

Este recurso destina-se a fornecer informações gerais para pessoas com acondroplasia e não se destina a ser uma ferramenta promocional.



together

EUCAN-ACH-00221
Julho de 2024
Não aprovado para utilização e distribuição a um público dos EUA.
O desenvolvimento deste recurso foi financiado pela BioMarin Pharmaceutical Inc.

A jornada da acondroplasia desde o diagnóstico até aos 18 anos de idade

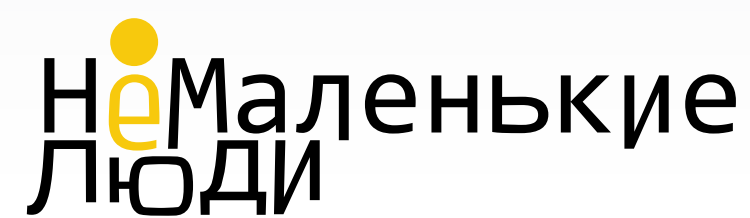
Introdução

Introdução

Aceitação de termos e condições

B:OMARIN®

O Roteiro da Acondroplasia foi co-desenvolvido com os membros do Conselho Internacional de Associação de Acondroplasia da BioMarin das seguintes Organizações nacionais :



O Roteiro da Acondroplasia

Este mapa é para si, se tiver atualmente – ou vier a ter – um filho com acondroplasia. Irá ajudá-lo a preparar-se para o caminho que tem pela frente, onde quer que esteja na sua jornada.

Para cada fase do desenvolvimento do seu filho, irá encontrar informações sobre:

- **OS PAIS:** O que você e o seu filho podem esperar nessa fase
- **CUIDADOS DE SAÚDE:** Como apoiar os cuidados de saúde do seu filho nessa fase
- **SOCIAL:** Como você ou o seu filho podem querer falar sobre a acondroplasia – e as formas como isso o afeta – com as pessoas que o rodeiam

Este Roteiro também irá ajudá-lo a compreender as possíveis formas de cuidar da pessoa com acondroplasia e quais os profissionais de saúde que podem estar envolvidos. Também existem ligações para mais informações e apoio.

Pode percorrer o roteiro ao seu próprio ritmo. Se quiser voltar ao início, clique no ícone **“HUB”** na parte inferior de qualquer página.

Se as suas perguntas não forem respondidas, é boa ideia falar com a equipa médica do seu filho. Ou pode contactar um grupo dedicado à acondroplasia, conhecido como associação de pessoas com acondroplasia.

O conteúdo deste roteiro foi escrito com o apoio de pessoas com acondroplasia, de pais e prestadores de cuidados.

O que é a acondroplasia?

A acondroplasia é uma condição rara causada por alterações num gene que controla o crescimento físico. Isto resulta em braços e pernas curtos (referidos como “estatura baixa desproporcional”) e numa cabeça relativamente grande, com um tronco de tamanho médio. A baixa estatura da criança permanecerá assim que atingir os seus anos de adolescência e idade adulta.¹

A acondroplasia afeta 1 em cada 20.000 pessoas.¹ A maioria das pessoas com a condição tem pais de altura média. Se um ou ambos os pais tiverem acondroplasia, as probabilidades de ter um filho com acondroplasia são maiores. Muitas crianças com acondroplasia vivem vidas plenas e saudáveis, com a sua inteligência e esperança de vida tipicamente não afetadas pela sua condição. Apresentam algum atraso no desenvolvimento físico em criança.¹

Hub

Hub



Os pais

É a nossa jornada: vejamos o que a nossa família pode esperar e que medidas podemos tomar



Cuidados de saúde

Vamos abordar as preocupações de saúde associadas à acondroplasia e as decisões que poderá ter de tomar



Social

Vamos ver como os aspetos sociais da acondroplasia poderão afetar a sua família ao longo do tempo

Antes do nascimento (pré-natal)

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Do nascimento até aos 2 anos de idade

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Idades 3 a 6

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Idades 7 a 12

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

Idades 13 a 18

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Considerações de cuidados de saúde

18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

1

Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

O que podem os pais esperar nesta fase?

A acondroplasia pode ser detetada durante os exames de rotina no terceiro trimestre da gravidez (a partir das 28 semanas).² Estes exames podem mostrar potenciais sinais que identificam a acondroplasia, por exemplo, braços ou dedos mais curtos.³ A acondroplasia ocorre em cerca de 1 em cada 20.000 bebés. A maioria das crianças com acondroplasia tem pais de estatura média.¹

Pode sentir-se sobrecarregado ao ouvir este diagnóstico. É reconfortante saber que as crianças com acondroplasia podem viver uma vida plena e saudável, com a sua inteligência e esperança de vida normalmente não afetadas pela sua condição.¹ Compreenda que não há nada que tenha feito como pai/mãe para causar acondroplasia do seu filho.

A experiência de cada pessoa com acondroplasia é diferente. Com o seu amor e apoio, a vida com uma criança que tem acondroplasia pode ser uma de alegria e felicidade.

Conselhos para os pais

É útil saber onde encontrar informações fiáveis sobre a acondroplasia. Pode:

- Utilizar as informações neste Roteiro.
- Consultar os websites de associação de pessoas com acondroplasia.
- Falar com o seu médico sobre o que esperar quando o seu filho nascer.

Outras crianças na sua família podem precisar de apoio emocional e atenção extra durante este período. Pode querer:

- Informar os irmãos que o seu novo irmão ou irmã terá acondroplasia.
- Trazê-los consigo para as consultas para que possam fazer perguntas.
- Consultar juntos os websites de associação de pessoas com acondroplasia.

As associações de pessoas com acondroplasia são uma excelente forma de conhecer pessoas que têm experiência com a condição ou que convivem com ela.



HUB

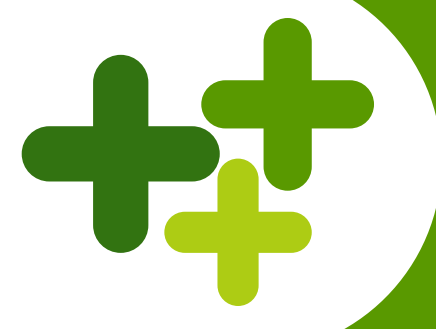


Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



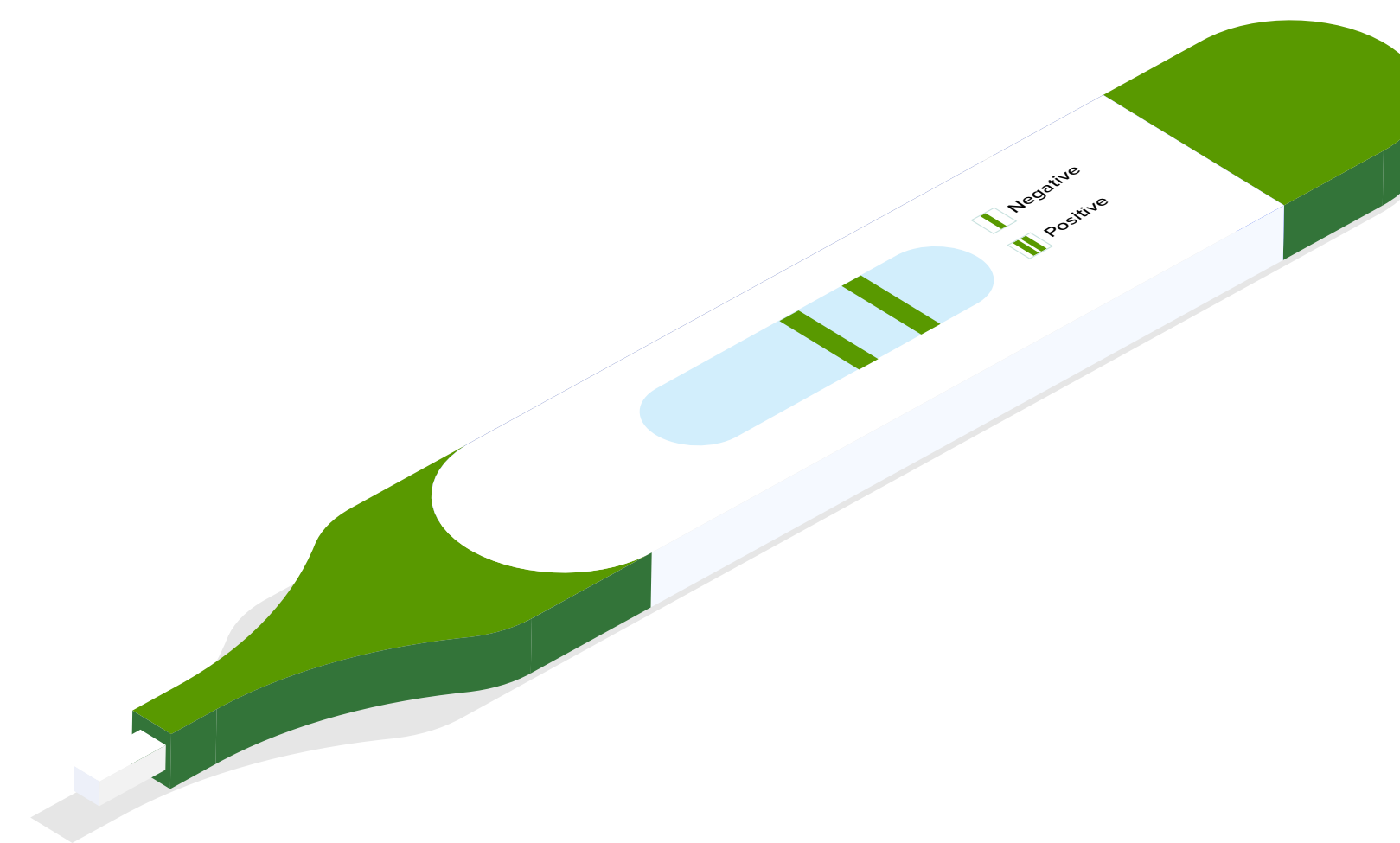
Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Deve poder reunir-se com médicos especialistas para abordar como cuidar de uma criança com acondroplasia e fazer quaisquer perguntas.

Perguntas a fazer à sua equipa de profissionais de saúde

- Porque é que o meu filho tem acondroplasia?
- O que significará a acondroplasia para o meu filho quando nascer?
- Se tiver outros filhos no futuro, terão acondroplasia?
- Quais são as diferenças entre uma criança com e sem acondroplasia?
- O meu filho continuará a ser capaz de viver uma vida plena e saudável?
- Quais são os riscos de dar à luz uma criança com acondroplasia?
- Quem irá cuidar de mim durante a gravidez e o parto?



HUB

1

Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Como descrever a acondroplasia às pessoas à sua volta

Os seus amigos e familiares podem ter perguntas sobre a acondroplasia. Fale apenas sobre isso quando se sentir pronto.

Pode dizer:

- a acondroplasia é uma condição rara.
- O seu filho terá uma estatura visivelmente baixa.
- Conseguirá viver uma vida plena e saudável.
- Pode precisar de alguns procedimentos e exames durante a sua vida.

Pode decidir que palavras para descrever a acondroplasia são mais confortáveis para si e, em seguida, peça às pessoas que usem as palavras que prefere. Isto irá ajudar a preparar um ambiente social saudável e feliz para o seu filho.



HUB

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

O que podem os pais esperar nesta fase?

A acondroplasia é uma condição genética, por isso, pode ser-lhe oferecido aconselhamento genético.^{1,4} O aconselhamento genético irá dar-lhe informações sobre como a acondroplasia pode afetá-lo a si ou à sua família.

Pode ter aconselhamento genético quando estiver a planear uma família, durante a gravidez ou após o nascimento do seu filho.^{4,5} Leia mais sobre aconselhamento genético na secção “Cuidados de saúde”.

Em que é que isto difere para os pais com acondroplasia?

Recomenda-se que as pessoas com acondroplasia falem com um conselheiro genético se estiverem a planear uma família. Isto porque a probabilidade de ter um filho com acondroplasia aumenta. Isto também proporciona à sua equipa de cuidados de saúde tempo para planear a gravidez e o parto.⁶

Conselhos para os pais

Pode querer escrever uma lista de perguntas para fazer ao seu conselheiro genético (encontre perguntas sugeridas na secção “**Cuidados de saúde**”). Isto irá ajudá-lo a concentrarem-se no que é importante para si ou a preocupar-se consigo.

O aconselhamento genético envolve observar o historial familiar de condições médicas, por isso pode querer pensar nisso antecipadamente.^{4,5}

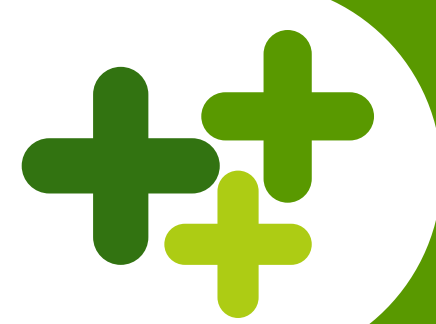
Um papel importante do conselheiro é dar-lhe apoio emocional, por isso partilhe como se sente com ele. Pode fazer o seguimento com perguntas, dúvidas e ansiedades que possa ter durante a sua gravidez.



Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

O seu conselheiro genético pode fazer perguntas sobre:

- A sua própria saúde.
- A saúde do seu parceiro e da família mais alargada.
- A sua origem étnica.

Estas perguntas ajudam o conselheiro a compreender o seu historial clínico familiar e quaisquer condições que o seu filho possa ter mais probabilidade de ter.

Juntos, poderão explorar opções para:

- Testes possíveis que possa fazer.
- Gerir a sua gravidez e trabalho de parto.
- Planear futuras gravidezes, se for uma preocupação.

Perguntas a fazer ao seu conselheiro genético

- Pode explicar porque motivo o nosso filho tem acondroplasia?
- A acondroplasia é hereditária?
- Se o meu parceiro ou eu tivermos acondroplasia, os nossos filhos estão em risco de a ter?
- Que tipo de testes genéticos estão disponíveis e como são realizados?
- Que tipo de informação podem os testes dar-me?



2

Aconselhamento genético

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Como falar sobre aconselhamento genético

Depende de si com quem fala sobre aconselhamento genético e o quanto lhes diz.

Família

Pode querer falar com a sua família mais alargada sobre o seu próprio historial clínico. Por exemplo, pode ter de perguntar sobre condições hereditárias.

Trabalho

Pode querer marcar uma conversa confidencial com a equipa de recursos humanos da sua empresa ou com o seu gestor, para que possa ser feito um plano para o apoiar. Por exemplo, para organizar tempo de folga para consultas de aconselhamento genético ou testes adicionais.



