



ACONDROPLASIA

COMPLICAÇÕES MULTISSISTÊMICAS

Pacientes com acondroplasia estão sujeitos a uma alta frequência de complicações multissistêmicas¹

32% alterações otorrinolaringológicas¹

24% anomalias de espinha dorsal¹

18% impacto neurológico¹

17% alterações cardíacas, respiratórias e metabólicas¹

10 ANOS

é a redução na expectativa de vida dos pacientes com acondroplasia, em média, comparada à expectativa de vida da população em geral²

SISTEMAS AFETADOS E PRINCIPAIS COMPLICAÇÕES



Endocrinológico

- **obesidade:** leva à pressão arterial alta ou doença cardíaca³⁻⁵



Neurológico

- **hidrocefalia:** afeta de 5% a 10% dos pacientes⁶
- **estenose do forame magno:** leva a compressões medulares



Ortopédico

- **genu varum:** causa dificuldade de andar e correr⁷
- **hiperlordose lombar:** pode requerer fisioterapia⁸



Otorrinolaringológico

- **otite média:** presente em até 70% das crianças³
- **apneia do sono:** acomete mais de 50% dos pacientes⁹












Outras complicações

- **problemas dentários:** alterações podem levar a mordida cruzada⁶
- **dor crônica:** resulta em perda da mobilidade⁶
- **dor crônica nas costas:** afeta até 70% dos pacientes com idade ≥ 50 anos⁶
- **doenças cardíacas:** mortalidade 10 vezes maior em relação à população geral entre 25 e 35 anos de idade²

ACOMPANHAMENTO CONTÍNUO

As complicações podem se apresentar em diferentes estágios da vida de pessoas com acondroplasia. É fundamental identificar aquelas que podem ser resolvidas e as que precisam de tratamento contínuo.^{3,8}

Referências: 1. Fano V, Kim CA, Rosselli P, et al. Impact of achondroplasia on Latin American patients: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):4. 2. Wynn J, King TM, Gambello MJ, et al. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow-up. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(21):2502-11. 3. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. 4. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, et al. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet.* 1988;31(3):597-602. 5. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, et al. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet.* 2020;97(1):179-97. 6. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, et al. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet.* 1998;35(9):705-12. 7. Shirley ED, Ain MC. Achondroplasia: manifestations and treatment. *J Am Acad Orthop Surg.* 2009;17(4):231-41. 8. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Paediatrics.* 2020;145(6):e20201010. 9. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(2):53-60.

| | IDADE | | | | |
|---|------------|---------------|----------------|-----------------|----------|
| | ATÉ 2 ANOS | DE 2 A 4 ANOS | DE 5 A 14 ANOS | DE 15 A 18 ANOS | >18 ANOS |
|  ESTENOSE DO FORAME MAGNO* | ◆ | ◆ | | | |
|  DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DURANTE O SONO | ◆ | ◆ | ◆ | ◆ | ◆ |
|  GENU VARUM | | ◆ | ◆ | ◆ | ◆ |
|  ESTENOSE ESPINHAL SINTOMÁTICA | | | ◆ | ◆ | ◆ |
|  DOR CRÔNICA | | | ◆ | ◆ | ◆ |
|  HIPERLORDOSE LOMBAR | | | ◆ | ◆ | ◆ |
|  OTITE MÉDIA | ◆ | ◆ | ◆ | | |
|  PROBLEMAS DENTÁRIOS | | | ◆ | ◆ | ◆ |
|  RIGIDEZ DO COTOVELO | | ◆ | ◆ | ◆ | ◆ |
|  OBESIDADE | | | ◆ | ◆ | ◆ |
|  IMPACTO PSICOSSOCIAL | | | ◆ | ◆ | ◆ |

* A estenose do forame magno é um problema esquelético que pode causar compressão cervicomedular, o que pode levar a distúrbios respiratórios durante o sono.

Adaptada de Pauli RM, 2019³; Hoover-Fong J et al, 2020⁸.