



# O IMPACTO DA ACONDRÓPLASIA

## NA QUALIDADE DE VIDA DOS PACIENTES, FAMILIARES E CUIDADORES

### Dr. Juan Clinton Llerena Junior, MD, PhD

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

A acondroplasia (AC) é uma osteocondrodysplasia de causa genética decorrente de uma mutação no gene receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3, *fibroblast growth factor receptor 3*), sendo o tipo mais comum de nanismo em recém-nascidos.<sup>2</sup> Tem prevalência de 1 a cada 25.000 pessoas, portanto, é considerada uma doença rara.<sup>2,6</sup>

Na AC, ocorre baixa estatura extrema, associada à desproporcionalidade dos segmentos corpóreos e várias complicações multissistêmicas, tanto nas crianças como nos adultos.<sup>3,4</sup> Os indivíduos com AC apresentam importante limitação de mobilidade e acessibilidade por conta da baixa estatura extrema.<sup>5,6</sup>

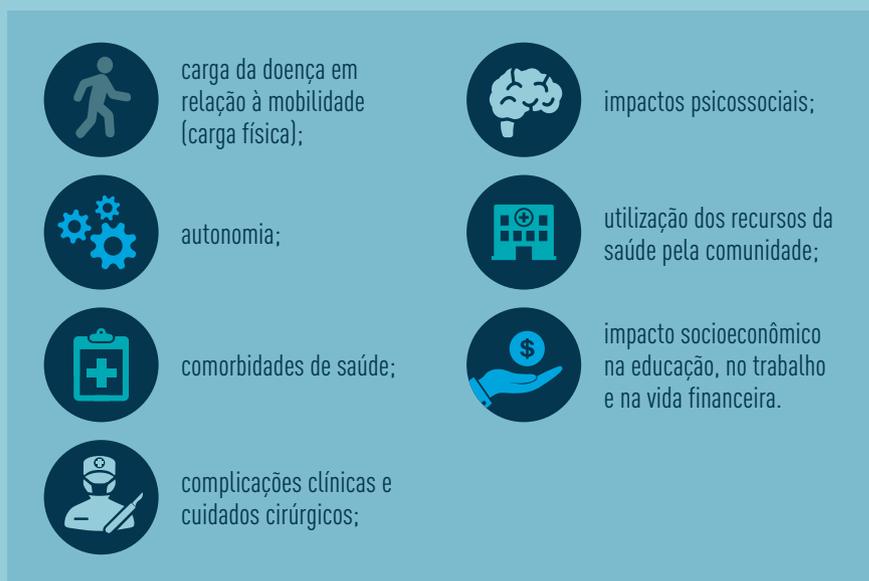
## CONCEITOS GERAIS SOBRE QUALIDADE DE VIDA

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), saúde é definida como o “bem-estar físico, mental e social, não apenas a ausência de doença ou enfermidade”. A OMS também contempla na definição “a percepção do indivíduo em sua inserção na vida cultural e nos sistemas de valores nos quais ele vive com relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”.<sup>7</sup> Há também o conceito de qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS), sendo um construto multidimensional que se refere à percepção subjetiva do funcionamento físico, emocional, mental e social, com foco no impacto que o estado de saúde tem na qualidade de vida (QV).<sup>7</sup>

O aprofundamento do conhecimento das experiências dos indivíduos com AC dentro de sua própria comunidade e na vida social tem permitido ampliar a visão sobre as reais necessidades voltadas à saúde desses pacientes, aprimorando a qualidade de acolhimento a eles e a suas famílias.<sup>5,8,9</sup>

Nesse contexto, os estudos de QV podem fornecer uma abordagem muito mais ampla da saúde e das experiências das pessoas com AC e seus familiares.<sup>9</sup>

Para os estudos de QV, utilizam-se questionários validados para cada doença e idioma (país), divididos em domínios específicos, quantificados por escores comparativos (doença *versus* população de referência), geralmente compreendendo:



Diante das repercussões que uma doença crônica e rara traz à família, os estudos de QV abrangem não somente os pacientes, como também seus cuidadores e familiares.<sup>5,9</sup>

## EFEITOS DA ACONDROPLASIA NA QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES E FAMILIARES

Estudos<sup>10,11</sup> apontam que os indivíduos com AC pontuam mais baixo nos domínios sociais, emocionais e relacionados aos assuntos escolares em comparação aos de estatura média. Pais de crianças com AC relataram pontuações de saúde mental significativamente mais baixas em comparação à população de referência. Outro estudo<sup>12</sup>, envolvendo pais de crianças com AC entre 2 e <12 anos de idade, revelou que a maioria experimentou preocupação consigo próprio enquanto indivíduo com acondroplasia ou preocupação com o filho acondroplásico e muitos se sentiram estressados ou sobrecarregados emocionalmente, descrevendo as implicações no emprego, nos relacionamentos e atividades familiares e no bem-estar social.

*Shediac R et al*<sup>9</sup> realizaram um estudo de AC a partir de grupos focais com pacientes norte-americanos e espanhóis, suas famílias e seus cuidadores. O objetivo principal foi reunir informações detalhadas sobre os diferentes tópicos específicos da AC inicialmente sugeridos pelo pesquisador (moderador do grupo), além de identificar diferenças culturais e de hábitos entre os dois países.