HUB

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

O que podem os pais esperar nesta fase?

Tal como acontece com qualquer gravidez e parto, compreender o que pode acontecer e sobre as suas escolhas irá ajudá-la a sentir-se mais relaxada e confiante. Leia mais na secção “**Cuidados de saúde**”.

Conselhos para os pais

Ter um bebé novo pode ser difícil. Pode querer procurar apoio da sua equipa de profissionais de saúde para abordar sobre quaisquer preocupações ou sentimentos negativos.

Poderá ter de pedir apoio extra à família e amigos se a mãe e o bebé ficarem no hospital (por exemplo, após uma cesariana), especialmente se tiver outros filhos. É boa ideia organizar este apoio antes do nascimento.

Em que é que isto difere para os pais com acondroplasia?

Se for uma pessoa com acondroplasia, existem diferenças na forma como é tratada durante a gravidez, o parto e após o nascimento do seu filho. Leia mais na secção “**Cuidados de saúde**”.



Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Se o seu filho foi diagnosticado com acondroplasia

Gravidez

Em algumas gravidezes, pode existir excesso de líquido em redor do bebé no útero. A isto chama-se polidrâmnio.^{7,8} Isto é normalmente observado durante os exames imagiológicos realizados no final da gravidez. Se isto acontecer, pode abordar como tratá-lo com a sua equipa médica.

Dar à luz

O parto por cesariana (em que o bebé nasce durante uma operação) é recomendado devido ao tamanho e forma da cabeça do bebé. O uso de fórceps será evitado, porque coloca demasiada tensão na coluna do bebé.⁷

Após o nascimento

Pode ser encaminhada para um hospital com experiência em cuidar de bebés com acondroplasia. O acesso a estes hospitais varia dependendo do local onde vive. As associações de pessoas com acondroplasia podem ajudá-lo a encontrar uma equipa de especialistas mais próxima de si.

Alguns bebés com acondroplasia têm dificuldade em respirar à nascença.⁷ Podem precisar de ir diretamente à unidade de cuidados intensivos. Embora isto possa ser preocupante, isto significa que a respiração do seu bebé pode ser verificada e pode ser ajudado, se necessário.

Se é mãe com acondroplasia

Gravidez

Os seus cuidados devem ser prestados por um obstetra (um médico especializado em cuidados durante a gravidez, trabalho de parto e após o nascimento) e não apenas pela equipa de obstetrícia. Isto para que a gravidez possa ser monitorizada de perto. Isto também lhe permite preparar-se para um parto cesariano.

Durante a gravidez:⁶

- Devem ser-lhe disponibilizados exames a cada 8 semanas. Isto varia de acordo com o local onde vive.
- O aumento de peso é frequente, o que pode levar a dorsalgia. Pode abordar formas de gerir isto com a sua equipa médica.
- O espaço dentro do corpo é limitado para o bebé crescer. Nas últimas 12 semanas de gravidez, o seu bebé pode colocar mais pressão nos seus pulmões e pode ter mais dificuldade em respirar.
- Deve abordar que opções de alívio da dor estão disponíveis para o parto e decidir o que é melhor para si.

Continua na página seguinte ►



HUB

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Dar à luz

Um parto por cesariana (em que o bebê nasce durante uma operação) é o mais frequente para pessoas com acondroplasia. Normalmente, o parto vaginal é difícil se tiver uma estrutura corporal mais pequena, especialmente após 32 semanas de gravidez.^{6,7}

É mais comum ter o bebê antes do termo (40 semanas). Frequentemente, isto será recomendado pelo seu médico quando falar sobre as suas opções no início da gravidez, dando-lhe tempo para se preparar.^{6,7}

Se tiver problemas na coluna, pode ser difícil ter um tipo de alívio da dor chamado epidural. Isto porque é injetado na área da coluna. Neste caso, será recomendada uma anestesia geral (“estar a dormir”).⁷

Após o nascimento

Os seus cuidados devem ser num ambiente que lhe permita cuidar facilmente do seu bebê e recuperar do nascimento. Isto significa:

- Uma cama de altura adequada para si.
- Uma cama para o seu bebê à altura certa.
- Acesso fácil a casas de banho e lavabos.

Pode abordar isto com a sua equipa de cuidados de saúde antes do nascimento. Se precisar de ajuda adicional depois de o seu bebê nascer, informe a sua equipa médica.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- Com que frequência vou realizar ecografias durante a minha gravidez?
- Quais são as minhas opções de alívio da dor para o nascimento?
- Que tipo de parto é recomendado para mim e porquê?
- Que tipo de cuidados especializados pode o meu bebê precisar após o nascimento? Estas instalações estão disponíveis neste hospital?
- Que experiência têm com partos de bebés com acondroplasia / partos de mães com acondroplasia?



3

Gravidez, parto e pós-parto

Antes do nascimento (pré-natal)



Os pais



Cuidados de saúde



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes do nascimento
2. Aconselhamento genético
3. Gravidez, parto e pós-parto (após o nascimento)

Falar com pessoas após o nascimento

Só deixe que haja visitas quando se sentir pronta. Pode ser a função do parceiro de parto ser o “guardião”.

Quando apresenta o seu filho à família e amigos, pode querer começar a ter conversas sobre a acondroplasia imediatamente. Ou, pode querer esperar até depois das primeiras consultas para abordar a acondroplasia.¹



HUB

4

Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

O que podem os pais esperar nesta fase?

A acondroplasia é uma condição genética que resulta numa estatura baixa. A acondroplasia é normalmente diagnosticada durante a gravidez, mas por vezes os sinais não são observados até o bebé nascer. Ocorre em cerca de 1 em cada 20.000 bebés nascidos. A maioria das crianças com acondroplasia tem pais de tamanho médio.¹

Pode sentir-se sobrecarregado pelo diagnóstico do seu filho. Provavelmente não é o que esperava. É reconfortante saber que as crianças com acondroplasia podem viver vidas plenas e saudáveis.

A experiência de cada pessoa com acondroplasia é diferente. Com o seu amor e apoio, a vida com uma criança que tem acondroplasia pode ser uma de alegria e felicidade. Compreenda que não fez nada como pai/mãe para causar a acondroplasia do seu filho.

Conselhos para os pais

É útil saber onde encontrar informações fiáveis sobre a acondroplasia. Pode usar a informação neste roteiro ou consultar os websites da associação de pessoas com acondroplasia.

Outras crianças na sua família podem precisar de apoio emocional e atenção extra durante este período. Pode querer:

- Informar os irmãos que o seu novo irmão ou irmã terá acondroplasia.
- Trazê-los consigo para as consultas para que possam fazer perguntas.
- Consultar juntos os websites de pessoas com acondroplasia.

Se precisar de apoio, pode ser útil falar com:

- O seu médico.
- Apoio psicológico.
- Uma associação de pessoas com acondroplasia.



HUB

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Irá reunir-se com vários profissionais de saúde diferentes que o ajudam a preparar-se para a vida do seu novo bebé.

Pode ser encaminhada para um hospital especializado em gerir crianças com acondroplasia. O acesso a estes hospitais irá variar dependendo do local onde vive. As associações de pessoas com acondroplasia poderão ajudá-lo a encontrar uma equipa de especialistas.

Os profissionais que podem estar na sua equipa de cuidados de saúde incluem:

- Anestésista
- Conselheiro genético
- Geneticista
- Neonatologista
- Equipa de enfermagem
- Obstetra
- Ginecologista
- Terapeuta ocupacional
- Ortopedista
- Otorrinolaringologista (Especialista em ouvidos, nariz e garganta)
- Especialista em ortopedia pediátrica
- Fisioterapeuta
- Médico de cuidados primários
- Psicólogo
- Neurocirurgião
- Terapeuta da fala
- Nutricionista

Perguntas que pode querer fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- Porque é que o meu filho tem acondroplasia?
- O que significa a acondroplasia para o meu filho?
- Se tiver outros filhos, terão acondroplasia?
- Quais são as diferenças entre uma criança com e sem acondroplasia?
- O meu filho continuará a ser capaz de viver uma vida plena e saudável?
- Quais são os riscos de dar à luz uma criança com acondroplasia pela primeira vez?
- Quem é responsável por que aspetos dos cuidados do meu filho?
- Quais são as minhas opções/as opções da minha família para apoio emocional?



HUB

4

Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Falar sobre o diagnóstico de acondroplasia do seu filho

Pode achar útil preparar uma simples explicação da acondroplasia. Em particular, pode querer pensar sobre como falar com outros irmãos sobre a acondroplasia.

Pode dizer:¹

- a acondroplasia é uma condição rara.
- O seu filho terá uma estatura baixa.
- Conseguirá viver uma vida saudável e típica.
- Pode precisar de alguns procedimentos e exames durante a sua vida.

Pode decidir que palavras para descrever a acondroplasia são mais confortáveis para si e, em seguida, peça às pessoas que usem as palavras que prefere. Isto irá ajudar a preparar um ambiente social saudável e feliz para o seu filho.

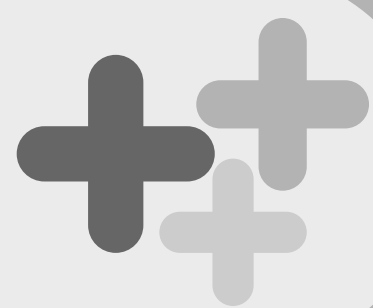


HUB

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

O que podem os pais esperar nesta fase?

Durante os primeiros dois anos, irá adaptar-se à vida com uma criança com acondroplasia. Isto inclui aprender sobre o seu desenvolvimento físico e como gerir quaisquer necessidades de saúde adicionais.⁶

Conselhos para os pais

Dedique tempo a refletir sobre como você e outros membros da sua família se sentem. Se estiver a ter dificuldades em cuidar do seu filho, pode querer:

- Falar com um profissional de saúde ou associação de pessoas com acondroplasia.
- Juntar-se a eventos comunitários de associações de pessoas com acondroplasia, atividades ou campanhas de sensibilização.

Por vezes, as pessoas podem reagir negativamente à estatura baixa do seu filho.⁹ Pode querer falar com o seu parceiro e família sobre como lidará com tais situações. Leia mais na secção **“Social”** deste capítulo.

Questões práticas

Pode haver alguns assuntos práticos a gerir durante este período. Pode querer:

- Falar com a sua entidade patronal se precisar de faltar ao trabalho para levar o seu filho a consultas.⁹ Pergunte à sua entidade patronal se existe algum apoio disponível no local de trabalho.
- Explorar o apoio financeiro, incluindo benefícios de segurança social. Estes variam consoante o país e para as circunstâncias de cada família. Fale com uma associação local de pessoas com acondroplasia para obter aconselhamento.
- Procurar uma certificação de incapacidade para o seu filho. Isto ajuda a garantir benefícios como licença parental, segurança social e benefícios fiscais, benefícios educacionais, de habitação, económicos e de saúde. O processo irá variar de país para país, por isso contacte a associação local de pessoas com acondroplasia para obter aconselhamento.

Amamentação

Alguns bebés com acondroplasia têm dificuldade em amamentar.¹⁰ Se isto acontecer, pode querer falar com um conselheiro de amamentação que pode ajudar com a técnica ou outras opções de alimentação.



Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Promover um sono seguro

Algumas crianças com acondroplasia têm uma parte posterior da cabeça proeminente e, se colocada de costas para dormir, a cabeça ficará inclinada para a frente. Isto pode causar problemas respiratórios.¹¹

Fale com o seu profissional de saúde sobre uma posição segura para o seu bebé dormir. Há orientações que sugerem que pode usar uma almofada especial, uma toalha bem enrolada ou um pano atrás do pescoço.^{12,13}

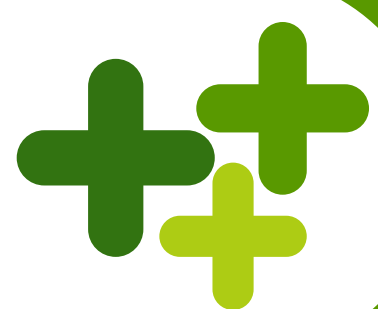
Os bebés mais velhos com acondroplasia (6 meses ou mais) podem optar por dormir de costas com o pescoço estendido e a face para o lado. Normalmente fazem-no para os ajudar a respirar mais facilmente.¹³



Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Durante os primeiros anos, o seu filho provavelmente passará muito tempo em ambientes de cuidados de saúde. Pode querer:

- Saber mais sobre a acondroplasia para que possa informar os médicos sobre as necessidades do seu filho. Recursos como este Roteiro podem ajudar, bem como recursos de associações de pessoas com acondroplasia.
- Manifestar quaisquer preocupações que tenha sobre a saúde ou o desenvolvimento do seu filho, que podem não ser óbvias para a equipa de cuidados de saúde do seu filho.
- Explorar alguns dos tratamentos que podem estar disponíveis para ajudar no desenvolvimento físico do seu filho.
- Contactar uma associação de pessoas com acondroplasia para obter aconselhamento sobre como acompanhar o desenvolvimento do seu filho. Estão disponíveis gráficos de desenvolvimento para crianças com acondroplasia.⁶

Testes para problemas físicos comuns

A equipa médica do seu filho começará a fazer exames regulares e a monitorizar sinais de problemas físicos que são mais frequentes em crianças com acondroplasia. Por exemplo:^{6,10,14}

- Problemas na coluna vertebral
- Problemas de audição
- Apneia do sono

Prevenir problemas na coluna

As crianças com acondroplasia têm frequentemente uma curva nas costas, o que pode causar problemas na coluna. Normalmente desaparece à medida que se tornam mais fortes e começam a andar.⁶ Existem coisas que pode fazer para ajudar a prevenir isto:

- Ao levantar ou transportar o seu bebé recém-nascido, apoie a cabeça e pescoço (como qualquer bebé). Para bebés com acondroplasia, também é importante apoiar a parte inferior das costas sempre que os levantar ou transportar.^{10,15}
- Quando fizer o seu filho arrotar, evite colocá-lo sentado. Tente manter o seu bebé direito contra o seu peito.¹⁵
- Evite sentá-lo sem apoio demasiado cedo, uma vez que coloca a coluna numa curva em forma de C. Recomenda-se que coloque o seu bebé de barriga para baixo, lado ou costas quando estiver acordado. Pode deixar o seu filho sentar-se numa posição curva em forma de C quando conseguir mover-se para uma posição sentada.¹⁵
- Evite versões de lona macia de coisas como cadeiras de balanço e cadeirinhas, andarilhos e carrinhos de bebé. Não dão apoio suficiente às costas do seu filho e podem sobrecarregar o pescoço dele. Evite baloços e trampolins pelo mesmo motivo.^{10,11,15}
- Evite cangurus e porta-bebés, uma vez que abrem as pernas da criança e podem danificar as ancas.¹⁰

Continua na página seguinte ►

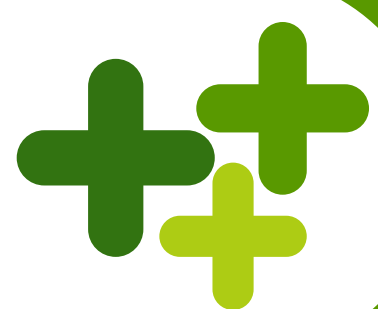


HUB

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

- Procure cadeiras automóveis adequadas que permitam aos bebés ficar o mais deitados possível.^{10,15} As leis relativas a cadeiras automóveis variam consoante o país ou o estado, por isso pode ser útil pedir conselhos a uma associação de pessoas com acondroplasia, à sua equipa médica ou a pais de outras crianças com acondroplasia.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- Têm experiência em tratar de uma criança com acondroplasia?
- Como podemos trabalhar em conjunto para garantir que o meu filho tem os melhores cuidados possíveis?
- Que terapêuticas (por exemplo, fisioterapia, terapêutica aquática) estão disponíveis para o meu filho?
- Que tratamentos ou procedimentos pode o meu filho precisar?
- Porque é que o meu filho precisa de tantos exames? E o que procuram?
- Que sinais e sintomas devo procurar em casa?



