

# InTheKnow - perguntas mais frequentes dos doentes

## Acondroplasia

### 1. O que é a acondroplasia?

A acondroplasia é uma doença genética rara que ocorre em cerca de um em cada 25 000 nados-vivos e que afeta a forma como a maioria dos ossos do corpo cresce.<sup>1</sup> As pessoas que vivem com acondroplasia têm uma estatura baixa desproporcionada, que é visível no comprimento das diferentes partes dos membros e também na proporção do comprimento do tronco e dos membros.<sup>2</sup>

### 2. Existem complicações médicas associadas à acondroplasia? Quais são as complicações mais frequentes?

Além da estatura extremamente baixa, pode haver um crescimento ósseo deficiente em todo o corpo que pode resultar em complicações de saúde graves, a saber: compressão do buraco occipital, apneia do sono, pernas arqueadas, hipoplasia do terço médio da face, oscilação permanente da região lombar, estenose espinhal e otites recorrentes.<sup>1,3</sup>

As complicações podem agravar-se com a idade e necessitar de cirurgia, como a descompressão da medula espinhal e o endireitamento das pernas arqueadas.<sup>1,3</sup> Dois terços das pessoas que vivem com acondroplasia sofrem de dor crónica.<sup>4</sup>

### 3. O que causa a acondroplasia e a limitação do crescimento ósseo?

A doença é causada pelo crescimento ósseo deficiente, sendo que os efeitos podem ser observados nos ossos longos, na coluna vertebral, no rosto e na base do crânio.<sup>1</sup>

Nas pessoas com acondroplasia, uma alteração no gene recetor do fator de crescimento de fibroblastos 3 (*FGFR3*) conduz a um crescimento ósseo deficiente.<sup>1</sup> O recetor *FGFR3* envia mais sinais de abrandamento do crescimento ósseo do que deveria e o corpo não gera suficiente péptido natriurético tipo C (CNP) para equilibrar o aumento da sinalização pelo *FGFR3*. Consequentemente, os ossos recebem mais sinais para abrandarem o seu crescimento, afetando o crescimento ósseo.

### 4. Qual é o impacto da acondroplasia na esperança de vida?

Na acondroplasia, as taxas de mortalidade são superiores em relação à média da população; a sobrevivência global e a esperança média de vida das pessoas com acondroplasia podem ser reduzidas em cerca de 10 anos.<sup>5,6,7,8</sup>

### 5. Quantas pessoas vivem com acondroplasia na Europa?

Na Europa, a prevalência global da acondroplasia é de 3,5 por 100 000 pessoas, ao passo que a prevalência mundial da acondroplasia é de 4,6 por 100 000 pessoas.<sup>9</sup>

## Diagnóstico

### 1. Como é diagnosticada a acondroplasia? Quando é diagnosticada?

Geralmente, a acondroplasia é diagnosticada mediante a combinação de observações clínicas, radiografias e análises moleculares.<sup>10</sup>

O diagnóstico pode ser feito em qualquer idade, mas a vigilância durante o período neonatal (nas primeiras 4 semanas de vida de uma criança) é a mais frequente. 4 em cada 5 pessoas são diagnosticadas à nascença.<sup>11</sup>

### 2. A acondroplasia é hereditária?

Sim, se um dos pais tiver acondroplasia, existe uma probabilidade de 50% de transmitir a doença aos seus descendentes,<sup>12</sup> ao passo que se ambos os pais tiverem acondroplasia, existe uma probabilidade de 75% de transmitirem a doença aos seus descendentes.<sup>12,13</sup>

No entanto, a maioria dos casos de acondroplasia não são hereditários; aproximadamente 80% das crianças com acondroplasia têm pais de estatura média e são portadoras da doença como resultado de uma mutação genética espontânea.<sup>1</sup>

### 3. Uma pessoa com acondroplasia terá filhos com acondroplasia?

Uma pessoa com acondroplasia nem sempre terá filhos com a doença. Se um dos pais tiver acondroplasia, existe uma probabilidade de 50% de transmitir a doença aos seus descendentes,<sup>12</sup> ao passo que se ambos os pais tiverem acondroplasia, existe uma probabilidade de 75% de transmitirem a doença aos seus descendentes.<sup>12,13</sup>

