

Cuidados da acondroplasia: padrões em toda a Europa

O presente documento fornece uma visão geral dos padrões de cuidados para as pessoas que vivem com acondroplasia em toda a Europa.

O que é a acondroplasia?

- A acondroplasia é uma doença genética rara que **afeta a forma como a maioria dos ossos do corpo cresce**, ocorrendo em cerca de **um em cada 25 000 nados-vivos**.ⁱ
- Embora o efeito mais visível da acondroplasia seja a **baixa estatura, o crescimento ósseo deficiente pode ter um grande impacto na saúde** — as complicações podem incluir: 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.^{ii,iii}

Diagnosticar a acondroplasia

- A acondroplasia é diagnosticada sobretudo na fase pré-natal ou no período de 1 mês após o nascimento. Existe alguma variação entre os países, por exemplo, a França e o Reino Unido diagnosticam a maioria dos casos na fase pré-natal, ao passo que a Espanha e a Itália confirmam as suspeitas no dia 0.
- O diagnóstico da acondroplasia é largamente coerente entre os países, começando com uma ecografia, que pode ser suficiente para diagnosticar a acondroplasia na fase pré-natal, apoiada por tomografias computadorizadas, sempre que necessário e disponível. Os sinais de acondroplasia devem ser corroborados através de ecografias adicionais e mediante a confirmação do diagnóstico com a realização de análises genéticas individuais, mas estes métodos nem sempre estão disponíveis nem são amplamente utilizados em todos os países.
- Após o nascimento, as análises genéticas são a melhor forma de confirmar um diagnóstico clínico, mas a realização de análises pós-natais não está padronizada em todos os países.
- O diagnóstico preciso e o encaminhamento atempado permitem a uma equipa multidisciplinar experiente apoiar da melhor forma as famílias e planear um tratamento adequado em benefício da criança. No entanto, verificam-se frequentemente atrasos, pelo que o encaminhamento demora mais de 2 meses em 1/3 dos casos.
- Os atrasos e o intervalo variável de encaminhamento podem estar relacionados com a estrutura das organizações de saúde locais, com a falta de conhecimento das comorbilidades entre os não especialistas e com a variedade de recursos e de instalações entre os países.

Padrão de cuidados da acondroplasia

- Atualmente, existe uma ausência de consenso sobre o tratamento ótimo da acondroplasia e uma **variação regional significativa em toda a Europa**, que pode resultar dos domínios de especialização local.
- Esta variação é evidente desde o momento do diagnóstico e resulta da estrutura do sistema de saúde local, do envolvimento dos grupos de defesa e das diferentes origens culturais.
- Na Europa, a gestão dos cuidados de saúde da acondroplasia pode ser reativa, com muitos profissionais de saúde especializados envolvidos na prestação dos cuidados necessários devido às complicações que podem advir da doença.
- Subsequentemente, os pais de crianças com acondroplasia podem deparar-se com uma conturbação significativa, gerindo várias consultas médicas e cirurgias com diferentes especialistas de cuidados de saúde. Esta situação pode exigir viagens de longa distância para receber cuidados.
- Muitas crianças não têm acesso a cuidados coordenados através de uma equipa multidisciplinar de cuidados (EMD). Consequentemente, procurar que os seus filhos recebam cuidados preventivos de profissionais de saúde pode ser um desafio para os pais, tendo muitos de confiar na gestão das complicações associadas à acondroplasia à medida que estas forem surgindo.
- Nalguns países, como em Itália e Espanha, o **alongamento dos membros** é considerado um potencial tratamento para aumentar tanto a altura como o alcance.
- As famílias e as crianças/adolescentes com acondroplasia podem achar muito difícil tomar a decisão sobre a realização do tratamento de alongamento dos membros. Realizar este tratamento é um **grande compromisso familiar**, que, muitas vezes, implica dedicar tempo e deslocações consideráveis.

Inquérito sobre acondroplasia destinado aos cuidadores

Num inquéritoⁱⁱⁱ aos pais europeus de crianças com acondroplasia, **mais de metade** consultou mais de **cinco especialistas de cuidados de saúde diferentes** nos últimos dois anos.