HUB

5

Aprender a cuidar de uma criança com acondroplasia

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprenda a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Lidar com situações sociais negativas

Por vezes, as pessoas podem reagir negativamente ou dizer coisas que magoam sobre a baixa estatura do seu filho. Isto pode ser perturbador para si e para a sua família. Pode:

- Ignorar qualquer pessoa que reaja negativamente ou diga coisas dolorosas.
- Retirar-se a si e ao seu filho da situação.
- Falar ou explicar à pessoa.

As pessoas podem não estar cientes de que algo que disseram é inadequado, particularmente outras crianças.

Falar com outros pais ou famílias que têm um filho com acondroplasia pode ajudá-lo a sentir-se ligado a uma comunidade de pessoas que compreendem os desafios que enfrenta.



HUB

Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprenda a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

O que podem os pais esperar nesta fase?

O seu filho irá continuar a desenvolver-se e a tornar-se mais móvel e independente.

As crianças com acondroplasia podem fazer coisas como rebolar, sentar-se, levantar-se e caminhar mais tarde do que as crianças com uma estatura média.⁶ Elas irão alcançar estes marcos quando estiverem fisicamente prontas. As crianças com acondroplasia geralmente sentam-se sozinhas a partir dos 12 meses.¹¹ É frequente levantarem-se sozinhas entre os 16 e os 29 meses.¹⁵

Para crianças com acondroplasia, o desenvolvimento do movimento e da marcha pode ser afetado por várias coisas:

- Quase metade das crianças com acondroplasia têm pernas arqueadas, onde as pernas se curvam para fora entre as coxas. Isto pode ser doloroso.¹⁶
- Os músculos e ligamentos à volta da articulação do joelho, que mantêm o joelho no lugar e permitem que se mova, podem ser instáveis.¹¹
- As crianças com acondroplasia podem ter excesso de peso, embora não se compreenda totalmente porquê.¹⁶

No início, o seu filho pode preferir movimentar-se de outras formas, como um “limpa-neves”, onde a cabeça é usada como um suporte de equilíbrio. Estes movimentos são marcos importantes,

mostrando que estão a adaptar-se ao seu corpo. Não irão prejudicar o seu filho nem afetar a sua capacidade de caminhar a longo prazo.¹⁰

O seu filho pode ter desenvolvido uma pequena “corcunda” perto da coluna torácica quando era um bebé pequeno (conhecido como cifose). Isto pode desaparecer assim que o seu filho começa a andar, embora continue em algumas crianças.¹⁶

Algumas crianças com acondroplasia têm dificuldade em aprender a falar, devido a:

- Problemas de audição, causados por infeções auditivas repetidas.¹⁶
- Problemas relacionados com o tamanho/proporções da língua e boca.^{10,17}

Conselhos para os pais

Tente não comparar o desenvolvimento físico do seu filho com o de outras crianças. Celebre as suas primeiras palavras e passos sempre que acontecerem.

Os tropeções e quedas são frequentes quando o seu filho começa a andar, embora ainda possa incentivá-lo a continuar a tentar. Pode comprar “protetores de esquinas” para a sua mobília, para manter o seu filho afastado dos cantos afiados. Evite andarilhos de bebé, pois não dão apoio suficiente às costas e pescoço do seu filho.¹⁸

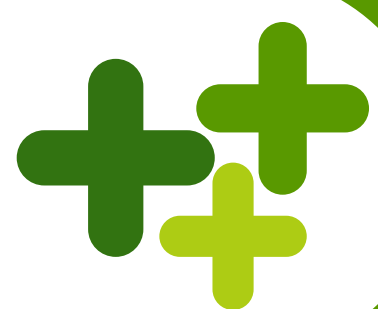
Tente incentivar o exercício regular.



Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprenda a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Ajuda no desenvolvimento da marcha

Se o seu filho estiver a ter dificuldade em andar ou certos movimentos forem dolorosos, pode ser útil falar com um fisioterapeuta ou terapeuta ocupacional.¹⁸ Este pode dar conselhos sobre como ajudar o seu filho a ultrapassar estas dificuldades.

Ajuda no desenvolvimento da fala

O seu filho fará testes auditivos regulares e irá consultar um especialista em ouvidos, nariz e garganta.¹⁹ Se a audição do seu filho for afetada por infeções auditivas, o seu médico pode sugerir a colocação de tubos nos ouvidos. Estes podem diminuir as probabilidades de infeção.²⁰

A terapia da fala pode ajudar a testar e tratar o seu filho quanto a problemas com a fala e comunicação geral. Consultar um terapeuta da fala o mais cedo possível pode ajudar a prevenir e minimizar quaisquer atrasos na aprendizagem da fala.^{10,17}

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

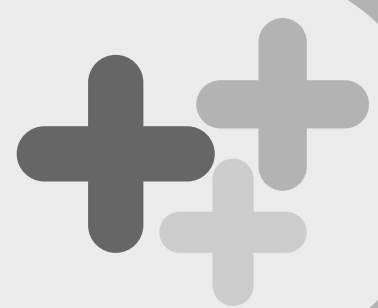
- Gostaria de acompanhar o desenvolvimento físico do meu filho – que ferramentas estão disponíveis para me ajudar?
- O que posso fazer para ajudar a prevenir problemas na coluna?
- Que sinais devo procurar caso o meu filho tenha dificuldade em ouvir?
- Que tipo de anestésico o meu filho terá se precisar de um procedimento para colocar os tubos auditivos?
- Podem ajudar-me a encontrar-me com um especialista em ouvidos, nariz e garganta?
- O meu filho precisa de ser testado por um terapeuta da fala?



Nascimento até aos 2 anos de idade



Os pais



Cuidados de saúde



Social

4. Diagnóstico da acondroplasia quando a criança nasce
5. Aprenda a cuidar de uma criança com acondroplasia
6. A criança começa a mover-se, a andar e a falar

Falar sobre o desenvolvimento físico do seu filho

Pode querer falar com a família e amigos sobre a acondroplasia e o que isso significa para o desenvolvimento físico do seu filho.

Lembre as pessoas de que todas as crianças alcançam marcos em diferentes momentos. Algumas precisarão de mais apoio do que outras. Incentive as pessoas a não pressionarem o seu filho a fazer coisas como caminhar e falar antes de estar pronto.



HUB

7

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

A criança torna-se independente dos pais

O que podem os pais esperar nesta fase?

O seu filho irá começar a ficar mais consciente do mundo à sua volta e do seu lugar. Começará a desenvolver novas aptidões e a assumir tarefas de forma independente. Por exemplo:¹²

- Ir à casa de banho
- Vestir-se
- Comer e beber
- Brincar, sozinho ou com outras crianças.

As crianças com acondroplasia podem ter dificuldade em fazer determinadas coisas sozinhas. Cada criança irá alcançar estes marcos em diferentes momentos.¹⁰

Conselhos para os pais

Pode explorar adaptações que possam ajudar o seu filho a ser mais independente. Por exemplo, ao ajudar em casa (ver secção Cuidados de saúde).

Tente equilibrar o fornecimento de ajuda com o incentivo à independência. Mantenha o processo mesmo que o seu filho tenha dificuldades.

Peça ao seu filho que tome algumas decisões por si, conforme apropriado. Faça isto em ambientes de cuidados de saúde e em sua casa, para que o seu filho sinta que tem uma palavra a dizer em diferentes aspetos da vida dele.



HUB

7

A criança torna-se independente dos pais

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

O seu filho pode começar a resistir a testes ou tratamentos que o fazem sentir medo. Tente tranquilizar o seu filho e explique os procedimentos da forma mais simples possível. A forma como o faz irá depender da sua idade e maturidade. Pode:

- Informe a sua equipa de cuidados de saúde para que possam ajudá-lo a criar uma atmosfera calma.
- Peça conselhos a um especialista em psicologia infantil sobre como ter estas conversas. Verifique com a sua equipa médica se isto é possível onde vive.

Fale com um terapeuta ocupacional, fisioterapeuta ou associação de pessoas com acondroplasia sobre adaptações para ajudar o seu filho a ser o mais independente possível. Isto pode incluir coisas como:^{21,22}

- Adaptações na roupa interior e roupa para que possa vestir-se sozinho, tais como elásticos, velcro e botões magnéticos.
- Interruptores de luz baixos ou interruptores de luz remotos.
- Adaptações nos móveis da casa (cadeira regulável com encosto, cama rebaixada, barras mais próximas rebaixadas, brinquedos guardados a uma altura manejável).
- Abridores de portas e bancos.



HUB

7

A criança torna-se independente dos pais

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde

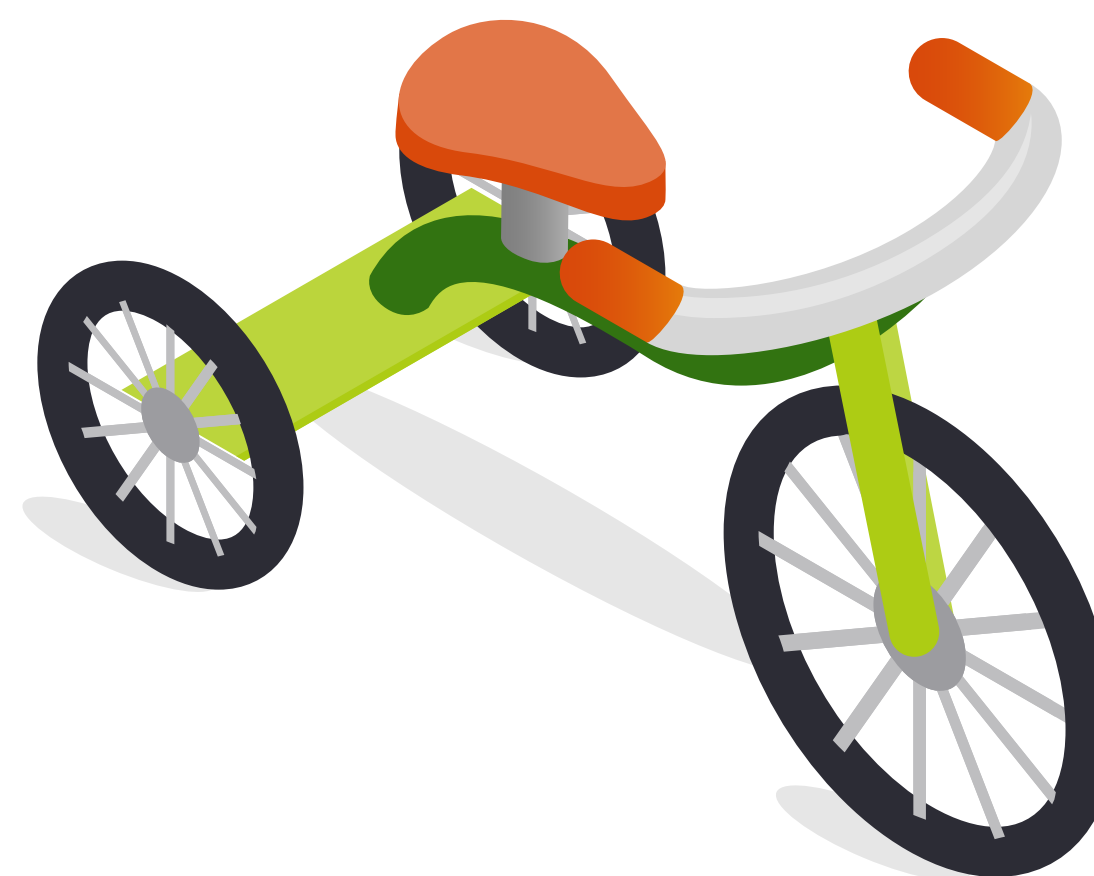


Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Falar com o seu filho sobre a acondroplasia

À medida que o seu filho se torna mais independente, poderá querer falar com ele sobre a acondroplasia e o que isto significa para ele. Pode usar recursos online ou entrar em contacto com uma associação de pessoas com acondroplasia para obter livros escritos para explicar a acondroplasia a crianças pequenas. As brochuras sobre a acondroplasia infantil podem ser encontradas na secção de recursos adicionais na página 68 do Roteiro.



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

O que podem os pais esperar nesta fase?

Em algum momento, o seu filho perceberá que é diferente dos outros. Para a maioria das crianças com acondroplasia, este será um processo gradual. Irá acontecer em diferentes momentos e de formas para cada criança.

Conselhos para os pais

Faça da sua família um “espaço seguro” onde o seu filho possa fazer perguntas sobre a acondroplasia e expressar-se sem medo nem julgamento. Responda às perguntas do seu filho com respostas sensíveis e adequadas à idade.

Incentive o seu filho a ver as suas “diferenças” como traços que o tornam único e diversificado. Trate o seu filho com amor e respeito, e encoraje ideias saudáveis sobre a acondroplasia.

Se ainda não começou a fazê-lo, pode querer começar a ensinar ao seu filho estratégias para ajudar a lidar com desafios físicos ou sociais que ele possa enfrentar. Por exemplo, se outra criança disser algo doloroso.

Existem folhetos de acondroplasia que podem ajudar o seu filho a aprender sobre a condição à medida que se desenvolve a sua autoconsciência. Estes estão disponíveis online ou pode contactar uma associação local de pessoas com acondroplasia para encontrar bons exemplos no seu idioma.