### 4. Os pais de estatura média podem ter filhos com acondroplasia?

Sim, aproximadamente 80% das crianças com acondroplasia têm pais de estatura média e são portadoras da doença como resultado de uma mutação genética espontânea.<sup>1</sup>

## Infância

### 1. Que complicações médicas ou de mobilidade podem os bebês e as crianças com acondroplasia enfrentar?

A acondroplasia afeta diferentes partes do corpo, sendo que as partes do corpo afetadas podem variar em função da idade de cada pessoa. As alterações nas dimensões e no desenvolvimento do corpo podem conduzir a várias deficiências, que, por sua vez, podem afetar o cotidiano, fatores sociais e mentais e a qualidade de vida.<sup>10,14</sup>

Por exemplo, a compressão da medula espinhal pode causar problemas neurológicos e incapacidade associada em pessoas que vivem com acondroplasia.<sup>1,3,4</sup> Pode também provocar sintomas a nível do sistema respiratório ou nervoso, especialmente na infância, resultando em morte súbita em 5%–10% das crianças com acondroplasia.<sup>3</sup>

Além disso, as crianças centram-se em manter o equilíbrio da sua cabeça desproporcionalmente pesada e membros curtos, o que afeta a forma como gatinham, transitam da posição sentada para a posição de pé e o desenvolvimento de várias capacidades motoras.<sup>3,14,15</sup>

## **2. Que atividades físicas poderão ser um desafio para um bebé ou uma criança com acondroplasia?**

A estatura baixa significativa e os membros desproporcionalmente curtos implicam que as pessoas que vivem com acondroplasia se deparam com problemas de mobilidade e de acessibilidade em relação ao espaço edificado não adaptado às pessoas de baixa estatura. Tal pode afetar a capacidade de gerir a higiene pessoal, dificultar a realização de atividades do dia a dia, frequentar a escola e afetar a independência e a qualidade de vida em geral. Também pode afetar a autoconfiança e a imagem de si mesmo.<sup>16</sup>

## **3. A função cognitiva de um bebé ou criança com acondroplasia é afetada ou prejudicada?**

Geralmente, as funções cognitivas dos bebés ou crianças com acondroplasia não são afetadas, incluindo a aprendizagem, a tomada de decisões e a resolução de problemas, a memória ou a concentração. No entanto, poderão começar a falar um pouco mais tarde relativamente aos tempos normais, facto que se pensa estar ligado à otite média (inflamação do ouvido) e à perda auditiva.<sup>3,17</sup>

## **4. As crianças com acondroplasia precisam de frequentar a escola em regime de ensino especial?**

Não, dado que a acondroplasia não afeta a função cognitiva, as necessidades educativas de uma criança devem ser avaliadas da mesma forma que as de qualquer outra criança.

## **5. Crescer com acondroplasia afeta a saúde mental da criança?**

Estudos revelaram que as pessoas com acondroplasia podem ter menos saúde mental do que a população em geral.<sup>4</sup> No entanto, não obstante as experiências negativas relacionadas com a sua altura, as crianças têm demonstrado um forte sentido de autoconceito, estratégias de resposta e adaptação psicológica.<sup>1</sup>

## **6. Um bebé ou uma criança com acondroplasia consegue estabelecer as mesmas relações sociais que as outras crianças?**

Sim, no entanto, os bebés e as crianças que vivem com acondroplasia podem enfrentar uma série de desafios sociais e pessoais ao longo das suas vidas. Por exemplo, as diferenças físicas causadas pela acondroplasia também podem dar lugar à atenção indesejada, aos insultos ou à intimidação.<sup>16</sup>

## Adolescência

### 1. Existem complicações físicas ou médicas decorrentes da acondroplasia que podem surgir durante a adolescência?

A acondroplasia afeta diferentes partes do corpo, sendo que as partes do corpo afetadas podem variar em função da idade de cada pessoa. As alterações nas dimensões e no desenvolvimento do corpo podem conduzir a várias deficiências, que, por sua vez, podem afetar o cotidiano, fatores sociais e mentais e a qualidade de vida.<sup>10,14</sup>

Entre as complicações frequentes que surgem durante a adolescência contam-se: a obesidade, dor e desafios de adaptação social.

