







# COMPLICAÇÕES DA ACONDROPLASIA POR FAIXA ETÁRIA

## Bebés (nascimento – menos de 2 anos)



Saber o que procurar é essencial para um controlo proativo, o que contribui para mitigar as complicações e definir as expectativas apropriadas. Nos bebés, as complicações exigem tratamento médico especializado, pelo que é importante que os pediatras colaborem com um médico com conhecimentos especializados em displasia esquelética e forneçam as referências para os especialistas necessários.<sup>1</sup>

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2014; e Ireland PJ et al., 2011.<sup>1-4</sup> As complicações que se seguem são potenciais complicações – a experiência de cada doente varia. Para o diagnóstico e tratamento, siga o parecer clínico.

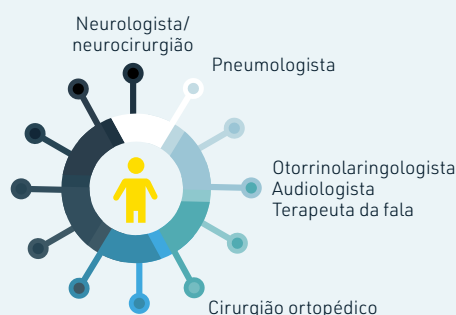
Potencial complicação	Monitorização proativa	Especialista recomendado
 Compressão cervicomedular <sup>2</sup>	Avaliação e monitorização clínicas do crescimento e desenvolvimento por comparação com tabelas e cronologias específicas de cada condição médica; imagiologia craniana <sup>2</sup>	Neurorradiologista/Neurocirurgião <sup>2</sup>
 Apneia do sono <sup>1,2</sup>	Polissonografia <sup>1,2</sup>	Neurocirurgião para apneia central <sup>2</sup> , Pneumologista pediátrico <sup>1</sup> , Otorrinolaringologista para apneia obstrutiva <sup>2</sup>
 Hidrocefalia <sup>2</sup>	Monitorização regular das tabelas de circunferência occipitofrontal <sup>2</sup>	Neurocirurgião <sup>2</sup>
 Hipotonia <sup>1</sup>	Avaliação de eventual flacidez, fraqueza muscular, clónus sustentado das extremidades inferiores, reflexos assimétricos ou sufocar ou engasgar-se ao comer <sup>1</sup>	Neurocirurgião <sup>1</sup>
 Otite média (OM) <sup>2</sup>	Avaliação anual da audição <sup>1</sup> A OM recorrente poderá exigir adenoamigdalectomia e inserção de tubos de ventilação <sup>3</sup>	Otorrinolaringologista <sup>2</sup> , Audiologista <sup>1</sup> , Terapeuta da fala <sup>4</sup>
 Cifose <sup>2</sup>	Monitorização clínica e recomendação contra a posição sentada sem apoio <sup>2</sup>	Cirurgião ortopédico <sup>1</sup>

2% a 7,5%

Risco de morte súbita devido compressão cervicomedular<sup>5-7</sup>



<10% das crianças poderão precisar de alargamento cirúrgico do foramen magnum<sup>8</sup>



**Referências:** 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 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. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. 8. Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.







# COMPLICAÇÕES DA ACONDROPLASIA POR FAIXA ETÁRIA



## Crianças pequenas (2-4 anos)

À medida que as crianças pequenas começam a falar e a andar, outras complicações poderão tornar-se mais evidentes. Saber o que procurar é essencial para um controlo proativo, o que contribui para mitigar as complicações e definir as expectativas apropriadas.

Adaptado de Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ireland PJ et al., 2014; e Ireland PJ et al., 2011.<sup>1-4</sup> As complicações que se seguem são potenciais complicações – a experiência de cada doente varia. Para o diagnóstico e tratamento, siga o parecer clínico.

