O LIVRO DA
ACONDROPLASIA

Breve viagem sobre uma displasia óssea

ANDO

ANDO

Título: O Livro da Acondroplasia

Conteúdos, edição, ilustrações e design gráfico: ANDO Portugal

©2022, ANDO Portugal — Associação Nacional de Displasias Ósseas

www.andoportugal.org

O LIVRO DA

ACONDROPLASIA

Breve viagem sobre uma displasia óssea

ÍNDICE

I O que é a Acondroplasia

II As Características da Acondroplasia

III A Linguagem

IV Vamos fazer cumprir a Constituição

ANDO

I O QUE É A ACONDROPLASIA

1 A acondroplasia é uma **displasia óssea** — **condição genética rara** — que afeta ossos e cartilagem. É a displasia óssea mais frequente e estima-se que 1 em cada 25 mil crianças nasce com esta condição. Os seus efeitos mais visíveis são a **baixa estatura**, a desproporção de membros e as características faciais. A acondroplasia afeta quase todos os ossos do corpo e o seu impacto pode levar a complicações graves, progressivas e duradouras. No entanto, a acondroplasia não impede as pessoas de terem vidas felizes e gratificantes.

A acondroplasia pode ser diagnosticada a partir do 3º trimestre de gravidez

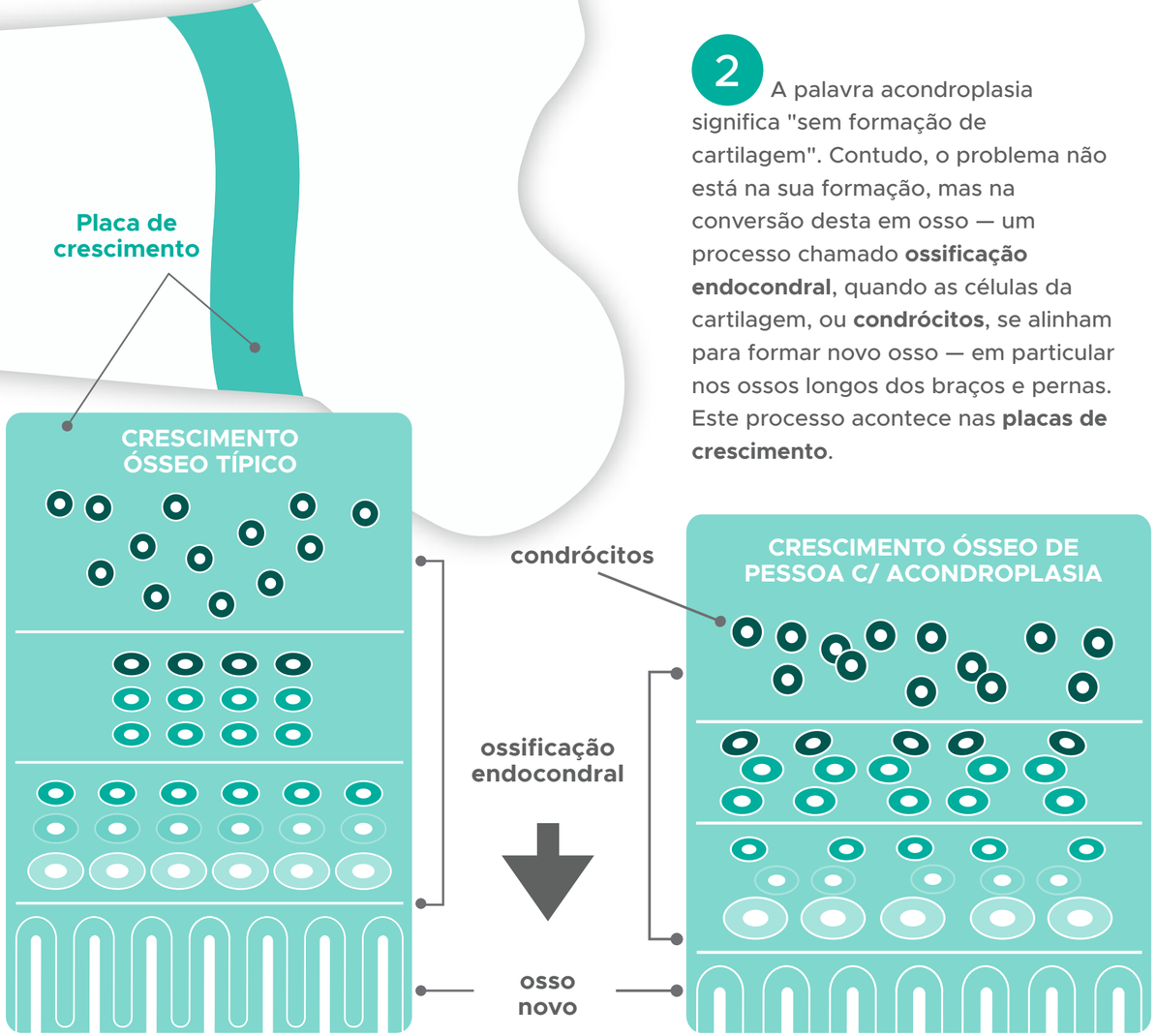
3 A acondroplasia é causada por mutações no gene **FGFR3**. Este gene é responsável pela criação de uma proteína cuja função é abrandar o crescimento ósseo, através do envio de "sinais" para as células, quando o corpo não precisa de transformar mais cartilagem em osso.