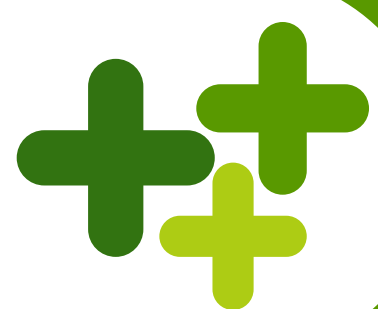


HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Alguns pais consideram que é emocionalmente difícil quando o seu filho começa a desenvolver sensibilização para a acondroplasia.^{9,12} Fale com a sua equipa médica ou entre em contacto com uma associação de pessoas com acondroplasia sobre encontrar apoio na saúde mental se você ou o seu filho acharem isto útil.



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

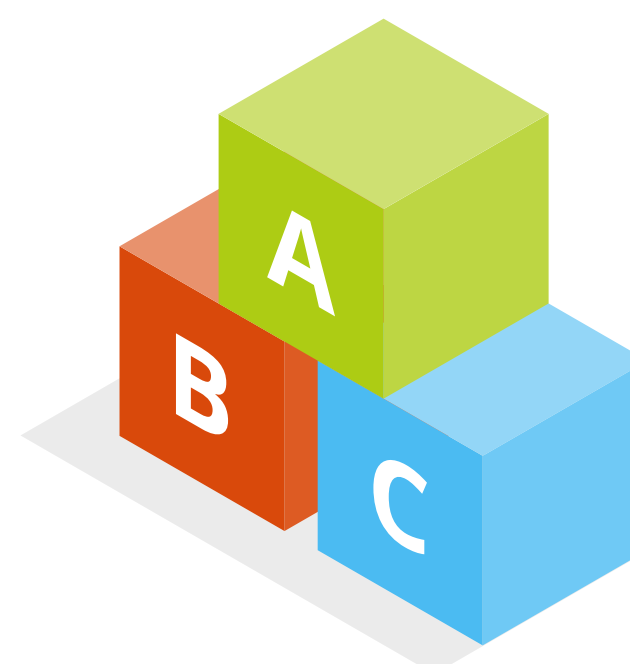
Falar sobre a acondroplasia na sua família

Normalize falar sobre a acondroplasia na sua família. Pode querer falar com o seu filho e com qualquer um dos seus irmãos sobre diversidade. Explique que todos são diferentes (por exemplo, formas e tamanhos diferentes, com diferentes cores de olhos, cabelo e pele), mas merecem o mesmo nível de respeito.

Ajudar o seu filho a falar com outras pessoas sobre acondroplasia

Dependendo da idade do seu filho, pode ensinar-lhe formas de falar com outras pessoas sobre a acondroplasia:

- Ajude-o a desenvolver uma simples explicação da acondroplasia para que este possa falar com as pessoas sobre isso nas suas próprias palavras.
- Pode ser útil ensinar o seu filho a corrigir delicadamente alguém que usa palavras erradas ou discriminatórias.



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

O que podem os pais esperar nesta fase?

Iniciar o infantário ou a pré-escola é uma altura importante para a maioria das crianças. Saber o que esperar, e como pode trabalhar com o pessoal docente para ajudar o seu filho a acalmar-se, irá ajudá-lo a sentir-se mais confortável com a distância durante períodos mais longos.

O seu filho não precisa de frequentar um infantário ou uma pré-escola “especial” só porque tem acondroplasia. Deve escolher um infantário ou uma pré-escola tal como faria para qualquer outra criança.²³

Conselhos para os pais

Visite potenciais infantários ou pré-escolas para verificar se as suas instalações serão adequadas e fale com a equipa sobre adaptações de que o seu filho possa precisar. A maioria dos prestadores de cuidados de infância terá todo o gosto em cumprir adaptações específicas para ajudar o seu filho a ser o mais independente possível.²²

Certifique-se de que o pessoal do infantário ou pré-escola está ciente das limitações do seu filho em termos de competências motoras. Por exemplo, podem ter dificuldade em segurar canetas, lápis ou lápis de cor.^{22,24} Isto pode fazer com que seja mais difícil escrever, desenhar e participar em artes e ofícios. A equipa deve trabalhar consigo para se adaptar às necessidades do seu filho. Por exemplo:

- Utilizar materiais adaptados.
- Permitir mais tempo para concluir tarefas.

Pode haver um atraso nas competências de cuidados próprios, por isso pode ser necessário apoio para ajudar o seu filho:

- Vestir-se e despir-se.
- Lavar as mãos.
- Usar a sanita.

Esteja preparado para trabalhar com o seu infantário ou pré-escola para se certificar de que compreendem a acondroplasia. Pode partilhar informações de associações de pessoas com acondroplasia e deste Roteiro.

Alguns infantários/pré-escolas oferecem planos educativos ou de apoio individualizados e alguns têm membros dedicados da equipa, tais como coordenadores de necessidades educativas especiais.²⁵

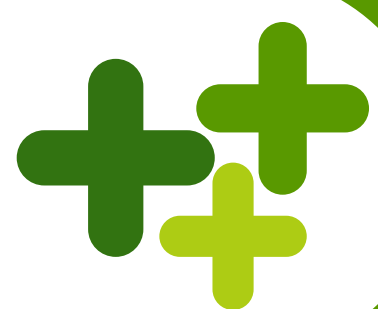
Verifique regularmente com a equipa como o seu filho está a sair-se e incentive-os a ajudá-lo a juntar-se aos colegas. Pode dar feedback regular ao infantário ou à pré-escola para garantir que o seu filho continua a obter o apoio certo.



Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Os terapeutas ocupacionais podem sugerir adaptações ou ferramentas que possam ajudar o seu filho num ambiente de infantário ou pré-escola.^{21,22} Por exemplo, formas de tornar a escrita mais fácil se o seu filho tiver movimentos reduzidos das mãos. Fale com a sua equipa de cuidados de saúde sobre reunir-se com um terapeuta ocupacional se precisar de aconselhamento.

O seu filho continuará a ser monitorizado pela sua equipa médica regularmente. Pode querer falar com o respetivo infantário ou pré-escola sobre como isto irá afetar a participação.



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Falar com o pessoal do infantário e da pré-escola sobre a acondroplasia

Reúna-se com os professores do seu filho antes de este iniciar o infantário ou a pré-escola para falar com eles sobre a acondroplasia e responder a quaisquer perguntas.

Pode explicar:

- O que é a acondroplasia.
- O que pode significar para o seu filho (por exemplo, ele pode precisar de apoio adicional com atividades como escrever e ir à casa de banho).
- Sinais de problemas de saúde comuns aos quais podem estar atentos.

Podem então ser feitas adaptações razoáveis. Quaisquer problemas podem ser resolvidos assim que ocorrerem.

As associações de pessoas com acondroplasia têm recursos que podem ser úteis ao falar com escolas, infantários, pré-escolas e pessoal docente.

Preparar o pessoal para gerir preocupações sociais

Falar com a equipa sobre a acondroplasia pode ajudá-los a gerir a forma como outras crianças reagem e interagem com o seu filho.

Algumas crianças em idade pré-escolar podem desconhecer completamente quaisquer diferenças nos seus colegas de turma. Outras crianças podem fazer perguntas ou fazer comentários prejudiciais, mesmo sem querer. Também pode enfrentar comentários ofensivos de outros pais.

Pode querer:

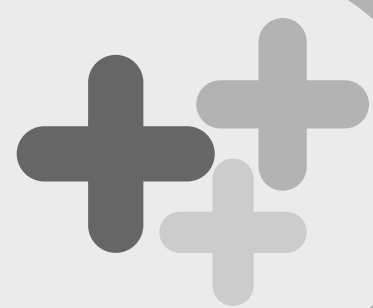
- Pense no que vai fazer ou dizer numa situação destas.
- Pergunte ao pessoal qual é a política para lidar com potenciais incidentes de intimidação.
- Ensine ao seu filho que não é certo ser provocado ou intimidado. Fale com a equipa assim que possível se isto acontecer.



Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

A criança começa a fazer amigos

O que podem os pais esperar nesta fase?

O seu filho irá começar a fazer amizades com outras crianças. Por vezes, o seu filho pode ter dificuldade em participar em certas atividades ou jogos.

Conselhos para os pais

Apoie o seu filho a conhecer outras crianças e a fazer amigos, uma vez que isto irá aumentar a sua autoconfiança.

Ajude o seu filho a encontrar atividades de que gosta. Por exemplo, os desportos de equipa são uma excelente forma de conhecer crianças com interesses semelhantes e ajudar a criar amizades. Informe o adulto que está a organizar a atividade se for necessário algum equipamento ou adaptações para que o seu filho participe.

Se puder, dê ao seu filho espaço para explorar oportunidades sociais. Deixá-lo ir pode ser difícil, mas também pode ser gratificante ver o seu filho seguir o seu próprio caminho e começar a fazer amizade com outras crianças.

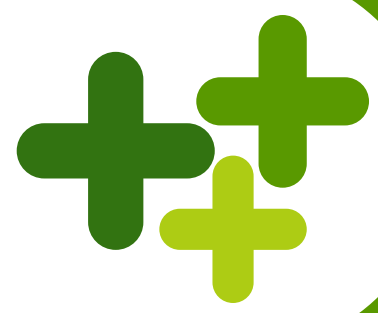


HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

A criança começa a fazer amigos

Antes de o seu filho iniciar um novo desporto ou atividade, fale com a sua equipa médica para verificar se é seguro.²⁶ Discuta como é que o seu filho pode participar.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- Há desportos ou atividades que o meu filho deve evitar?
- Que adaptações ou equipamento estão disponíveis para ajudar o meu filho a praticar certos desportos ou atividades?



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Falar com os amigos do seu filho e com os pais deles sobre a acondroplasia

Os amigos do seu filho ou os pais deles podem fazer perguntas sobre a acondroplasia. Pode querer:

- Prepare uma explicação simples, descrevendo-a como parte da diversidade humana, em vez de uma diferença ou um problema.
- Utilize a mesma linguagem nas suas explicações com pessoas diferentes.
- Informe os pais dos amigos de qualquer ajuda ou adaptações de que o seu filho necessite. Desta forma, sentir-se-ão mais à vontade para serem responsáveis durante uma atividade, por exemplo.
- Ensine ao seu filho que não é certo ser provocado ou intimidado. Fale com o adulto responsável assim que possível se isto acontecer.

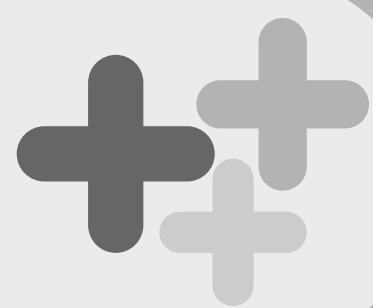


HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

O que podem os pais esperar nesta fase?

O seu filho irá normalmente iniciar a escola primária entre os 4 e os 6 anos de idade. O seu filho não precisa de frequentar uma escola “especial” só porque tem acondroplasia.²³

Ao escolher uma escola, considere os mesmos fatores que consideraria para outras crianças, bem como a disposição e edifícios da escola.²³ Por exemplo, muitos passos podem ser fisicamente difíceis para o seu filho.

Conselhos para os pais

Visite potenciais escolas primárias antes de o seu filho começar, para verificar se as instalações são adequadas. Fale com a equipa docente sobre possíveis adaptações de que o seu filho possa precisar.

Pode ser-lhe pedido que se reúna com o coordenador de necessidades educativas especiais da escola ou pode solicitar isto por si mesmo. Estes são membros especializados do pessoal que podem oferecer planos educativos individualizados e organizar coisas para ajudar o seu filho na escola.

Fale com o seu filho sobre como ele se sente em relação a começar a escola e tranquilize-o sobre o que ele espera.

Acessibilidade

É útil dirigir-se ao seu filho para esclarecer quaisquer dúvidas ou preocupações que possa ter com o edifício da escola e instalações relacionadas. As coisas a ter em atenção incluem:²⁷

- Existem botões de acessibilidade para abrir portas (pode ser necessário um degrau permanente)?
- A que distância está a área de desembarque da sala de aula?
- Como é que o seu filho vai para a escola? Existe um autocarro escolar na sua área local?
- O seu filho consegue chegar ao seu cacifo ou cabide?
- O seu filho consegue sentar-se confortavelmente nas secretárias/cadeiras fornecidas?
- O seu filho consegue aceder às portas da casa de banho, sanitas e fontes para beber?
- O seu filho consegue usar os balcões de cantinas/refeitórios?

Continua na página seguinte ►



HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Pode considerar falar com a escola sobre possíveis adaptações que tenham ajudado o seu filho antes, tais como:^{21,22}

- Auxiliares de escrita, como lápis gigantes.
- Utilizar um tablet/computador portátil para trabalhos escritos ou blocos de notas de linhas amplas.
- Permitir mais tempo para se movimentar entre salas de aula.
- Passos para ajudar a chegar ao quadro ou para dar apoio aos pés/pernas quando está sentado.
- Degraus ou bancos para acesso à sanita e ao lavatório.
- Cadeiras ou almofadas personalizadas para encostos de cadeiras.
- Um cacifo inferior.
- Extensores para alcançar pegas ou interruptores de luz, ou para ajudar a ir à sanita.

Cuidados pessoais

Informe a escola se o seu filho estiver a ter dificuldade em gerir competências de cuidados próprios, por exemplo, ir à casa de banho. Ao mesmo tempo, incentive a equipa a deixar o seu filho ser o mais independente possível. Isto irá ajudá-lo a aumentar a sua autoconfiança no seu novo ambiente.

Educação física

Algumas crianças com acondroplasia consideram o exercício particularmente cansativo (conhecido como “intolerância ao exercício”). Isto pode dever-se à força muscular comparativamente baixa, à necessidade de movimentar o corpo de determinadas formas ou ao cansaço.¹⁶ Isto pode afetar a forma como o seu filho participa na educação física. Pode querer:²³

- Informar os professores sobre quaisquer problemas a ter em conta, tais como evitar pressão nas costas ou articulações, ou atividades de impacto (incluindo “cambalhotas para a frente”).
- Aconselhar o seu filho a evitar jogos violentos que envolvam muito contacto físico.



HUB

A criança inicia a escola primária

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

O seu filho continuará a ser regularmente monitorizado pela equipa médica. É boa ideia informar a escola sobre como isto pode afetar o seu horário.

Os terapeutas ocupacionais podem ajudar a sugerir adaptações ou ferramentas que possam ajudar o seu filho num ambiente escolar primário. Fale com a sua equipa de cuidados de saúde sobre reunir-se com um terapeuta ocupacional se precisar de aconselhamento.