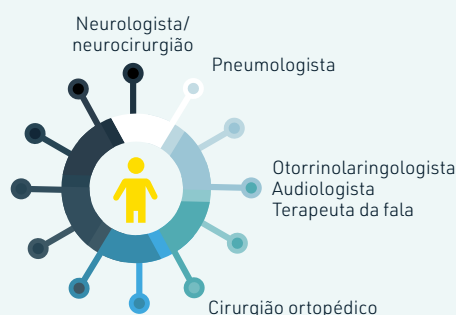
Potencial complicação	Monitorização proativa	Especialista recomendado
 Compressão cervicomedular <sup>1</sup>	Repetir imagiologia craniana se houver sinais clínicos de mielopatia cervical, apneia central ou atraso do desenvolvimento <sup>1</sup>	Neurorradiologista/Neurocirurgião <sup>1</sup>
 Apneia do sono <sup>1</sup>	Repetir a polissonografia se constatar que o ressonar se agravou, cansaço diurno anormal ou progresso lento do desenvolvimento <sup>1</sup>	Otorrinolaringologista <sup>1</sup> , Pneumologista pediátrico <sup>2</sup> , Neurocirurgião <sup>1</sup>
 Otite média (OM) Deficiências auditivas <sup>2</sup>	Avaliação anual da audição <sup>2</sup> A OM recorrente poderá exigir adenoamigdalectomia e inserção de tubos de ventilação <sup>3</sup>	Otorrinolaringologista <sup>2</sup> , Audiologista <sup>2</sup>
 Dificuldades na fala <sup>2</sup>	Realizar uma avaliação da fala até aos 2 anos de idade <sup>2</sup>	Terapeuta da fala <sup>4</sup>
 Cifose <sup>1</sup>	Monitorizar a correção da hiperlordose ao caminhar <sup>1</sup>	Cirurgião ortopédico <sup>1</sup>
 Pernas arqueadas <sup>2</sup>	Considerar a correção em caso de dor persistente, alterações da marcha ou impulso lateral do joelho <sup>1,2</sup>	Cirurgião ortopédico pediátrico <sup>1,2</sup>

2,5%  
de risco

Embora o risco de **morte súbita** diminua comparativamente com a fase bebé, continua a ser uma preocupação significativa (2,5% de risco entre 1 e 4 anos de idade)<sup>5</sup>



A perda auditiva condutiva pode contribuir para atrasos na fala.<sup>2</sup> Têm surgido suspeitas de **atraso na fala** em ~20% das crianças com acondroplasia<sup>1</sup>



**Referências:** 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 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. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464.









# COMPLICAÇÕES DA ACONDROPLASIA POR FAIXA ETÁRIA



## Crianças (5-14 anos)

Durante a infância, é importante estar atento a problemas otorrinolaringológicos, respiratórios e ortopédicos, já que podem atrasar os marcos do desenvolvimento, como a fala e a mobilidade, se não forem tratados.<sup>1</sup>

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2011; Hunter AGW et al., 1998; e Unger S et al., 2017.<sup>1-5</sup> As complicações que se seguem são potenciais complicações – a experiência de cada doente varia. Para o diagnóstico e tratamento, siga o parecer clínico.