A mutação causa uma **ativação excessiva** desta proteína e os sinais de abrandamento são enviados continuamente. Como resultado, os condrócitos têm dificuldade em formar novo osso, prejudicando o desenvolvimento do esqueleto.

Palavras-chave: mutação, displasia óssea, condição óssea rara

As pessoas com acondroplasia têm baixa estatura desproporcional.

2 A palavra acondroplasia significa "sem formação de cartilagem". Contudo, o problema não está na sua formação, mas na conversão desta em osso — um processo chamado **ossificação endocondral**, quando as células da cartilagem, ou **condrócitos**, se alinham para formar novo osso — em particular nos ossos longos dos braços e pernas. Este processo acontece nas **placas de crescimento**.



II AS CARACTERÍSTICAS DA ACONDROPLASIA

Além da baixa estatura, muitas outras características clínicas podem surgir ao longo das diferentes fases da vida de uma Pessoa com Acondroplasia.

As Pessoas com Acondroplasia podem ser saudáveis, ativas e independentes. No entanto, devido à **forma diferente como os seus ossos se desenvolvem**, alguns problemas podem surgir e afetar o seu **bem-estar**.

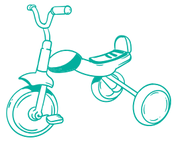
Podem afetar o **desenvolvimento** em crianças, reduzir a **mobilidade** e a **autonomia**, causar **dor** e conduzir a problemas **psicoemocionais**.

Palavras-chave: *foramen magnum*, apneia do sono, desenvolvimento motor

BEBÉS

- A apneia obstrutiva do sono é uma perturbação potencialmente grave em que a respiração cessa e recomeça durante o sono
- Pode ocorrer pressão causada por fluido cerebral. Em casos raros pode ser preciso cirurgia
- São comuns infecções recorrentes por otite média, efusão crónica do ouvido médio e perda de audição
- Problemas respiratórios devido ao subdesenvolvimento dos ossos faciais (hipoplasia da face média) e ao pequeno tamanho do peito
- Hipotonia: diminuição da tonificação muscular. Atividade física e aquoterapia podem ajudar
- Compressão da medula onde o crânio encontra a coluna vertebral. Pode ser necessária cirurgia
- Atraso nos marcos motores: rebolar, sentar, levantar e andar, principalmente nos primeiros 2 anos

Os sintomas da acondroplasia podem causar diminuição da qualidade de vida



CRIANÇAS

- Apneia obstrutiva do sono
- Alongamento limitado do cotovelo. A rigidez pode agravar-se com a idade
- Otite média, efusão crónica do ouvido médio e perda de audição
- Lordose (curvatura interna da coluna), é comum na maioria das crianças
- Problemas dentários
- Desenvolvimento da fala tardio, causado pela perda de audição
- Curvatura das pernas (*genu varum*) afeta entre um terço a metade das crianças
- Atraso na marcha, causado pela forma como os ossos se desenvolvem