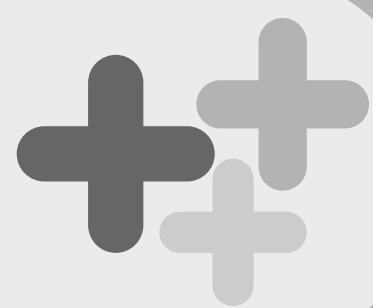


HUB

Idades 3 a 6



Os pais



Cuidados de saúde



Social

7. A criança torna-se independente dos pais
8. A criança começa a desenvolver autoconsciência
9. A criança inicia o infantário ou a pré-escola
10. A criança começa a fazer amigos
11. A criança inicia a escola primária

Falar com o pessoal docente/outros pais sobre a acondroplasia

Reúna-se com o pessoal docente antes de o seu filho iniciar a escola para falar com eles sobre a acondroplasia e responder a quaisquer perguntas. Isto pode ajudar a garantir que os adultos à volta do seu filho estão bem informados e conseguem explicar o que é a acondroplasia às outras crianças. Isto pode ser útil se o seu filho quiser visitar a casa de um amigo.

Pode explicar:

- O que é a acondroplasia.
- O que pode significar para o seu filho (por exemplo, ele pode precisar de apoio adicional com atividades como escrever e ir à casa de banho).
- Sinais de problemas de saúde comuns aos quais podem estar atentos.

Podem então ser feitas adaptações razoáveis. Quaisquer problemas podem ser resolvidos assim que ocorrerem.

As associações de pessoas com acondroplasia têm recursos que podem ser fornecidos às escolas para ajudar a explicar a acondroplasia e como esta pode afetar o desenvolvimento académico, pessoal e social do seu filho.

Preparar o pessoal docente para gerir preocupações sociais

Falar com a equipa sobre a acondroplasia pode ajudá-los a gerir a forma como outras crianças podem reagir e interagir com o seu filho.²³

O seu filho pode enfrentar comentários ofensivos de outras pessoas, o que pode fazer com que se sintam inseguros ou envergonhados. Estes comentários ou perguntas podem nem sempre ter uma má intenção, mas podem ser difíceis de ouvir.²³

Pode querer:

- Pergunte ao pessoal qual é a política para lidar com potenciais incidentes de intimidação.
- Pense no que vai fazer ou dizer numa situação destas.
- Ensine ao seu filho que não é certo ser provocado ou intimidado. Fale com o pessoal docente assim que possível se o seu filho estiver a ser intimidado.



12

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

A criança ganha mais consciência da acondroplasia

O que podem os pais esperar nesta fase?

À medida que o seu filho cresce, irá começar a fazer as coisas sozinho e a desenvolver relações com um círculo social mais amplo. Pode tornar-se mais consciente da acondroplasia e começar a ver-se como diferente dos seus pares.

As crianças mais velhas podem notar diferenças entre elas e os seus pares à medida que entram na puberdade, quando as diferenças físicas se tornam mais evidentes.

Esta sensibilização crescente sobre a acondroplasia e o seu impacto na autoimagem pode ser difícil para as crianças e as suas famílias.²⁸ O seu filho pode sentir-se distante dos seus pares e culpar a sua condição.

Conselhos para os pais

Deve estar preparado para responder a perguntas sobre a autoimagem e identidade do seu filho. Se o seu filho estiver a entrar na puberdade, fale sobre o que isto irá significar para ele.

Use mensagens positivas sobre a acondroplasia e o facto de o valor do seu filho não ser medido pelo seu tamanho físico. Muitas associações de pessoas com acondroplasia têm recursos que podem explicar a acondroplasia às crianças e aumentar a sua autoimagem.

Vista o seu filho com roupa adequada à idade, mesmo que isso signifique fazer alterações para que encaixe confortavelmente. Isto irá ajudar a construir a autoestima do seu filho e incentivar as pessoas a tratá-lo de acordo com a sua idade em vez do seu tamanho.

O seu filho pode sentir vontade de se afastar das atividades de lazer. Incentive-o a continuar. Fale com os adultos responsáveis sobre como o seu filho se está a sentir.

As associações de pessoas com acondroplasia podem conseguir proporcionar oportunidades para o seu filho socializar com outras crianças com acondroplasia. Incentive o seu filho a encontrar amigos com ou sem acondroplasia.



HUB

12

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

A criança ganha mais consciência da acondroplasia

À medida que o seu filho cresce, pode começar a ficar mais preocupado com os check-ups e tratamentos.⁶ Tente tranquilizar o seu filho de que estará lá para o apoiar sempre.

Pode ser uma boa altura para deixar o seu filho envolver-se mais em conversas com a sua equipa de cuidados de saúde. Incentive-o a perguntar sobre qualquer coisa que não tenha a certeza ou não compreenda. Por exemplo:

- Porque tem acondroplasia.
- Porque está a sentir certas coisas relacionadas com a sua saúde.

Continue a incentivar o exercício regular e uma dieta saudável para ajudar o seu filho a manter um peso saudável.¹⁶ O aumento do peso corporal terá um impacto nas articulações do seu filho, afetando a sua mobilidade e independência.¹⁶ O exercício regular, entretanto, ajudará a sua saúde geral e o seu bem-estar mental.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde:

- Podemos envolver o meu filho nas nossas conversas sobre a acondroplasia?
- Podem responder a perguntas que o meu filho tenha sobre a acondroplasia?



HUB

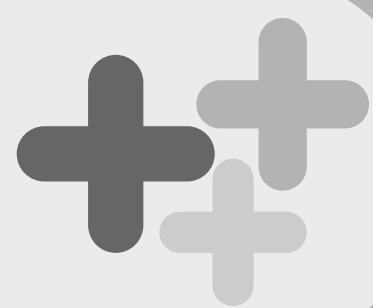
12

A criança ganha mais consciência da acondroplasia

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

Ajudar o seu filho a responder a perguntas sobre a acondroplasia

O seu filho pode começar a notar comentários ou reações de pessoas à sua volta sobre a acondroplasia. Fale com o seu filho sobre como ele pode responder nestas situações. Por exemplo:

- Afastar-se da situação.
- Ignorar o comentário.
- Fornecer respostas ou explicações simples sobre a acondroplasia.
- Falar com um adulto de confiança, como um professor.

Falar sobre a acondroplasia na sua família

Normalize falar sobre a acondroplasia na sua família, para que o seu filho, e quaisquer irmãos, saibam que não há motivo para se envergonhar ou constranger. Faça da sua família um “espaço seguro” para o seu filho, onde ele possa partilhar os seus sentimentos e fazer perguntas sem julgamento.



HUB

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

O que podem os pais esperar nesta fase?

A entrada no ensino secundário é uma altura importante para o desenvolvimento pessoal, social e educativo do seu filho. As escolas especiais não são necessárias para crianças com acondroplasia.

Entrar no ensino secundário significa assumir maior responsabilidade pessoal pela sua educação e relações interpessoais. Pode apoiar o seu filho a enfrentar este período de mudança com confiança.

Conselhos para os pais

Pode querer:^{21,22,27}

- Visitar potenciais escolas secundárias para avaliar a disposição e o ambiente.
- Abordar possíveis adaptações com o pessoal docente.
- Estar preparado para explicar a acondroplasia e o que significa para as capacidades académicas e físicas do seu filho.
- Falar com o coordenador de necessidades educativas especiais da escola sobre um plano individualizado para apoiar o seu filho.
- Envolver o seu filho nas decisões sobre que adaptações ou equipamentos ele precisa e quer usar.

Pode ser possível realizar adaptações na escola secundária que funcionaram para o seu filho na escola primária. Por exemplo, utilizar bancos. Antes de o seu filho começar a escola, pense no que funcionou anteriormente.²³

As adaptações que podem ser introduzidas na escola secundária incluem:^{22,27}

- Pastas leves, para evitar precisar de ter demasiados livros.
- Ter 2 cópias de livros ou manuais importantes, 1 para casa e 1 para a escola, para evitar a necessidade de transportar livros para a frente e para trás.
- Aumento do uso de meios digitais e ferramentas nos métodos de ensino e na conclusão dos trabalhos escolares.

Dependendo do local onde vive, a escola do seu filho poderá candidatar-se a financiamento para qualquer equipamento específico, se necessário. Contacte a sua associação local de pessoas com acondroplasia para mais informações.



HUB

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

O seu filho continuará a ser monitorizado pela sua equipa médica regularmente. É boa ideia falar com a escola sobre o possível impacto no seu horário.

Pode optar por falar com a escola para se certificar de que o ensino não é muito afetado:²⁷

- Pergunte se o trabalho da sala de aula pode ser fornecido antecipadamente para ser concluído em casa.
- Pergunte se os prazos podem ser prolongados conforme necessário.
- Pergunte se os testes ou exames podem ser feitos em dias diferentes dos de outras crianças.

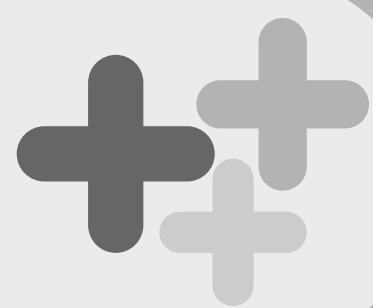


HUB

Idades 7 a 12



Os pais



Cuidados de saúde



Social

12. A criança ganha mais consciência da acondroplasia
13. A criança inicia a escola secundária

Falar com o pessoal docente sobre a acondroplasia

Reúna-se com o pessoal docente antes de o seu filho iniciar a escola secundária para falar com eles sobre a acondroplasia e responder a quaisquer perguntas.

Pode:

- Explicar a acondroplasia aos professores do seu filho se se sentir confortável em fazê-lo.
- Mencionar os sinais de problemas de saúde comuns aos quais podem estar atentos.
- Certificar-se de que o seu filho está incluído nas atividades dos pares e informar a escola sobre quaisquer adaptações necessárias.

Algumas crianças com acondroplasia enfrentam dificuldades na inclusão na escola. Por vezes, isto deve-se ao facto de o pessoal da escola o separar dos seus pares, muitas vezes por motivos físicos. Isto pode afetar a autoestima e o desempenho na escola.²⁸

As associações de pessoas com acondroplasia têm recursos que podem ser fornecidos às escolas para ajudar a explicar a acondroplasia e como esta pode afetar o desenvolvimento académico, pessoal e social do seu filho. Algumas associações também organizam reuniões com o pessoal da escola e os pais para explicar o impacto da acondroplasia na experiência escolar de uma criança.

Preparar o pessoal docente para gerir preocupações sociais

Falar com o pessoal sobre a acondroplasia pode ajudá-los a gerir a forma como outras crianças podem reagir e interagir com o seu filho. Pode querer perguntar ao pessoal qual é a política para lidar com potenciais incidentes de intimidação.²³

Os professores devem ser modelos de como o seu filho deve ser tratado. Pode:

- Dizer aos professores do seu filho que tipo de linguagem pode ser prejudicial.
- Dizer-lhes que palavras prefere usar quando falarem sobre a acondroplasia.



HUB



14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais

O que podem os pais esperar nesta fase?

À medida que o seu filho amadurece, a sua condição torna-se fisicamente mais aparente. O seu sentido de autoconsciência – e consciência da sua acondroplasia – continuarão a desenvolver-se. Também pode tornar-se mais consciente de questões sociais que podem afetar pessoas com acondroplasia.^{29,30}

Por vezes, as pessoas com acondroplasia enfrentam discriminação, afetando coisas como a autoestima, educação e emprego. Isto é frequentemente causado por estereótipos culturais ou crenças incorretas sobre pessoas com acondroplasia – associadas aos meios de comunicação social e publicidade, filmes, histórias ou mesmo mitologias.^{29,30}

É importante ensinar o seu filho a ser confiante e a defender-se por si mesmo. Quanto mais confiante o seu filho se sentir em si mesmo, no seu corpo e no seu lugar no mundo, mais equipado estará para a vida adulta.

Conselhos para os pais

Ensine ao seu filho que o seu sucesso e o seu lugar na sociedade não estão associados à sua altura física. É o seu carácter e capacidades que irão determinar o seu futuro, incluindo como se veem a si próprios. Fale sempre de forma positiva sobre as suas opções futuras e incentive-o a aspirar a atingir os seus objetivos.

Pode ajudar a construir a autoestima do seu filho:

- Encorajando a “positividade do corpo” através de elogios sobre a sua aparência e comportamento.
- Elogiando o seu filho quando este ultrapassa um obstáculo ou alcança algo.

Ensinando ao seu filho que nunca é aceitável ser intimidado ou receber observações insultuosas ou discriminatórias.

Esteja atento a sinais de que o seu filho possa estar a ter dificuldades, tais como ficar mais retraído ou recusar participar em atividades de que gostava. Incentive-o a continuar a participar em atividades sociais e a ser resiliente.³¹

Pode ser útil para as pessoas com acondroplasia passarem tempo com outras pessoas com a condição ou juntarem-se às comunidades online. Procure associações de pessoas com acondroplasia que ofereçam oportunidades de conhecer outras pessoas com acondroplasia, presencialmente ou em grupos online.



Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

As preocupações sobre a autoimagem podem afetar a saúde mental de uma pessoa e, em alguns casos, podem levar a doenças como a depressão.³¹

A depressão é mais frequente em pessoas com acondroplasia do que na população em geral, por isso é boa ideia estar ciente dos sinais. Estes incluem:³¹

- Um humor contínuo triste, ansioso ou “vazio”
- Sentimentos de desespero
- Irritabilidade, frustração ou agitação
- Perda de interesse nos passatempos
- Diminuição da energia
- Dificuldade em dormir

Se observar estes sinais ou tiver quaisquer preocupações sobre a saúde mental do seu filho, contacte imediatamente a equipa médica do seu filho ou um profissional de saúde mental. Para apoio e sensibilização geral à saúde mental, contacte a associação local de pessoas com acondroplasia para obter aconselhamento.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- O que posso fazer para ajudar o bem-estar mental do meu filho?
- Que apoio de saúde mental está disponível para o meu filho se ele precisar?
- Quem estará envolvido na prestação de cuidados de saúde mental?



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Ensinar o seu filho a abordar comportamentos discriminatórios

Por vezes, o seu filho pode querer falar publicamente contra o comportamento discriminatório.

Pode:

- Ajudar o seu filho a planear e a praticar o que ele pode dizer ou como responderia se isto lhe acontecesse. Pode ter as suas próprias experiências que pode partilhar com ele sobre como lidou com situações semelhantes.
- Falar com o seu filho sobre como este lidaria com quaisquer situações na escola e quais são as opções para levantar questões com os professores.