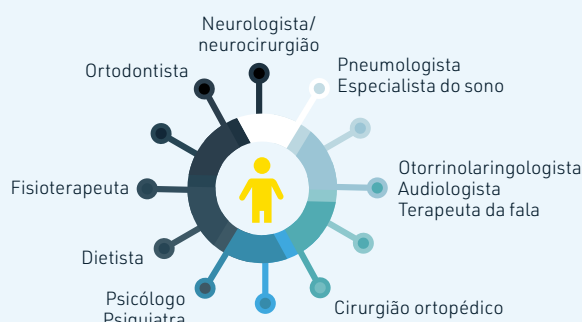
Potencial complicação	Monitorização proativa	Especialista recomendado
 Apneia do sono <sup>2</sup>	Considerar repetir a polissonografia se constatar que o ressonar se agravou, cansaço diurno anormal ou progresso lento do desenvolvimento <sup>2</sup>	Pneumologista <sup>1</sup> , Otorrinolaringologista <sup>2</sup> , Neurocirurgião <sup>2</sup>
 Otite média <sup>2</sup>	Avaliação anual da audição <sup>1</sup> Considerar repetir a avaliação se houver preocupações em relação ao desenvolvimento da fala <sup>2</sup>	Otorrinolaringologista <sup>1</sup> , Audiologista <sup>1</sup> , Terapeuta da fala <sup>3</sup>
 Problemas ortodônticos <sup>1</sup>	Avaliar a eventual existência de maloclusão, dentes apinhados, maxilar superior estreito e mordida cruzada <sup>4</sup>	Ortodontista <sup>1</sup>
 Estenose da coluna lombar (10 a 14 anos) <sup>2</sup>	Verificar os reflexos tendinosos profundos anualmente quanto a assimetrias ou intensificação dos reflexos <sup>1</sup>	Neurocirurgião <sup>2</sup> , Cirurgião ortopédico <sup>2</sup>
 Hiperlordose lombar <sup>1</sup>	Avaliar a eventual existência de contracturas de flexão <sup>1</sup>	Fisioterapeuta ou Cirurgião ortopédico pediátrico <sup>1</sup>
 Pernas arqueadas <sup>2</sup>	Avaliar a cada 1 ou 2 anos ou mais cedo se ocorrerem problemas <sup>1</sup> Considerar a correção em caso de dor persistente, alterações da marcha ou impulso lateral do joelho <sup>2</sup>	Cirurgião ortopédico <sup>2</sup>
 Obesidade <sup>1</sup>	Verificar o peso e os hábitos alimentares <sup>1</sup>	Dietista <sup>2</sup>
 Impacto psicossocial <sup>2</sup>	Verificar a socialização e fomentar a independência <sup>1</sup>	Psicólogo <sup>5</sup> , Psiquiatra <sup>5</sup>

20%  
a 54%<sup>6,7</sup>

As apneias (central ou obstrutiva) constam dos problemas respiratórios mais frequentes nas pessoas com acondroplasia<sup>7</sup>



Um estudo determinou que 10% das crianças com acondroplasia eram **obesas**<sup>8</sup>



**Referências:** 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 6. Onodera K, Sakata H, Niihuni N, Nonaka T, Kobayashi K, Nakajima I. Survey of the present status of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia Part I. A questionnaire survey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(4):457-461. 7. Afsharpaiman S, Sillence DO, Sheikhatan M, Ault JE, Waters K. Respiratory events and obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: investigation and treatment outcomes. *Sleep Breath*. 2011;15(4):755-761. 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602.





# COMPLICAÇÕES DA ACONDROPLASIA POR FAIXA ETÁRIA



## Adolescentes (15-18 anos)

O centro das preocupações poderá mudar durante a adolescência e idade adulta, quando determinadas complicações e desafios psicossociais se tornam mais destacados.<sup>1</sup> Saber o que procurar é essencial para um controlo proativo.

Adaptado de Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; e Unger S et al., 2017.<sup>1-4</sup> As complicações que se seguem são potenciais complicações – a experiência de cada doente varia. Para o diagnóstico e tratamento, siga o parecer clínico.

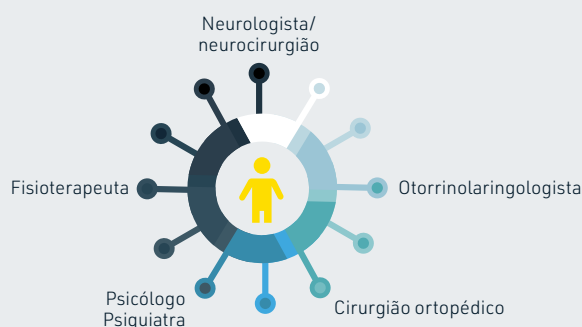
Potencial complicação	Monitorização proativa	Especialista recomendado
 Deficiências auditivas <sup>2</sup>	Avaliação anual da audição <sup>2</sup>	Audiologista <sup>2</sup>
 Estenose espinhal <sup>1</sup>	Realizar um exame físico geral e neurológico. Monitorizar quanto a sinais ou sintomas de compressão de nervos e examinar os reflexos tendinosos profundos, o tónus e aspetos sensoriais <sup>2</sup>	Cirurgião ortopédico <sup>1</sup> , Neurocirurgião <sup>1</sup>
 Dor crónica <sup>2</sup>	Avaliar se sente dor e o seu efeito no quotidiano e na atividade física <sup>2</sup>	Cirurgião ortopédico <sup>3</sup> , Fisioterapeuta <sup>3</sup>
 Impacto psicossocial <sup>1</sup>	Averiguar a adaptação social <sup>2</sup>	Psicólogo <sup>4</sup> , Psiquiatra <sup>4</sup>

