

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^{4,5}

OTORRINOLARINGOLÓGICO

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

MUSCULOESQUELÉTICO

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



NEUROLÓGICO

Hidrocefalia
Estenose do forame magno
Compressão cervicomedular
Apneia central do sono
Atraso na fala
Desenvolvimento tardio de habilidades motoras
Redução da habilidade de autocuidado

ESPINHAL

Cifose
Estenose espinhal sintomática
Hiperlordose lombar

ACOMPANHAMENTO E PREVENÇÃO DE COMORBIDADES⁵



Avaliação contínua do crescimento do paciente de acordo com curvas de crescimento específicas para acondroplasia



Adoção de intervenções clínicas precoces, visando evitar complicações ortopédicas, neurológicas e respiratórias

O manejo da acondroplasia baseia-se em

acompanhamento e prevenção de comorbidades¹



terapia individualizada⁵

DEVE SER REALIZADO POR UMA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR⁷

PACIENTE

PNEUMOLOGISTA / ESPECIALISTA DO SONO



ENDOCRINOLOGISTA PEDIÁTRICO

OTORRINOLARINGOLOGISTA / FONOAUDIÓLOGO



NEUROLOGISTA / NEUROCIRURGIÃO

PEDIATRA GERAL



ORTOPEDISTA

MÉDICO GENETICISTA



NUTRÓLOGO / NUTRICIONISTA

FISIOTERAPEUTA / TERAPEUTA OCUPACIONAL



PSICÓLOGO / PSQUIATRA

ESPECIALISTA EM DOR



DENTISTA / ORTODONTISTA



CHECKLIST PARA MONITORAR PACIENTES COM ACONDROPLASIA^{7,8}

A tabela abaixo contempla um checklist simplificado para facilitar o manejo de pacientes com acondroplasia, uma vez que existem impactos que vão além da baixa estatura:

	FREQUÊNCIA	IDADE										OBSERVAÇÕES
		RN	6S	2-3M	4-6M	6M	9M	12-18M	2A	3A	>18A	
Peso e altura	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X	X	Gráficos específicos de registro em pé e sentado ^{7,8}
Circunferência da cabeça	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X	X	Gráficos específicos de registro ^{7,8}
Exame neurológico	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X		Avaliar as compressões espinhais, a força e os reflexos músculo-tendinosos ^{*7,8}
Radiografia da coluna vertebral	C											Para diagnóstico e monitoramento da cifose toracolombar ⁷
Carpograma	Anual				C							Pacientes com mais de 5 anos de idade*
Neurodesenvolvimento	Anual	X	X	X		X	X	X	X	X		Revisão por profissional de saúde aliado ou neuropediatra ⁷
Neuroimagem	-					C	C	C				Uma anomalia de compressão cervicomedular deve ser avaliada por meio de RMN ⁷
Linguagem	Anual								X	X		Encaminhar para terapia de fala e linguagem se houver atraso na fala ⁷
Audição	-	X							X	X		Anualmente, de acordo com a otoscopia ⁷
Sono	Anual							X	X	X	X	Polissonografia e estudo da higiene do sono no primeiro ano ou em caso de sinais de distúrbios respiratórios do sono ⁷
Consulta genética	-	X						X			X	Aconselhamento genético sobre padrões de herança e análise genética do gene <i>FGFR3</i> ⁷
Consulta endocrinológica	-				X	X		X				Registro de medidas, incluindo envergadura e altura*
Consulta ortopédica	-				X			X		X		Correção de deformidades e alongamento ósseo ¹
Consulta odontológica	5 anos											Odontologia preventiva na fase de estabelecimento da dentição decídua ¹
Consulta neurocirúrgica	C											Compressão cervicomedular confirmada por RMN ⁷
Comportamento social	Anual									X	X	Estratégias de enfrentamento para a escola, o trabalho e o ambiente social ⁷
Qualidade de vida	Anual											Escalas PedsQL, QoLISSY, WeeFIM e/ou APPT de acordo com a preferência do avaliador ^{*9}
Projeto de vida e sexualidade	-										X	Pode incluir uma avaliação formal por um profissional treinado ou no início de uma vida sexual ^{*7}

C = De acordo com a clínica

RMN = Ressonância Magnética Nuclear

*Recomendação de especialista

S = Semanas

M = Meses

A = Anos

Referências: 1. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. Lancet. 2007;370(9582):162-172. 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. 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, McGill J, Zankl A, et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. Dev Med Child Neurol. 2011;53(10):944-950. 7. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. Nat Rev Endocrinol. 2022;18(3):173-89. 8. Comité Nacional de Crecimiento y Desarrollo. (2013). Guía para la evaluación del crecimiento físico. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Pediatría. 9. BioMarin Pharmaceutical. Lifetime Impact Study for Achondroplasia (LISA). NCT03872531; <https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03872531>. Julho de 2023

A BioMarin respeita a Proteção e Privacidade de Dados. Para conhecer nossa política acesse www.biomin-global-privacy.com. Para dúvidas ou informações sobre privacidade contate-nos pelo e-mail LATAMDataPrivacy@bmrn.com. Este material não tem caráter promocional e destina-se exclusivamente a apresentar informações científicas relacionadas a doenças e/ou saúde para o público em geral. Direitos de uso de imagem concedidos a BioMarin LatAm. Informações médicas: medinfo@bmrn.com. MMRCL-ACH-00687/Agosto-23

BIOMARIN™