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

O que podem os pais esperar nesta fase?

Durante a adolescência, o seu filho irá tornar-se mais independente. Pode começar a socializar mais com amigos. Pode começar a transportar-se por si próprio, seja por transportes públicos ou no seu próprio carro.

Todas as pessoas com acondroplasia amadurecem a um ritmo diferente. Esteja atento a sinais que o seu filho queira ou precise de mais liberdade. Esteja preparado para incentivar isto quando tal acontecer.

As pessoas com acondroplasia podem aprender a conduzir para ganhar mobilidade independente. Para conduzir um carro com segurança, as pessoas com acondroplasia irão precisar de um veículo com adaptações. Por exemplo:

- extensões de pedais.
- almofadas dos assentos elevadas.
- desligar o airbag (as regras variam consoante o país).

Entrar no local de trabalho é outro marco para muitos adolescentes. Isto pode ser um emprego a tempo inteiro ou um emprego casual. Podem existir algumas profissões a que as pessoas com acondroplasia têm dificuldade de aceder. Por exemplo, alguns trabalhos que requerem muita mobilidade física.

Conselhos para os pais

Procure alcançar um equilíbrio entre oferecer apoio e incentivar atividades independentes, se se enquadrarem no seu estilo parental e fronteiras familiares.³²

Por exemplo, pode encorajar o seu adolescente a comprar a sua própria roupa, mesmo que precise de ajustes.

Se tiver um adolescente mais velho que esteja relutante em fazer as coisas de forma independente, fale com ele sobre como ele se sente. Incentive a independência ao ritmo apropriado e confortável para o seu filho.

Incentive o seu adolescente a ajudar nas tarefas domésticas. Isto pode incluir limpar a casa ou lavar a roupa, onde podem ser necessárias adaptações para ajudar a aspirar, alcançar superfícies, aceder a máquinas de lavar roupa com carregador superior, etc.

Continua na página seguinte ►



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

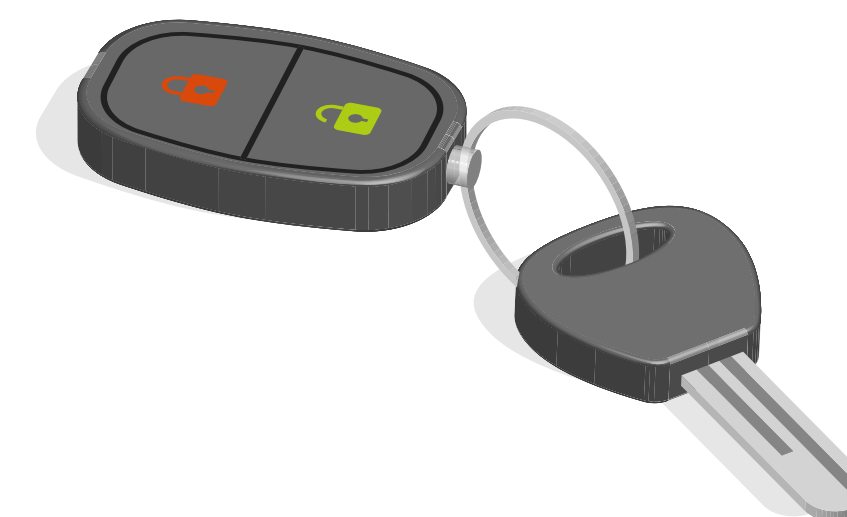
14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Pode ajudar o seu filho a aprender a conduzir ao:³³

- Procurar instrutores ou escolas de condução que tenham experiência em ensinar pessoas que precisam de adaptações para conduzir.
- Abordar necessidades específicas e adaptações com o instrutor/escola escolhido.
- Pesquisar adaptações e onde as encontrar com associações de pessoas com acondroplasia.
- Investigar como o seu seguro pode ser afetado ou que opções de seguro existem para o seu filho
- Investigar o contexto jurídico onde vive, por exemplo, relativamente a interruptores de ligar-desligar o airbag ou outras adaptações

Pode apoiar o seu adolescente a encontrar trabalho ao:³²

- Identificar os seus pontos fortes e capacidades em vez de limitações.
- Organizar períodos de “experiência de trabalho” em locais de trabalho apropriados para melhorar a sua confiança e experiência no local de trabalho.
- Encontrar aconselhamento de consultores qualificados.
- Investigar leis antidiscriminação relacionadas com a contratação no local de trabalho, apenas para o caso.
- Contactar associações de pessoas com acondroplasia para obter aconselhamento.



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
- 15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
- 16. Sexo e relações
- 17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Ao longo dos anos da adolescência, os check-ups regulares de cuidados de saúde do seu filho continuarão, incluindo exames regulares para:¹⁴

- Apneia do sono e problemas auditivos.
- Possíveis problemas ortodônticos.
- Dor e fadiga.

À medida que o seu filho se prepara para transitar para os cuidados de adultos, deve envolver-se mais em conversas com a sua equipa de cuidados de saúde.³² Idealmente, deve tentar desempenhar um papel mínimo nestas conversas para adolescentes mais velhos. No entanto, esteja preparado para falar em nome do seu filho ou fazer perguntas, se necessário.

Fale com o seu adolescente antes dos check-ups para ver quanto envolvimento ele quer que tenha e, no caso de adolescentes mais velhos, se gostariam que estivesse no consultório do médico com ele ou que esperasse no exterior.

Incentive-o a fazer perguntas e tente não falar em seu nome (a menos que precise de o fazer). Isto fará com que ele fale com os médicos e compreenda informações importantes.



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Preparar o seu filho para se autossustentar na sociedade

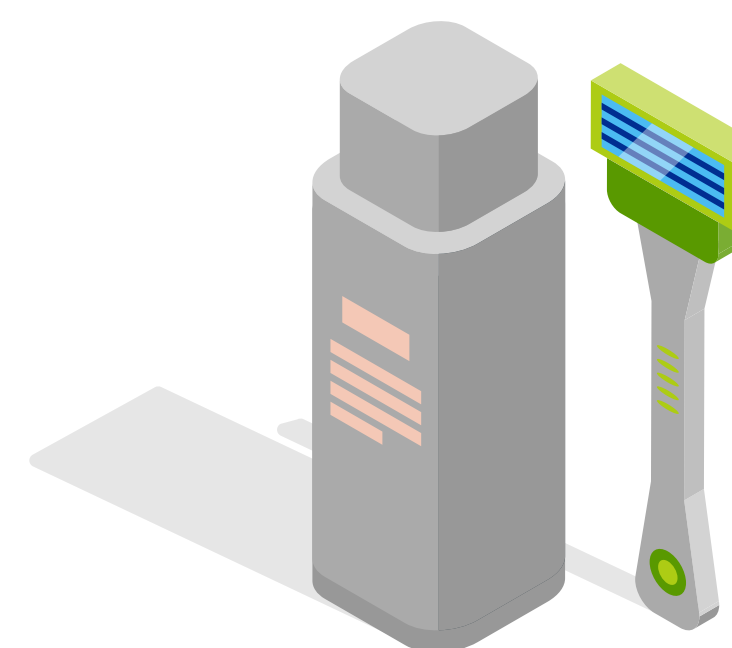
À medida que o seu adolescente aprende a viver de forma independente, é importante que possa ser proativo na procura de ajuda ou aconselhamento, bem como na defesa de si próprio. Por exemplo, durante o processo de encontrar trabalho.

Juntamente com o seu adolescente, pode:

- Planear e praticar o que pode dizer ou fazer se ouvir linguagem discriminatória, por exemplo, durante uma entrevista de emprego.
- Recorde ao seu adolescente como é que pode responder nestas situações – ignorar o comentário ou fornecer respostas ou explicações simples sobre a acondroplasia.

Você e o seu adolescente provavelmente já têm uma forma padrão de descrever a acondroplasia às pessoas à sua volta. Pode ser uma boa altura para rever esta descrição e o texto que prefere que as pessoas utilizem para falar sobre a acondroplasia.

Se ainda não o fez, pode apresentar o seu filho às associações de pessoas com acondroplasia para que saibam que estas são fontes valiosas de apoio e informação.



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

O que podem os pais esperar nesta fase?

Em algum momento, o seu adolescente provavelmente terá perguntas sobre relações sexuais. Compreender as perguntas ou preocupações que ele possa ter irá permitir-lhe ter uma conversa franca e honesta quando chegar o momento certo.³⁴

Os jovens com acondroplasia irão desenvolver-se sexualmente da mesma forma que os seus pares.¹No entanto, as pessoas que vivem com condições como a acondroplasia podem ser descartadas como seres não-sexuais pela população em geral.³⁵ Isto pode afetar negativamente a sua autoconfiança e a capacidade de encontrar um parceiro.³⁶

Haverá diferentes abordagens a este tópico, dependendo do contexto cultural, crenças e preferências da sua família. O que se segue é apenas um conselho: é importante fazer o que é adequado para si e para a sua família.

Conselhos para os pais

Informe o seu filho de que irá sentir os mesmos sentimentos e sentir as mesmas alterações físicas durante a puberdade que os seus pares.³⁶

Tranquilize-o que:³⁶

- As pessoas com acondroplasia têm os mesmos direitos de todas as outras quando se trata de ter um parceiro, se isto for algo que gostariam.
- Existem muitas pessoas com acondroplasia em relações de longo prazo.
- A sua atratividade para um parceiro não está limitada pela sua altura física.

Esteja preparado para abordar a intimidade com o seu adolescente. Os jovens com acondroplasia podem precisar de encontrar formas de serem íntimos que superem as limitações físicas que eles ou o seu parceiro podem ter.^{14,34} Estes serão diferentes para casais onde ambos os parceiros têm acondroplasia em comparação com aqueles em que um parceiro tem acondroplasia e o outro tem a altura média.

Informe o seu adolescente sobre o que fazer se se deparar com um comportamento sexual coercivo ou predatório.²⁹

Existe pouco aconselhamento oficial sobre este tópico, mas as associações de pessoas com acondroplasia poderão oferecer-lhe conselhos se você ou o seu adolescente as contactar.



Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

A fertilidade do seu filho não será afetada pela acondroplasia. Um tópico importante a abordar é o risco genético de ter um filho com acondroplasia. Este risco irá mudar dependendo do seu parceiro, com o risco a aumentar se ambos os parceiros tiverem acondroplasia.¹⁴ O seu filho pode querer abordar isto com um profissional de saúde.

Pode ter tido alguns conselhos sobre isto se teve aconselhamento genético no passado. Agora, é importante que o seu filho também tenha esta informação. Isto irá informar a tomada de decisões sobre intimidade e planeamento familiar.

Fale com a sua equipa médica se precisar de informações sobre riscos genéticos ou sobre o acesso a aconselhamento genético. Se preferir, pergunte à sua equipa médica se consegue dar conselhos de intimidade e contraceção diretamente ao seu adolescente.

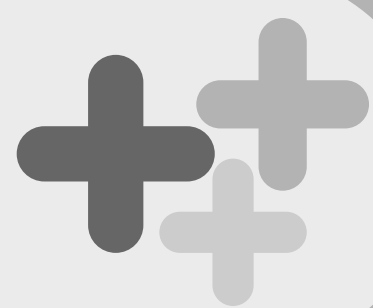


HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

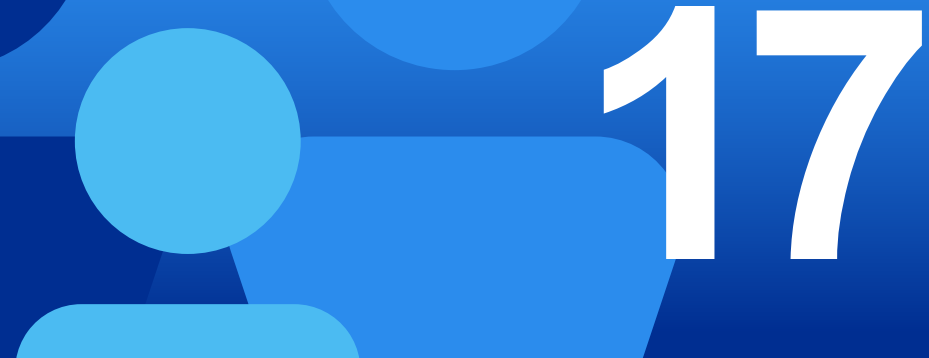
Preparar o seu adolescente para falar sobre a acondroplasia com os parceiros

Pode querer falar com o seu adolescente sobre como este irá abordar a acondroplasia com potenciais parceiros futuros.

Pode apoiar o seu adolescente ao:

- Pensar em conjunto sobre as palavras que ele prefere que os parceiros utilizem para falar sobre a acondroplasia.
- Planear e praticar o que ele pode dizer ou fazer se ouvir linguagem discriminatória no contexto de uma relação íntima.
- Explorar como ele falará com potenciais parceiros futuros sobre quaisquer dificuldades físicas que tenha que possam afetar a intimidade.





17

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Transição para cuidados de saúde de adultos

O que podem os pais esperar nesta fase?

Entre os 16 e os 18 anos, o seu filho irá transitar para o sistema de saúde para adultos.³⁷ Pode precisar do seu apoio para gerir esta transição.

O seu filho tornar-se-á mais responsável pela tomada de decisões sobre os seus próprios cuidados de saúde. O seu filho pode fazer coisas com as quais não concorda, como faltar a consultas ou decidir não fazer tratamentos.³⁸ Pode preferir fazer outras atividades ou socializar.

Tente dar ao seu adolescente um certo nível de liberdade para gerir os seus próprios cuidados de saúde. Durante este período de mudança, o apoio emocional contínuo de amigos e família pode ajudar o seu filho a não se sentir demasiado desorientado.

Dependendo do local onde vive, a cobertura do seguro de saúde pode mudar à medida que o seu filho se torna adulto, por isso pode ter de se preparar para isto.³⁷

Conselhos para os pais

Pode capacitar o seu filho para gerir os seus próprios cuidados, mas também pode precisar de fornecer alguma ajuda. Por exemplo, pode querer:

- Enfatizar a importância dos seguimentos regulares.
- Ensinar ou mostrar ao seu filho como comunicar as suas necessidades aos profissionais de saúde.
- Apoiar com coisas práticas, como aviar receitas, agendar ou viajar para as consultas.

Discuta quaisquer preocupações com o seu filho. A transição para uma nova equipa de cuidados de saúde pode ser difícil para ambos.^{37,39-41} Pode ter desenvolvido uma relação próxima com a sua equipa de cuidados de saúde atual.