Utilizou-se uma metodologia qualitativa estruturada especificamente para pesquisas desta natureza.<sup>9,13,14</sup> Os adolescentes e seus cuidadores descreveram enormes dificuldades físicas e em relação às complicações médicas reconhecidas em pacientes com AC.<sup>3-5</sup> Os principais desafios relatados relacionavam-se com a realização das atividades da vida diária, questões de acessibilidade, *bullying* e atenção indesejada do público, com efeitos negativos na autoestima, frustração e ansiedade. Os cuidadores relataram preocupações quanto a acesso aos cuidados médicos para os filhos, desafios financeiros, dificuldades no relacionamento social e problemas emocionais em suas famílias. Importante ressaltar que os indivíduos com AC e suas famílias relataram empatias positivas junto à comunidade de acondroplásicos<sup>9</sup>. Os programas de intervenção fornecidos pelas associações para pacientes com AC ou baixa estatura melhoraram a QV desses indivíduos em comparação àqueles que não participavam desse tipo de intervenção.<sup>10</sup> Os temas e subtemas identificados e explorados no estudo<sup>9</sup> ampliaram as áreas de intervenção terapêutica para o bem-estar e a QV dos indivíduos com acondroplasia (*Figuras 1 e 2*).

**Figura 1.** Temas e subtemas relacionados às experiências de crianças e adolescentes com acondroplasia (0-17 anos de idade)



A ordem das informações não reflete a dimensão das frequências relatadas.

Adaptada de Shediak R et al, 2022.<sup>9</sup>

**Figura 2.** Temas e subtemas relacionados às experiências de cuidadores e familiares de indivíduos com acondroplasia



EUA: Estados Unidos. A ordem das informações não reflete a dimensão das frequências relatadas.

Adaptada de Shediak R et al, 2022.<sup>9</sup>

Recentemente, foi concluído um estudo<sup>15</sup> colaborativo sobre QV, observacional, retrospectivo e transversal, incluindo 173 pacientes com acondroplasia entre 3 e 71 anos de idade de três países latino-americanos (Argentina, Brasil e Colômbia). O estudo evidenciou que os indivíduos com AC experimentam uma carga significativa de doença em vários domínios que impactam a QVRS, além do uso substancial de recursos de saúde, que incluem intervenções médicas e cirúrgicas. Outro achado importante é que 53% da população pediátrica/adolescente com AC relatou dor em mais de um local do corpo.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

**A avaliação da QVRS em pessoas com AC deve fazer parte do manejo clínico desses pacientes para que os sintomas sejam tratados e mensurados da forma mais adequada possível.<sup>16</sup>**

**Referências:** 1. Classificação internacional de doenças 10 [internet]. 2013 [cited 2022, Sep 14]. Available from <http://www.cid10.com.br> 2. Foreman PK, van Kessel F, van Hoorn R, et al. Birth prevalence of achondroplasia: a systematic literature review and meta-analysis. *Am J Med Genet A*. 2020;182(10):2297-316. 3. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 4. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*. 2021;146:115872. 5. 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. 6. Maia Filho JM, Medeiros LO, Freitas APA, et al. Clinical and epidemiological aspects of Achondroplasia: a case series from Northeast Brazil [internet]. 2022, Apr 23 [cited 2022, Sep 14]. Available from <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/28727> 7. World Health Organization. Division of Health Promotion, Education, and Communication. Promoción de la salud: glosario. Organización Mundial de la Salud [internet]. 1998 [cited 2022, Sep 14]. Available from <https://apps.who.int/iris/handle/10665/67246>. 8. 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. 9. Shediak R, Moshkovich O, Gerould H, et al. Experiences of children and adolescents living with achondroplasia and their caregivers. *Mol Genet Genomic Med*. 2022;10(4):e1891. 10. Witt S, Rohenkohl A, Bullinger M, et al. Understanding, assessing and improving health-related quality of life of young people with achondroplasia - a collaboration between a patient organization and academic medicine. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2017;15(Suppl 1):109-18. 11. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing physical symptoms, daily functioning, and well-being in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2021;185(1):33-45. 12. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing the impacts of having a child with achondroplasia on parent well-being. *Qual Life Res*. 2021;30(1):203-15. 13. Bushnell DM, Reilly MC, Galani C, et al. Validation of electronic data capture of the irritable bowel syndrome--quality of life measure, the work productivity and activity impairment questionnaire for irritable bowel syndrome and the EuroQol. *Value Health*. 2006;9(2):98-105. 14. Bomfim LA. Grupos focais: conceitos, procedimentos e reflexões baseadas em experiências com o uso da técnica em pesquisas de saúde. *Physis*. 2009;19(3). 15. ClinicalTrials.gov [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US). Identifier: NCT03872531, Lifetime Impact Study for Achondroplasia (LISA). [internet] 2019, Mar 13 [cited 2022, Sep 12]. Available from <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03872531> 16. Llerena Jr J, Kim CA, Fano V, et al. Achondroplasia in Latin America: practical recommendations for the multidisciplinary care of pediatric patients. *BMC Pediatr*. 2022;22(1):492.

Desenvolvido e financiado pela

**BOMARIN**

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 aos profissionais de saúde 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.biomarin.com/data-privacy-center>. Para dúvidas ou informações sobre privacidade, contate-nos pelo e-mail [LATAMDataPrivacy@bmrn.com](mailto:LATAMDataPrivacy@bmrn.com).

**Informação Médica:** [medinfola@bmrn.com](mailto:medinfola@bmrn.com)

**Farmacovigilância:** [farmacovigilancia@bmrn.com](mailto:farmacovigilancia@bmrn.com)