 2007;143A(21):2502-2511. 3. 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. 4. Laederich MB, Horton WA. Achondroplasia: pathogenesis and implications for future treatment. Curr Opin Pediatr. 2010;22(4):516-523. 5. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. Paediatrics. 2020;145(6):e20201010. 6. 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. 7. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. Lancet. 2007;370(9582):162-172.