Se ainda não o fez, apresente ao seu filho associações de pessoas com acondroplasia. Elas:

- São uma fonte de apoio e informações adicionais.
- Podem ajudar no processo de transição administrativa.
- Podem pô-lo em contacto com pessoas que passaram por esta transição.



HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Não existe uma abordagem “universal” ou um momento “certo” definido para o seu filho se transferir para os serviços de cuidados de saúde de adultos – embora geralmente seja entre os 16 e 18 anos de idade.³⁷

Comece a ter conversas com o seu filho e com a equipa de cuidados de saúde sobre a transição o mais cedo possível, para garantir que o processo é o mais simples possível. A sua equipa atual pode ajudar a criar um plano de transição e aconselhar especialistas com experiência no tratamento da acondroplasia.

Na idade adulta, os cuidados irão focar-se em manter a saúde e a capacidade de realizar a sua vida diária, com o mínimo de problemas de dor ou mobilidade possível. Pessoas com acondroplasia:^{6,37,42}

- Podem continuar a enfrentar alguns dos problemas de saúde que tiveram na infância, tais como apneia do sono e problemas na coluna vertebral.
- Podem desenvolver problemas auditivos mais cedo do que outras pessoas, por isso pode ser necessário um rastreio de rotina.
- Estão em maior risco de obesidade, por isso o controlo do peso é importante.
- Podem sentir dor contínua nas costas, articulações e pernas, o que pode afetar o seu bem-estar e humor.

É importante que o seu adolescente esteja ciente e tenha acesso ao seu próprio historial clínico.³⁷ Você ou o seu filho devem pedir à sua equipa médica que o forneça ao entrar nos cuidados de adultos.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

- Em que é que os serviços de cuidados de saúde para adultos diferem?
- Têm um plano de transição de cuidados habituais?
- Com que frequência o meu adolescente terá de comparecer às consultas assim que transitar para os cuidados de adultos?
- Como se certificam de que o historial clínico do meu adolescente é entregue para que não sofra uma redução nos seus cuidados habituais?

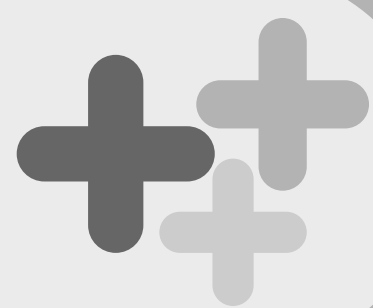


HUB

Idades 13 a 18



Os pais



Cuidados de saúde



Social

14. O sentido de autoconsciência do jovem desenvolve-se ainda mais
15. O jovem começa a procurar independência na adolescência
16. Sexo e relações
17. Transição para cuidados de saúde de adultos

Preparar o seu filho para abordar com profissionais de saúde

À medida que transita para os cuidados de adultos, o seu filho – agora um jovem adulto – precisará de ser o seu melhor defensor e liderar discussões sobre a sua saúde. Pode ajudar a prepará-lo para estas conversas.

É importante saber que o sistema de cuidados para adultos não proporciona tanto apoio às pessoas com acondroplasia como o sistema de cuidados para crianças, por isso prepará-las para se defenderem a si próprias será particularmente importante.^{37,39–41}

À medida que os serviços de cuidados de saúde se tornam menos especializados na acondroplasia, podem sofrer estigmas nestes contextos.²⁹ Pode falar com o seu adolescente sobre o que ele pode dizer ou fazer se ouvir linguagem discriminatória num contexto de cuidados de saúde.



HUB

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre o nascimento e os 2 anos de idade

O seu filho será cuidadosamente verificado e monitorizado pela sua equipa médica durante a primeira infância.^{6,10,14,24,43,44} Isto destina-se a monitorizar os seus marcos de desenvolvimento e a procurar problemas físicos que podem afetar crianças com acondroplasia. Sinta-se à vontade para fazer ao seu médico perguntas sobre o que ele vê nos exames e testes para sua compreensão.

A sua equipa médica pode recomendar:

- Exames do cérebro, pescoço e coluna vertebral, para verificar a existência de problemas na coluna:⁶
 - Estes irão verificar um problema chamado estenose foraminal, em que a espinal medula, um dos principais nervos do corpo, é comprimida pelos ossos da cabeça. As leituras regulares são uma forma fiável de monitorizar este problema.
 - O seu filho poderá realizar pelo menos uma RMN no primeiro ano de vida. Poderão ser necessárias RMN adicionais.
- Um estudo do sono para detetar apneia do sono:
 - Se o seu filho apresentar sinais de apneia do sono (quando a respiração para e começa durante o sono), o seu médico pode recomendar um estudo do sono para verificar como isto está a afetar a sua saúde e para ver o que o está a causar.^{1,6,45} Será recomendado um estudo do sono antes do seu filho completar 1 ano de idade.^{6,10}

- Os sinais a observar por si mesmo quando o seu bebé está a dormir incluem: respiração que começa e para durante o sono, ressonar alto, falta de ar durante o sono e alterações na cor da pele.⁴⁵
- Um teste de audição, para procurar sinais de infeção do ouvido médio:
 - Os testes de audição podem ajudar os médicos a ver se o seu filho tem dificuldade em ouvir, o que pode ser um sinal de uma infeção no ouvido.⁴⁶ Isto é frequente e tratável em crianças com acondroplasia.^{6,10}
 - Os sinais a ter em atenção incluem: puxar a(s) orelha(s), agitação e choro, dificuldade em dormir, febre, drenagem de líquidos do ouvido, dificuldade em ouvir ou responder a sons baixos.⁴⁶
- Reunião com um especialista de ouvidos, nariz e garganta para avaliar potenciais preocupações relacionadas com a posição da língua, tónus muscular baixo (hipotonia) e respiração.⁶

O seu filho poderá sofrer outras complicações raras associadas à acondroplasia, que irão requerer testes adicionais. Pode encontrar mais informações sobre estas complicações visitando os websites das associações de pessoas com acondroplasia.

Continua na página seguinte ►

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre o nascimento e os 2 anos de idade (cont.)

Tal como qualquer criança, fale com um profissional de saúde se se sentir preocupado com a sua saúde. Não há perguntas tolas e não desperdiçará o tempo de ninguém.

Tratamentos e terapêuticas

Pode ouvir falar de determinados tratamentos concebidos para ajudar no desenvolvimento físico de uma criança com acondroplasia. É uma boa ideia investigar estas opções e discuti-las com a sua equipa médica.

Tratamentos cirúrgicos

- Se os exames do cérebro, cabeça e pescoço do seu filho mostrarem problemas na coluna, a sua equipa médica pode sugerir tratamento cirúrgico. Uma cirurgia comum em crianças com acondroplasia é um procedimento para reduzir a pressão na espinal medula se estiver a ser comprimida pelos ossos da cabeça e pescoço (estenose do Foramen magno).⁶ Existem também coisas que pode fazer como pai/mãe para ajudar a prevenir problemas na coluna.
- Estão disponíveis outras opções cirúrgicas para crianças com problemas específicos, quando sugeridas por especialistas.

Tratamento para infeções do ouvido médio

- As infeções dos ouvidos são frequentes em crianças com acondroplasia.¹⁰ Algumas crianças que têm infeções repetidas e podem precisar da colocação de tubos de ventilação nos ouvidos, o que pode ajudar a diminuir as probabilidades de infeções adicionais.²⁰
- Os tubos de ventilação serão colocados durante uma operação. O seu filho receberá anestesia geral, por isso estará inconsciente e não sentirá dor durante o procedimento. As crianças mais velhas e os adultos nem sempre precisam de estar totalmente a dormir para este tratamento, por isso certifique-se de que verifica o que irá acontecer com o seu filho.²⁰

Tratamento para apneia do sono

- Algumas crianças com apneia do sono necessitam de uma operação para remover as adenoides. As adenoides são pequenas áreas de tecido carnudo na parte de trás da garganta, o que pode dificultar a respiração para algumas pessoas.⁶

Continua na página seguinte ►



HUB



Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre o nascimento e os 2 anos de idade (cont.)

O seu filho pode sentir alguma dor após diferentes tratamentos – embora isto seja normal, deve abordar as opções de alívio da dor com a sua equipa médica. Certifique-se de que a sua casa está pronta para o seu filho quando este voltar para casa, para que tudo o que ele precisa esteja perto e coisas como transporte, roupa e mobiliário estejam organizados.

Determinadas terapêuticas podem também estar disponíveis para o seu filho. Por exemplo, osteopatia ou hidroterapia, que pode melhorar a qualidade de vida das crianças com acondroplasia.¹⁰

Pode querer explicar os testes e procedimentos a quaisquer outras crianças da família, para que também tenham conhecimento do que irá acontecer ao irmão com acondroplasia. Ajude-as a compreender que o irmão pode precisar de visitar os hospitais regularmente e que isto pode ter impacto nas suas rotinas se o pai/mãe tiver de se ausentar.



HUB

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre os 3 e os 6 anos de idade

O seu filho será regularmente verificado pela sua equipa de cuidados de saúde para procurar problemas que possam afetá-lo entre os 3 e os 6 anos.^{6,14} A sua equipa de cuidados de saúde também continuará a acompanhar os marcos de desenvolvimento, como caminhar e desenvolvimento da fala. Certifique-se de que realiza estes check-ups para que quaisquer problemas deste tipo possam ser encontrados o mais cedo possível. Continue a contactar associações de pessoas com acondroplasia ou fale com a sua equipa médica para qualquer aconselhamento que possa precisar.

Tratamentos e terapêuticas

Se notar algo com que esteja preocupado, que pareça pouco habitual para o seu filho ou que esteja a causar problemas óbvios, fale com a sua equipa médica. Eles irão trabalhar consigo para tomar uma decisão sobre que tratamento ou apoio, se algum, o seu filho precisa.

Durante este período, o seu filho poderá precisar do seguinte:

- Tratamento para infeções do ouvido médio
 - Consulte a informação sobre o tratamento de infeções auditivas na secção “Entre o nascimento e os 2 anos de idade” do roteiro

- Tratamento para apneia do sono
 - Consulte a informação sobre tratamento para a apneia do sono na secção “Entre o nascimento e os 2 anos de idade” do roteiro.
- Tratamento para dentes e problemas dentários
 - As crianças com acondroplasia podem ter problemas dentários, tais como dentes “apinhados”. Quando o seu filho tiver cerca de 5-6 anos de idade, deve ser encaminhado para um check-up com um dentista especialista chamado ortodontista, para ver se são necessários tratamentos (por exemplo, aparelhos ou uma expansão palatal, um dispositivo instalado para alargar o maxilar superior).^{6,47}
- Ajuda com a fala
 - Algumas crianças têm problemas contínuos com a fala ou comunicação, caso em que o seu filho pode ser observado por um especialista de terapia da fala e da linguagem.⁶

Continua na página seguinte ►



HUB

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre os 3 e os 6 anos de idade (cont.)

- Apoio para problemas com o movimento e postura
 - Se o seu filho tiver problemas continuados com o movimento ou postura, pode ser encaminhado para um fisioterapeuta. Para problemas graves com as pernas, braços, costas/pescoço ou outras articulações, o seu filho pode precisar de ser verificado por um ortopedista.⁶
 - Entre os 2 e os 12 anos, algumas crianças com acondroplasia desenvolvem pernas arqueadas, ou isto pode tornar-se mais pronunciado. Peça aconselhamento à sua equipa médica se isto for algo sobre o qual tenha preocupações ou perguntas.⁶

O seu filho pode sentir alguma dor após diferentes tratamentos – embora isto seja normal, deve abordar as opções de alívio da dor com a sua equipa médica. Certifique-se de que a sua casa está pronta para o seu filho quando este regressar dos tratamentos, para que tudo o que ele precisa esteja perto e coisas como transporte, roupa e mobiliário estejam organizados.

O seu filho pode continuar algumas das terapêuticas regulares que tem recebido desde o início da infância. Por exemplo, osteopatia, terapia da fala ou hidroterapia, que podem melhorar a qualidade de vida dos jovens com acondroplasia.

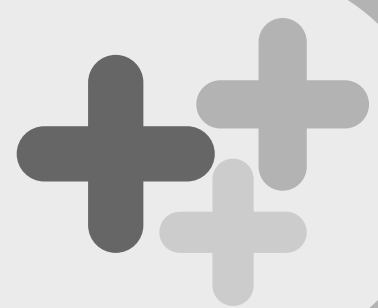


HUB

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre os 7 e os 12 anos de idade

O seu filho será regularmente verificado pela sua equipa de cuidados de saúde para procurar problemas que possam afetá-lo entre os 7 e os 11 anos.^{6,14} Certifique-se de que realiza estes check-ups para que quaisquer problemas deste tipo possam ser encontrados o mais cedo possível. Continue a contactar associações de pessoas com acondroplasia ou fale com a sua equipa médica para qualquer aconselhamento que possa precisar.

Tratamentos e terapêuticas

Se notar algo com que esteja preocupado, que pareça pouco habitual para o seu filho ou que esteja a causar problemas óbvios, fale com a sua equipa médica. Eles irão trabalhar consigo para tomar uma decisão sobre que tratamento ou apoio, se algum, o seu filho precisa.

Durante este período, o seu filho poderá precisar do seguinte:

- Tratamento para infeções do ouvido médio
 - Consulte a informação sobre o tratamento de infeções auditivas na secção “Entre o nascimento e os 2 anos de idade” do roteiro
- Tratamento para apneia do sono
 - Consulte a informação sobre tratamento da apneia do sono na secção “Entre o nascimento e os 2 anos de idade” do roteiro.
- Tratamento para dentes e problemas dentários
 - Antes dos 6 anos de idade, o seu filho deve ter sido encaminhado para um check-up com um dentista especialista chamado ortodontista. É frequente que crianças com acondroplasia tenham problemas dentários, tais como dentes “apinhados” ou “mordida inferior”.^{6,48}
 - Se o seu filho precisar de cirurgia dentária, será examinado para confirmar a opção mais segura para alívio da dor.^{6,48}
 - O seu filho terá check-ups de rotina com dentistas gerais durante a infância e adolescência. O dentista irá dar conselhos sobre bons hábitos dentários, tais como conselhos sobre dieta, técnicas de limpeza e produtos, e monitorizar os padrões de crescimento dos dentes e maxilares do seu filho.^{6,48}
- Ajuda com a fala
 - Algumas crianças têm problemas contínuos com a fala ou comunicação, caso em que o seu filho pode ser observado por um especialista de terapia da fala e da linguagem.⁶

Continua na página seguinte ►



HUB

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

Entre os 7 e os 12 anos de idade (cont.)

