



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 e sobrevida global dos pacientes com acondroplasia, em média, comparada à expectativa de vida da população em geral²

SISTEMAS AFETADOS E PRINCIPAIS COMPLICAÇÕES



Endocrinológicas

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



Neurológicas

- **hidrocefalia:** afeta de 5% a 10% dos pacientes⁶
- **estenose do forame magno:** leva a compressões medulares⁵



Ortopédicas

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



Otorrinolaringológicas

- **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.

FAIXAS ETÁRIAS COMUNS DE INÍCIO E PERSISTÊNCIA DE SINTOMAS NA ACONDROPLASIA

-  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

IDADE				
ATÉ 2 ANOS	DE 2 A 4 ANOS	DE 5 A 14 ANOS	DE 15 A 18 ANOS	>18 ANOS
				
				
				
				
				
				
				
				
				
				
				

* 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.

Desenvolvido e financiado pela

BIO MARIN

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 à BioMarin LatAm.

A BioMarin respeita a Proteção e Privacidade de Dados. Para conhecer nossa política, acesse <https://www.biomin.com/data-privacy-center>

Informação Médica: medinfola@bmrn.com

Farmacovigilância: farmacovigilancia@bmrn.com

MMRCL-ACH-00265 - Abril-2025

© Congresses Update 645/52022 - maio, 2022