### 2. A acondroplasia afeta a saúde mental do adolescente?

Estudos revelaram que as pessoas com acondroplasia podem ter menos saúde mental do que a população em geral.<sup>4</sup>

### 3. Uma pessoa com acondroplasia consegue alcançar a independência na idade adulta ao mesmo ritmo que os seus pares que não têm acondroplasia?

As crianças com acondroplasia podem alcançar a independência mais tarde do que as que não têm a doença. Por exemplo, muitas vezes precisam de ajuda física complementar para executarem as tarefas do dia a dia, como escovar o cabelo, utilizar a casa de banho e outros aspetos relacionados com os cuidados próprios.<sup>3,18</sup> No entanto, esta ajuda é mais pertinente no caso das crianças e dos bebés. O acesso à fisioterapia, à terapia ocupacional e à ortofonia pode ajudar as crianças e as suas famílias a ganharem independência, especialmente no momento em que as crianças começam a frequentar a escola.<sup>3,18</sup>

### 4. A acondroplasia afeta o desempenho escolar?

Não, os níveis educacionais podem ser comparáveis à média da população.<sup>3,18,19,20</sup> No entanto, devido à quantidade de consultas médicas ou de problemas de saúde associados à doença, o número de faltas escolares é suscetível de ser mais elevado do que o dos seus colegas.

## Idade adulta

### 1. Uma pessoa com acondroplasia pode ter filhos? A acondroplasia afeta a fertilidade?

O desenvolvimento sexual das pessoas com acondroplasia é normal e podem ter filhos; no entanto, certos problemas, como a infertilidade e a menopausa precoce, são mais frequentes.<sup>21</sup>

## 2. Uma pessoa com acondroplasia terá filhos com acondroplasia?

Uma pessoa com acondroplasia nem sempre terá filhos com a doença. Se um dos pais tiver acondroplasia, existe uma probabilidade de 50% de transmitir a doença aos seus descendentes,<sup>12</sup> ao passo que se ambos os pais tiverem acondroplasia, existe uma probabilidade de 75% de transmitirem a doença aos seus descendentes.<sup>12,13</sup>

## 3. Que impacto pode ter a acondroplasia no local de trabalho em adultos com a doença? Existem tipos de trabalho que as pessoas com acondroplasia não conseguem executar?

Para os adultos com acondroplasia, pode ser mais difícil circular em espaços públicos, alcançar objetos e executar atividades diárias. A participação no trabalho é considerada um desafio, e os níveis de emprego, bem como o rendimento anual, são em média mais baixos do que a população em geral.<sup>20</sup>

## 4. Que altura pode um adulto com acondroplasia esperar atingir?

As diferenças de altura são marcadas por 2 anos de idade e o desvio da altura média da população aumenta com a idade até à idade adulta.<sup>1,22</sup> A altura média dos adultos com acondroplasia, em comparação com a população adulta, é:

- Homens: 1,31 m, em comparação com 1,8 m
- Mulheres: 1,24 m, em comparação com 1,67 m<sup>23,24</sup>

## 5. A acondroplasia afeta a saúde mental do adulto?

Estudos revelaram que as pessoas com acondroplasia podem ter menos saúde mental do que a população em geral.<sup>4</sup>

A personalidade, o apoio familiar, o contexto étnico e a cultura podem influenciar fortemente a saúde mental. As pessoas com acondroplasia poderão ter níveis de isolamento mais elevados, níveis de autoestima mais baixos e uma maior incidência de depressão do que a verificada na média da população.<sup>19</sup>

## Gerir a acondroplasia

### 1. Que médicos estarão envolvidos na prestação de cuidados de uma pessoa com acondroplasia?

A acondroplasia implica vários riscos que se manifestam em diferentes fases da vida; é necessário recorrer a diversas especialidades clínicas para assegurar a identificação de sintomas potencialmente fatais ou limitadores da vida.

Essas especialidades podem incluir otorrinolaringologistas, audiologistas, endocrinologistas, técnicos de aconselhamento genético, geneticistas, neurologistas, pediatras, terapeutas ocupacionais e fisioterapeutas, cirurgiões ortopédicos, psicólogos e pneumologistas.