32%

dos doentes de um estudo começaram a ter **estenose espinhal sintomática** antes dos 18 anos de idade<sup>5</sup>

~16%

~16% dos indivíduos entre os 10 e 20 anos de idade **desenvolvem dores nas costas**<sup>6</sup>



**Referências:** **1.** Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. **2.** Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. **3.** Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine.* 2010;13(3):335-340. **4.** Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(2):53-60. **5.** Fredwall SO, Steen U, de Vries O, et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):123. **6.** Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet.* 1998;35(9):705-712.







# COMPLICAÇÕES DA ACONDROPLASIA POR FAIXA ETÁRIA



## Adultos (18 anos ou mais)

Quando uma pessoa com acondroplasia chega à idade adulta, algumas complicações médicas poderão progredir se não houver intervenção. Nos adultos, a supervisão da saúde inclui a vigilância e orientação antecipatória em função do doente e respetivos sintomas.<sup>1</sup>

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; Taşoğlu Ö et al., 2014; Fredwall SO et al., 2020; Hecht JT et al., 1988; Pauli RM, 2019; e Vivanti AJ et al., 2016.<sup>1-7</sup> As complicações que se seguem são potenciais complicações - a experiência de cada doente varia. Para o diagnóstico e tratamento, siga o parecer clínico.

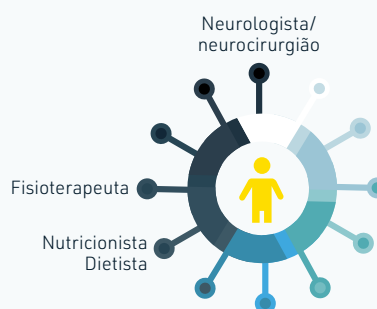
Potencial complicação	Monitorização proativa	Especialista recomendado
 Estenose espinhal <sup>2</sup>	Avaliar a eventual existência de claudicação, disfunção da bexiga, dor nas pernas e dor lombar e fraqueza das pernas <sup>2</sup>	Fisioterapeuta <sup>2</sup> , Neurocirurgião <sup>2</sup>
 Dor crónica <sup>1</sup>	Avaliar a dor e o seu efeito no quotidiano e na atividade física <sup>1</sup>	Fisioterapeuta <sup>2</sup>
 Osteoporose <sup>3,4</sup>	Monitorizar quanto a densidade óssea baixa <sup>3</sup>	No âmbito dos cuidados médicos de rotina Cirurgião ortopédico <sup>4</sup>
 Obesidade <sup>1</sup>	Verificar o peso e a alimentação <sup>1</sup>	Nutricionista <sup>5</sup> , Dietista <sup>5</sup>
 Complicações cardiovasculares Hipertensão <sup>6</sup>	Monitorizar o peso. <sup>1</sup> Medir a tensão arterial no âmbito dos cuidados médicos de rotina, utilizando o antebraço para a medição, se necessário <sup>6</sup>	No âmbito dos cuidados médicos de rotina
 Obstetria <sup>7</sup>	Controlo de riscos específicos associados à gravidez e ao parto <sup>7</sup>	Obstetra <sup>7</sup>

40% a 70%

poderão ter **dor crónica nas costas**<sup>4</sup>

20% a 30%

poderão ter **estenose espinhal**.<sup>4</sup> Além disso, as **pernas arqueadas** podem causar stress articular e dor nos joelhos e tornozelos<sup>8</sup>



**Referências:** 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. 3. Taşoğlu Ö, Sahin Onat Ş, Yenigün D, Doğan Aslan M, Nakipoğlu GF, Özgürin N. Low bone density in achondroplasia. *Clin Rheumatol*. 2014;33(5):733-735. 4. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkvik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. 5. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):166. 8. Bacino CA. Achondroplasia. Wolters Kluwer. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia>. (accessed August 2021).