- Problemas com o movimento e a postura
 - Se o seu filho tiver problemas continuados com o movimento ou postura, pode ser encaminhado para um fisioterapeuta. Para problemas graves com as pernas, braços, costas/pescoço ou outras articulações, o seu filho pode precisar de ser verificado por um ortopedista.⁶
 - Entre os 2 e os 12 anos, algumas crianças com acondroplasia desenvolvem pernas arqueadas, ou isto pode tornar-se mais pronunciado. Peça aconselhamento à sua equipa médica se isto for algo sobre o qual tenha preocupações ou perguntas.⁶

Tratamentos e terapêuticas

Pode ouvir falar de determinados tratamentos concebidos para ajudar uma criança com acondroplasia. É uma boa ideia investigar estes tratamentos e discuti-los com a sua equipa médica.

O seu filho pode sentir alguma dor após diferentes tratamentos – embora isto seja normal, deve abordar as opções de alívio da dor com a sua equipa médica. Certifique-se de que a sua casa está pronta para o seu filho quando este regressar dos tratamentos, para que tudo o que ele precisa esteja perto e coisas como transporte, roupa e mobiliário estejam organizados.

O seu filho pode continuar algumas das terapêuticas regulares que tem recebido desde o início da infância. Por exemplo, osteopatia, terapia da fala ou hidroterapia, que podem melhorar a qualidade de vida dos jovens com acondroplasia.



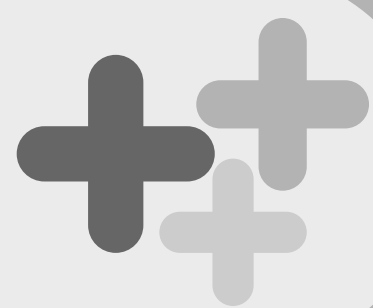
HUB

Entre os 13 e os 18 anos de idade

Considerações sobre cuidados de saúde



Os pais



Cuidados de saúde



Social

- 18. Entre o nascimento e os 2 anos de idade
- 19. Entre os 3 e os 6 anos de idade
- 20. Entre os 7 e os 12 anos de idade
- 21. Entre os 13 e os 18 anos de idade

O seu filho será regularmente verificado pela sua equipa de cuidados de saúde para procurar problemas que possam afetá-lo entre os 13 e os 18 anos.^{6,14} Certifique-se de que realiza estes check-ups para que quaisquer problemas deste tipo possam ser encontrados o mais cedo possível. Continue a contactar associações de pessoas com acondroplasia ou fale com a sua equipa médica para qualquer aconselhamento que possa precisar.

Durante a adolescência, incentivar uma quantidade crescente de independência e responsabilidade pelos seus próprios cuidados de saúde irá ajudar o seu filho a transitar para os cuidados de adultos quando atingir a idade adulta.

Tratamentos e terapêuticas

No final da adolescência e no início da idade adulta, as dores nas articulações, pernas e costas podem ser comuns. Se o seu filho tiver problemas de movimento ou postura, ou considerar certas ações difíceis ou dolorosas, pode ser encaminhado para um fisioterapeuta. Para problemas graves com as pernas, braços, costas/pescoço ou outras articulações, o seu filho pode ter de ser verificado por um ortopédico. A rigidez do cotovelo pode piorar com a idade – isto será monitorizado pela sua equipa médica.⁶

Existem alguns problemas médicos específicos sobre os quais a sua equipa médica irá perguntar durante a adolescência do seu filho, incluindo:^{6,49}

- A sua capacidade de realizar determinadas tarefas, como cuidar de si próprio, conduzir e o funcionamento diário geral. Isto dá aos médicos uma noção geral do seu bem-estar e independência. Poderá ser perguntado ao seu filho se necessita de qualquer equipamento adaptado ou dispositivos de mobilidade para ajudar a maximizar a sua independência. Poderá ser encaminhado para uma terapia ocupacional para aconselhamento.
- Como acha que controla o seu peso, o que pode ter impacto na saúde geral, saúde conjunta e mobilidade independente. A sua equipa de cuidados de saúde irá fornecer informações sobre o exercício e a importância de fazer uma dieta saudável para manter a força, saúde geral e flexibilidade do seu filho.
- Exercício físico e/ou desporto adequado, para minimizar o risco de lesões ou complicações. Isto é importante nesta fase porque o seu filho irá realizar mais atividades por si só, e a atividade física irá ajudar com o seu humor e saúde mental e manter o seu peso a um nível saudável.



HUB

Recursos adicionais

- Beyond Achondroplasia (inglês/português/espanhol/russo)
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/>
- Beyond Achondroplasia – Achondroplasia Challenges (inglês/português/espanhol/russo)
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/achondroplasia-challenges>
- The first European consensus on principles of management for achondroplasia (inglês)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34332609/>
- Those who live with Achondroplasia have stories that go beyond what is seen (espanhol):
<https://achondroplasia.biomarin.com/es-419/mihistoriavamasalla/>
- A little Polish story book - understanding dwarfism (polaco)
<https://understandingdwarfism.com/a-little-story-book>
- The roof of the world story book (italiano)
<https://www.carthusiaedizioni.it/libri/511/il-tetto-del-mondo>
- ‘Nanismo’ written by Velvit Severo (português)
- ‘Strong and Mighty Max’ (inglês)
<https://strongandmightymax.com/>
- ‘Not too big, not too small, just right for me!’ (inglês)
<https://understandingdwarfism.com/childrens-book>
- ‘Let the sun shine’ story book (espanhol)
https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/QUE%20SALGA%20EL%20SOL.pdf
- Police short story (espanhol)
[https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20\(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E\).pdf](https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E).pdf)
- Optimising the diagnosis and referral of achondroplasia in Europe: European Achondroplasia Forum best practice recommendations (inglês)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35897040/>
- Achondroplasia: a comprehensive clinical review (inglês)
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30606190/>
- Resources covering secondary education (espanhol)
<https://www.fundacionalpe.org/es/biblioteca?categoria=educacion-y-logopedia>
- Speech Therapy Practical Exercises (espanhol)
<https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Educacion-Logopedia/praxis%20de%20logopedia2021.pdf>
- Achondroplasia & Dwarfism Children’s Book (inglês)
<https://www.achondroplasia.com/childrens-book/>
- ‘Little Big Sister’ written by Eoin Colfer and illustrated by Celia Ivey (inglês)
- ‘Little people: learning to see the world through my daughter’s eyes’ (inglês)
<https://littlepeoplethebook.com/>
- Achondroplasia Chile Association
<https://www.acondro.cl/>
- ANNABRA Brazil
<http://www.annabra.com.br/>
- Associazione per l’Informazione e lo Studio dell’Acondroplasia (AISAC)
aisac.it
- ANDO Portugal
andoportugal.org
- Not So Little People Russia
achondroplasia.ru
- Association des Personnes de Petite Taille (APPT)
appt.asso.fr
- Foundation Exploring Skeletal Dysplasia Together (FEST)
<https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/>
- Fundación ALPE Acondroplasia (ALPE)
fundacionalpe.org
- Association for Children with Achondroplasia
odblokuj-zycie.pl

A BioMarin não é responsável pelo conteúdo disponibilizado num website de Terceiros.



Referências

1. Legare JM. Achondroplasia. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al, eds. *GeneReviews*® [Internet]. University of Washington, Seattle; 1998 Oct 12 [updated 2023 May 11].
2. Boulet S, Althuser M, Nugues F, Schaal J-P, Jouk P-S. Prenatal diagnosis of achondroplasia: new specific signs. *Prenatal Diagnosis*. 2009;29(7):697-702. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pd.2280>.
3. 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. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.115872>.
4. Center for Disease Control and Prevention. Genetic Counseling. Updated 2022 Sept 23. Accessed Dec 6, 2023. https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm.
5. National Society of Genetic Counselors, Genetic Alliance. *Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling*. Genetic Alliance; 2008. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/>
6. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nature Reviews Endocrinology*. 2022;18(3):173-189. <https://doi.org/10.1038/s41574-021-00595-x>.
7. Savarirayan R, Rossiter JP, Hoover-Fong JE, et al. Best practice guidelines regarding prenatal evaluation and delivery of patients with skeletal dysplasia. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2018;219(6):545-562. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.07.017>.
8. ISUOG. Polyhydramnios. Updated 2019 Sept. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.isuog.org/clinical-resources/patient-information-series/patient-information-pregnancy-conditions/growth-and-fluid/polyhydramnios.html>
9. 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):203-215. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02594-3>.
10. The children's hospital at Westmead. Achondroplasia (0-5 years of age): Therapy Guidelines. https://www.beyondachondroplasia.org/content/health/health_therapies/Westmead-Achondroplasia-0-5-years-of-age-Therapy-guidelines.pdf.
11. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>.
12. Barriel C. Sillas, cojines, tronas y otros accesorios para niños con adae. Accessed January 10, 2024. <https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Recomendaciones/SILLAS,%20COJINES,%20TRONAS%20Y%20OTROS%20ACCESORIOS%20PARA%20NIÑOS%20CON%20ADEE.pdf>.
13. Little People of America. Guide for Raising a Child with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/LPA%20New%20View%20FINAL.%20122806.pdf>.
14. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, et al. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6). <https://doi.org/10.1542/peds.2020-1010>.
15. NHS Greater Glasgow and Glyde. Information about Achondroplasia. www.nhsggc.org.uk/media/272500/achondroplasia-information-booklet_sept-22.pdf.
16. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, et al. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. <https://doi.org/10.2147/tacg.S51485>.
17. Beyond Achondroplasia. Speech Therapy. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-therapies/speech-therapy>.
18. March of Dimes. Achondroplasia. <https://www.marchofdimes.org/find-support/topics/planning-baby/achondroplasia#:~:text=Achondroplasia%20is%20a%20common%20cause,to%201%20in%2040%2C000%20babies>.
19. Beyond Achondroplasia. Medical exams/tests. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-guide/medical-exams-tests>.
20. WebMD. Ear Tubes. <https://www.webmd.com/cold-and-flu/ear-infection/child-need-tubes-ear-infection>.
21. Beyond Achondroplasia. Adaptations. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/resources/daily-life/adaptations>.
22. Beyond Achondroplasia. School. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/6-school>.
23. Association restricted growth. Going to School. <https://rgauk.org/wp-content/uploads/2016/09/Goingtoschool.pdf>.
24. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 2005 Sep;116(3):771-83. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-1440>
25. twinkl. Special Educational Needs Coordinator (SENCo). Accessed Dec 6, 2023. <https://www.twinkl.co.uk/teaching-wiki/special-educational-needs-coordinator-senco>.
26. Little People of America. School - Which Sports Are Safe For Children Born With Dwarfism? <https://lpamrs.memberclicks.net/assets/documents/School.PE.Sports.pdf>.



HUB

Referências (cont.)

27. Wagonlander L. School Accommodations for Students with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/School%20Accommodations%20LPA.ppt>.
28. 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. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61903>.
29. Consensus Paper: for an EU that cares about Achondroplasia and other Skeletal Dysplasias with Dwarfism. <https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/post/eu-consensus-skeletal-dysplasias-with-dwarfism>
30. Rasmussen A, Centellas DP. Achondroplasia: casting away the stigma. *Witness*. Vision Project Inc. doi: http://www.visionproject.org/images/img_magazine/pdfs/achondroplasia.pdf.
31. National Institute of Mental Health. Depression. Updated 2021. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.nimh.nih.gov/health/publications/depression>.
32. Yeo M, Sawyer S. Chronic illness and disability. *Bmj*. 2005;330(7493):721-723. <https://doi.org/10.1136/bmj.330.7493.721>.
33. Beyond Achondroplasia. Adaptations For The Car. Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/76-car-adaptations>.
34. Houtrow A, Elias ER, Davis BE. Promoting Healthy Sexuality for Children and Adolescents With Disabilities. *Pediatrics*. 2021;148(1). <https://doi.org/10.1542/peds.2021-052043>.
35. Esmail S, Darry K, Walter A, Knupp H. Attitudes and perceptions towards disability and sexuality. *Disabil Rehabil*. 2010;32(14):1148-1155. <https://doi.org/10.3109/09638280903419277>.
36. Zamboni B. An Exploration of Sexual Health Education Among Individuals with Skeletal Dysplasia (Dwarfism). *American Journal of Sexuality Education*. 2018;13:217-231. <https://doi.org/10.1080/15546128.2018.1457463>.
37. European Achondroplasia Forum. Considerations for the transition from paediatric to adult care in achondroplasia. https://achondroplasiaforum.com/wp-content/uploads/2023/06/Adult-follow-up_Melita-Irving.pdf.
38. Fredwall S, Allum Y, AlSayed M, et al. Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):318. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02479-3>.
39. Bedeschi MF, Mora S, Antoniazzi F, et al. The clinical management of children with achondroplasia in Italy: results of clinician and parent/caregiver surveys. *J Endocrinol Invest*. 2023. <https://doi.org/10.1007/s40618-023-02151-y>.
40. Heath G, Farre A, Shaw K. Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Educ Couns*. 2017;100(1):76-92. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.08.011>.
41. Fegran L, Hall EO, Uhrenfeldt L, Aagaard H, Ludvigsen MS. Adolescents' and young adults' transition experiences when transferring from paediatric to adult care: a qualitative metasynthesis. *Int J Nurs Stud*. 2014;51(1):123-135. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2013.02.001>.
42. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, et al. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. <https://doi.org/10.1111/cge.13542>.
43. J P, Perpiñán S, Mayo M, et al. Estudio sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo. La primera noticia [Study on the professional procedures, experiences and needs of parents when they are told their child has a disability or developmental disorder. Breaking the news]. 2013;54:S3-9. <https://doi.org/https://doi.org/10.33588/rn.54S01.2012006>.
44. Fundación ALPE Achondroplasia. Health Supervision of Achondroplasia: 1 month to 1 year. https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Manejo_clinico/Supervision-salud-1-mes-a-1-ano-1.pdf.
45. National Heart Lung and Blood Institute. Sleep Apnoea Symptoms. Updated 2023 Nov 28. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/sleep-apnea>.
46. National Institute on Deafness and Other Communication Disorders. Ear Infections in Children. Updated 2022 Mar 16. Accessed Dec 6, 2023. <https://www.nidcd.nih.gov/health/ear-infections-children>.
47. 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. <https://doi.org/10.1136/jmg.35.9.705>.
48. Salma U, Sinha A, S S. Achondroplasia: A Rare Syndrome. *CODS Journal of Dentistry*. 2020;12(1):17-20. <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10063-0058>.
49. Beyond Achondroplasia. Achondroplasia challenges in teenagers Accessed Dec 12, 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/achondroplasia-challenges/teenagers>.

