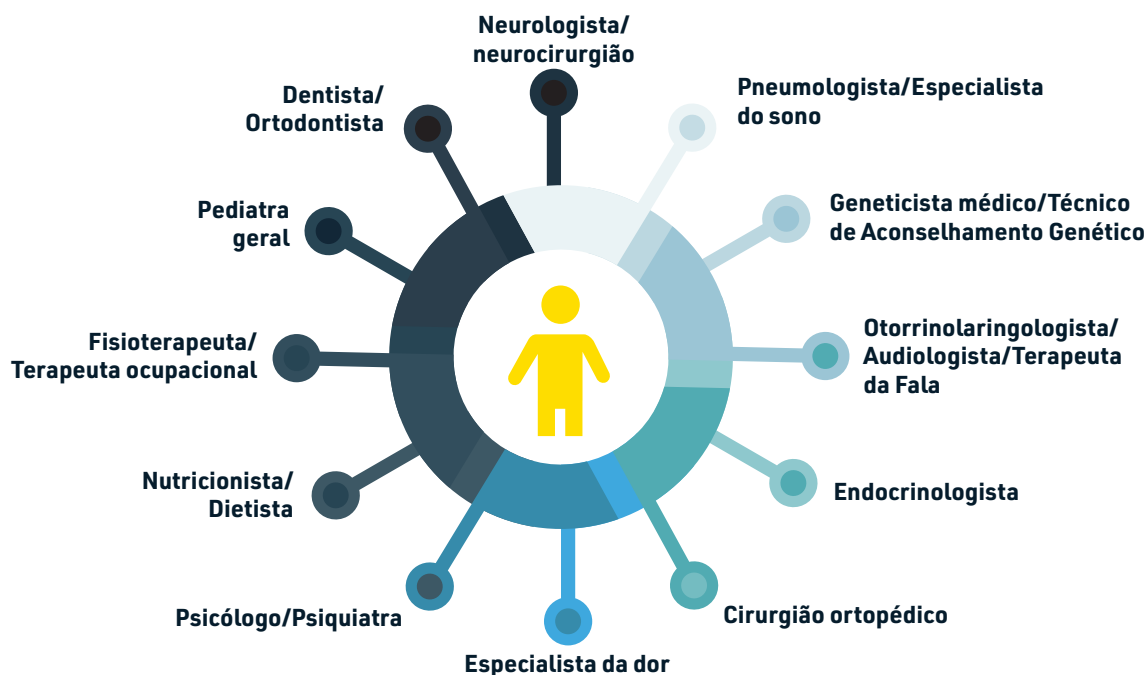


CUIDADOS ABRANGENTES DA ACONDROPLASIA

Os seus doentes têm uma equipa de cuidados multidisciplinar?

Um crescimento ósseo comprometido causado pela acondroplasia pode originar complicações multissistémicas.¹ O controlo ideal da acondroplasia traduz-se na antecipação de complicações específicas em cada fase do desenvolvimento.¹ Dado que **80% das crianças com acondroplasia nascem de pais de estatura média**,² as pessoas com acondroplasia e os respetivos cuidadores poderão não conhecer as potenciais complicações que podem surgir.



Definir as expectativas adequadas para um controlo de longa duração – incluindo a criação de uma rede de cuidados dedicada – é essencial.^{1,3}

Uma ferramenta para um controlo proativo

Utilize a segunda página deste documento para iniciar uma conversa com os seus doentes e respetivos cuidadores sobre o seguinte:



Compreender as complicações frequentes e potencialmente graves



Tópicos para os cuidadores discutirem com os especialistas



Criar uma equipa de cuidados multidisciplinar



Fornecer referências, conforme necessário

UTILIZE A PÁGINA SEGUINTE PARA, EM CONJUNTO COM OS DOENTES E CUIDADORES, OS AJUDAR A PERCEBER O CONCEITO DE UMA EQUIPA MULTIDISCIPLINAR DE ESPECIALISTAS

Referências: 1. Ireland PJ, Pacey V, Zank LA, 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. 2. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. 3. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010.

COMPREENDER O QUE É UMA EQUIPA DE CUIDADOS MULTIDISCIPLINAR

Uma prestação proativa de cuidados é essencial para as pessoas com acondroplasia. Esta página destina-se a ser utilizada como uma ferramenta para iniciar uma conversa entre os profissionais de saúde, os doentes e os respetivos cuidadores sobre quais os médicos que estão atualmente a consultar, quais precisam de referência, e quais os especialistas que poderão ter de consultar no futuro.

A EQUIPA DE CUIDADOS DEVE SER PERSONALIZADA PARA CADA DOENTE. NEM TODOS OS DOENTES COM ACONDROPLASIA NECESSITARÃO DE TODOS OS ESPECIALISTAS. ALGUNS ESPECIALISTAS SÓ SERÃO NECESSÁRIOS EM DETERMINADAS FASES DO DESENVOLVIMENTO.¹

Especialista ¹⁻⁴	Tópicos a discutir ^{1,3-6}	Nome e contactos
 Neurologista Neurocirurgião	Tamanho ou forma da cabeça desproporcionais, sinais de apneia do sono, ganho de peso insuficiente ou sinais de alerta neurológicos	_____ _____
 Geneticista médico Técnico de Aconselhamento Genético	Considerações sobre o diagnóstico, o que esperar desde a infância à idade adulta, cuidados continuados e planeamento familiar	_____ _____
 Pneumologista Especialista do sono	Problemas respiratórios, os sinais da apneia do sono e o tratamento da apneia do sono	_____ _____
 Fisioterapeuta Terapeuta ocupacional	Mobilidade da anca, capacidade para participar em atividades físicas e eventuais adaptações ambientais para promover a independência	_____ _____
 Cirurgião ortopédico	Dificuldade em andar, curvatura excessiva da coluna vertebral para dentro ou para fora, arqueamento das pernas ou dor crónica com o movimento	_____ _____
 Endocrinologista	Monitorização do crescimento ao longo do tempo	_____ _____
 Psicólogo Psiquiatra	Sinais de problemas de autoestima, dificuldades de adaptação social ou depressão	_____ _____
 Otorrinolaringologista Audiologista Terapeuta da fala	Infeções recorrentes dos ouvidos, atrasos perceptíveis da fala ou perda auditiva	_____ _____
 Nutricionista Dietista	Controlo de peso saudável e planeamento nutricional	_____ _____
 Dentista ortodontista	Desalinhamento da mordida e/ou dos dentes e palato estreito	_____ _____

PARA MAIS INFORMAÇÕES, VISITE HCP.ACHONDROPLASIA.COM

Referências: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with acondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in acondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 3. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of acondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of acondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with acondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A*. 2003;120A(4):447-458. 6. Jennings SE, Ditro CP, Bober MB, et al. Prevalence of mental health conditions and pain in adults with skeletal dysplasia. *Qual Life Res*. 2019;28(6):1457-1464.

Este material destina-se exclusivamente aos profissionais de saúde.

© 2022 BioMarin International Ltd. Todos os direitos reservados.

EU-ACH-00378 Fevereiro 2022

Desenvolvido e financiado por BioMarin International Ltd.

B:OMARIN®