



# 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 patients<sup>1</sup>*

**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 associadas à baixa estatura. 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*).<sup>1</sup>

Este infográfico resume as principais recomendações do Consenso Latinoamericano para Acondroplasia<sup>1</sup> 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.congressupdate.com.br  
redacao@congressupdate.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 **Financiamento e 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 <https://www.biomin.com/data-privacy-center/>. Para dúvidas ou informações sobre privacidade, contate-nos pelo e-mail: [LATAMDataPrivacy@bmn.com](mailto:LATAMDataPrivacy@bmn.com).

**Informação Médica:** [medinfo@bmn.com](mailto:medinfo@bmn.com) **Farmacovigilância:** [farmacovigilancia@bmn.com](mailto:farmacovigilancia@bmn.com)

# ACOMPANHAMENTO PRÉ-NATAL<sup>1</sup>



## ■ Suspeita de displasia esquelética

- ultrassonografia



## ■ Diagnóstico

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



# ACOMPANHAMENTO PERINATAL<sup>1</sup>



## 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 homocigota

- avaliação por geneticista e intensivista
- letal, na maioria das vezes
- encaminhamento para cuidados paliativos
- cuidados neonatais: supervisão do sistema respiratório

### Acondroplasia heterocigota

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

# ACOMPANHAMENTO ATÉ 2 ANOS DE IDADE<sup>1</sup>



## ■ 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 IDADE<sup>1</sup> (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)



## ■ Desenvolvimento psicomotor

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



## ■ Avaliação ortopédica

- possível cifose toracolumbar 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



## ■ Avaliação otorrinolaringológica

- higiene e limpeza semestral/ anual do ouvido médio
- audiometria anual
- avaliação de amígdalas e adenoides



## ■ Avaliação ocupacional

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



## ■ Qualidade de vida

- acompanhamento por meio de escalas de dor



## ■ Nutrição

- controle do peso

# ACOMPANHAMENTO DE 6 A 12 ANOS DE IDADE<sup>1</sup> (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 devem ser evitados

# ACOMPANHAMENTO DE 13 A 17 ANOS DE IDADE<sup>1</sup> (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 IDADE<sup>1</sup> (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 VIDA<sup>1</sup>

A acondroplasia é causada por uma mutação no gene *FGFR3* e ocorre em 1 a cada 25.000 nascidos vivos<sup>2,3</sup>

A acondroplasia é o tipo mais comum de displasia esquelética e totaliza quase 90% das ocorrências de baixa estatura desproporcional ou nanismo<sup>2</sup>. 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.<sup>3,4</sup>

## SISTEMAS AFETADOS<sup>3,5</sup>

### OTORRINOLARINGOLÓGICO

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

### MUSCULOESQUELÉTICO

- Dor crônica
- Obesidade
- Extensão do cotovelo limitada
- 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
- Cuidados pessoais tardios

### ESPINHAL

- Cifose
- Estenose espinal sintomática
- Hiperlordose lombar

Acesse o QR Code para mais informações sobre acondroplasia:



[www.portalnanismo.com.br](http://www.portalnanismo.com.br)

## 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*, permite o crescimento ósseo endocondral.<sup>1</sup>

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 média.<sup>1,2</sup>

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.<sup>1</sup>

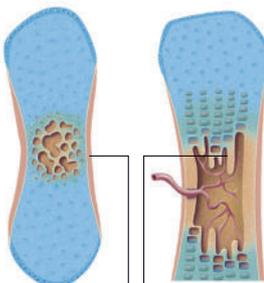
Na acondroplasia, a atividade normal da placa de crescimento no osso endocondral é interrompida por uma mutação no gene *FGFR3* que causa uma hiperativação, resultando em desenvolvimento ósseo endocondral prejudicado.<sup>1</sup>

### ANTES DO NASCIMENTO



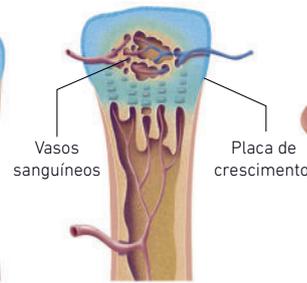
Cartilagem

### INFÂNCIA



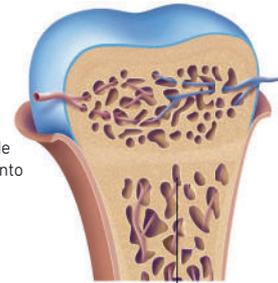
Centro de crescimento ósseo

### ADOLESCÊNCIA



Centro de crescimento ósseo

### IDADE ADULTA



Placa de crescimento fechada; crescimento ósseo interrompido

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. 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