Mais de um quarto dos pais percorre mais de **95 quilómetros** para consultar o médico de cuidados primários do seu filho.ⁱⁱⁱ

Em toda a Europa, existe um grande número de médicos especializados na qualidade de médicos de cuidados primários das pessoas com acondroplasia.ⁱⁱⁱ



41% têm um geneticista clínico como o seu médico de cuidados primários



8% um endocrinologista



18% um pediatra



5% um obstetra



22% um ortopedista



6% um fisioterapeuta

Variação dos cuidados na Europa

		RU	DE	FR	ES	IT
Orientações nacionais de gestão	Atualmente, em fase de elaboração	●			●	●
	Existem orientações nacionais de gestão		●	●		
Grupos de defesa dos doentes	Atualmente, desempenham um papel ativo no desenvolvimento de percursos de cuidados		●		●	●
	Abordagem de EMD estabelecida	●			●	●
Abordagem de equipa multidisciplinar	Abordagem de EMD não estabelecida		●	●		
	Centros regionais de excelência criados		●		●	●
Centros de excelência	Sem centros regionais de excelência criados	●		●		
	Pediatra especialista (endocrinologista ou geneticista)		●		●	
Especialidade do médico coordenador dos cuidados	Geneticista clínico			●		
	Pediatra ou endocrinologista					●
	Varia — geneticista clínico, endocrinologista pediátrico ou pediatra de cuidados respiratórios	●				
	Muito frequente					●
Alongamento dos membros	Frequentes		●		●	
	Raro	●		●		
	Quadro em vigor			●		
Quadro de cuidados para apoiar a transição dos serviços pediátricos para os serviços de adulto	Sem quadro em vigor	●	●		●	●

Impacto dos cuidados

- A carga dos cuidados da acondroplasia pode ter um efeito negativo nas pessoas que vivem com acondroplasia e nas suas famílias.ⁱⁱⁱ
- Na Europa, mais de metade dos pais de crianças com acondroplasia afirmaram que a acondroplasia dos seus filhos teve um efeito no seu próprio bem-estar emocional (54%).ⁱⁱⁱ
- Quase dois terços (65%) afirmam que nunca receberam apoio psicossocial desde que os seus filhos foram diagnosticados com acondroplasia.ⁱⁱⁱ

O nosso apelo à ação

- Gostaríamos de ver uma abordagem coerente aos cuidados da acondroplasia em toda a Europa.
- Recomendamos a elaboração e a implementação de orientações claras e de vias de gestão para diminuir a carga significativa de cuidados para as pessoas que sofrem de acondroplasia.
- Recomendamos que todas as pessoas que vivem com acondroplasia tenham uma equipa multidisciplinar exclusiva para a gestão da sua doença, especialmente na transição da infância para a idade adulta, altura em que, muitas vezes, deixam de ser prestados cuidados coordenados.

Glossário

Compressão do buraco occipital

Normalmente, o tronco cerebral e a medula espinhal passam pelo buraco occipital, uma abertura na base do crânio. A estenose do buraco occipital ocorre quando há um estreitamento da abertura, exercendo uma eventual pressão no cérebro ou na medula espinhal.^{iv}

Apneia do sono

Interrupção temporária da respiração que ocorre mais frequentemente durante o sono. Se não tratadas, a apneia obstrutiva do sono e a apneia central do sono podem ter consequências de desenvolvimento graves em crianças com acondroplasia.ⁱ

Pernas arqueadas

A curvatura da perna para fora à altura do joelho ou abaixo do mesmo, também conhecida como «genu varum». Este efeito curvo pode causar lombalgias e afetar a mobilidade.ⁱ

Hipoplasia do terço médio da face

Quando alguns ossos no meio do rosto, como o maxilar superior, as maçãs do rosto e as cavidades oculares, não crescem tanto como o resto do rosto, o que pode causar apneia do sono.^v

Oscilação permanente da região lombar

A maioria das crianças com acondroplasia desenvolvem uma curvatura exagerada na região lombar quando começam a posicionar-se na posição em pé e a andar. Quando esta curvatura é pronunciada, pode haver um aumento da frequência de dor e da estenose espinhal, bem como um impacto visível na mobilidade.ⁱ

Estenose espinhal

Um estreitamento do espaço dentro da coluna vertebral que pode exercer pressão nos nervos que percorrem a coluna vertebral e subsequentemente causar problemas como: debilidade persistente das pernas, dificuldades de coordenação, alterações na marcha e desenvolvimento de incontinência vesical ou intestinal.ⁱ

Equipa multidisciplinar (EMD)

Uma equipa multidisciplinar com vários profissionais de saúde de diversas especialidades, que trabalham em conjunto para prestar cuidados abrangentes aos doentes. Na acondroplasia, esta equipa pode envolver a pediatria, a genética clínica, a ortopedia e a fisioterapia. Esta conjuntura pode consolidar os cuidados prestados para ajudar a evitar várias consultas hospitalares e manter a segurança do doente.

Saiba mais em achondroplasia.com

Referências

ⁱ Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

ⁱⁱ Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

ⁱⁱⁱ Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

^{iv} <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

^v <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>