## 2. Com que frequência se pode esperar que uma pessoa com acondroplasia tenha de recorrer ao hospital?

A vida com acondroplasia, ou cuidar de uma criança com acondroplasia, pode implicar várias consultas médicas constantes, cirurgias e complicações progressivas com consequências ao longo da vida. O tratamento das complicações da acondroplasia envolve a gestão sintomática, intervenções cirúrgicas e os cuidados de acompanhamento ao longo da vida e especializados, que são liderados por um especialista que coordena uma equipa multidisciplinar de cuidados.<sup>3</sup>

## Sobre a BioMarin

### 1. Quem é a BioMarin?

Criada em 1997, a BioMarin é líder mundial no desenvolvimento e comercialização de terapias de primeira qualidade ou de excelência para doenças genéticas raras. Orgulhamo-nos de seguir o percurso que a ciência nos traça, sendo pioneiros em tratamentos inovadores para doenças debilitantes e fatais em que podemos contribuir para a melhoria significativa do atual padrão de cuidados.

A nossa cultura gira em torno do ethos de que nenhuma doença deve ficar sem tratamento e o nosso pessoal é movido a descobrir, a desenvolver e a comercializar medicamentos que proporcionem esperança aos doentes, às suas famílias e aos seus cuidadores nos casos em que há pouca ou nenhuma esperança. Alimentamos o nosso motor de I&D procurando oportunidades que se alinhem com os nossos pontos fortes e competências. Além disso, perseguimos incansavelmente uma ciência aliciante e em fase inicial, que tenha o potencial de mudar o curso de uma doença.

## OBTENHA MAIS CONHECIMENTOS

Para mais informações sobre como viver com acondroplasia, visite:

[ACHONDROPLASIA.COM](https://www.achondroplasia.com)

B:OMARIN®

**Referências:** 1. Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1. 2. Merker A et al. 'Development of body proportions in achondroplasia: Sitting height, leg length, arm span, and foot length' *Am J Med Genet A* 2018;176(9):1819–1829. 3. Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117–125. 4. Fredwall S O et al. 'Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review' *Clinical Genetics* 2020;97:1:179–197. 5. Hecht J et al. 'Mortality in Achondroplasia' *Am. J. Hum. Genet.* 1987;41:454–464. 6. Hashmi S S et al. 'Multicenter study of mortality in achondroplasia' *Am J Med Genet A.* 2018 Nov;176(11):2359–2364. 7. Simmons K et al. 'Mortality in babies with achondroplasia: revisited'. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2014 Apr;100(4):247–9. 8. Wynn J et al. 'Mortality in Achondroplasia Study: A 42-Year Follow Up' *Am J Med Genet A.* 2007;143A:2502–2511. 9. Foreman P K et al. 'Birth prevalence of achondroplasia: A systematic literature review and meta-analysis' *Am J Med Genet.* 2020;1–20. 10. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005;116(3):771–783. 11. Horton WA, Hall JG and Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007;370(9582):162–172. 12. Jorde LB. Genes and genetic diseases. In: *Pathophysiology: The Biologic Basis for Disease in Adults and Children.* 7th ed. Elsevier Mosby; 2014. 13. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature* 1994;371(6494):252–254. 14. Haga N. Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Sci* 2004;9(1):103–107. 15. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2019;14(1):1. 16. The Experience of Living with Achondroplasia. Data on File. 17. Galasso C, Siracusano M, El Malhany N et al. Cognitive phenotype and language skills in children with achondroplasia. *Minerva Pediatr* 2019;71(4):343–348. 18. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol* 2011;53(10):944–950. 19. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC et al. Living with achondroplasia in an average-sized world: An assessment of quality of life. *Am J Med Genet* 2003;120A(4):447–458. 20. 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. 21. Chumman S, Goel N, Rajaram S, Singh KC, Kansal B, Dewan P. Pregnancy in an achondroplastic dwarf: a case report. *J Indian Med Assoc.* 2005 Oct;103(10):536, 538. PMID: 16498757. 22. Del Pino M et al. 'Height growth velocity during infancy and childhood in achondroplasia' *Am J Med Genet A* 2019 Jun;179(6):1001–1009. 23. MedlinePlus. Achondroplasia. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>. Accessed August 2021. 24. WorldData.info. Average sizes of men and women. Available at: <https://www.worlddata.info/average-bodyheight.php>. Accessed August 2021.

Desenvolvido e financiado por BioMarin International Ltd.

© 2022 BioMarin International Ltd. Todos os direitos reservados. EU-ACH-00588 Agosto 2022