Palavras-chave: mobilidade, autonomia, bem-estar, dor

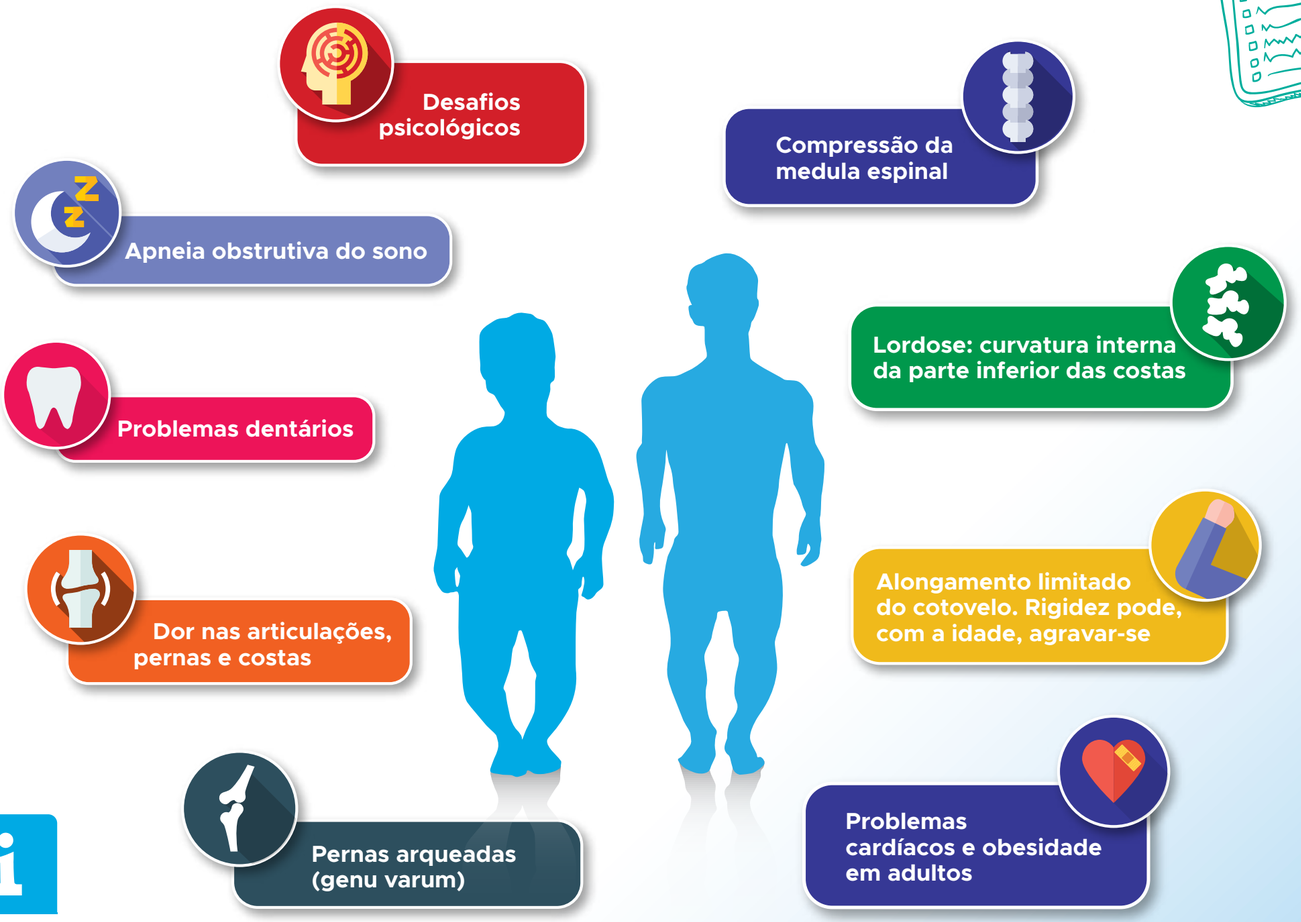
A sensibilização e gestão adequada das questões médicas, funcionais e psicossociais que podem ocorrer em pessoas com acondroplasia é fundamental para influenciar de forma positiva a **qualidade de vida** das pessoas com esta condição e das suas famílias.

As manifestações musculoesqueléticas, incluindo podem levar a **dores crónicas** em adultos e a funcionalidade física e a saúde podem diminuir a partir da quarta década de vida.

A acondroplasia pode estar associada a uma qualidade de vida reduzida devido a limitações funcionais e **desafios psicossociais** e, em algumas pessoas, a condição está associada a uma esperança de vida reduzida ligada a problemas cardíacos e à obesidade.

Atividades diárias como abrir uma porta ou fazer um pedido ao balcão podem ser desafiantes

ADOLESCENTES E ADULTOS



Acompanhamento Multidisciplinar

Devido aos efeitos multissistémicos e permanentes da acondroplasia, é fundamental adotar uma abordagem multidisciplinar nos cuidados ao longo de toda a vida.

É importante haver uma equipa de referência para o acompanhamento multidisciplinar na acondroplasia envolvendo especialidades como: genética, ortopedia, otorrinolaringologia, ortodontia, neurologia, reumatologia, fisioterapia, nutrição, psicologia.

Palavras-chave: pessoa, dignidade displasia óssea, condição óssea rara

III A LINGUAGEM

A linguagem que usamos todos os dias é uma entidade viva que vai evoluindo ao longo dos tempos. Tem um poder imenso e pode ser usada para informar, ordenar, condenar, acusar, perdoar, amar... Na sua plasticidade, coloca-se ao serviço das mais variadas intenções, das positivas às negativas.

Neste processo de evolução, há palavras que deixam de ser usadas e outras que ganham presença e dimensão. No entanto, para definir pessoas com acondroplasia ainda são usadas palavras negativas. A linguagem é usada de forma **discriminatória** para atingir alguém que se considera de **valor** inferior.

A palavra anão é ainda hoje usada para identificar, discriminar e gozar pessoas que têm acondroplasia. É a própria **sociedade** que mantém vivo este termo, perpetuando-o como veículo do preconceito, na televisão, nos livros, nas escolas... O recurso ao discurso de inferiorização ocorre em todo o lado.

No século XXI é necessário sensibilizar a sociedade para o uso desta palavra. Só assim é possível eliminar a sua carga de preconceito, eliminar o estereótipo e o estigma social que carrega.

Existe uma palavra que a todos coloca num patamar de igual direito na sociedade: **Pessoa**. Cada Pessoa tem nome, apelido, identidade, personalidade e família. Tem direitos, uma história e sonhos. A Pessoa que tem acondroplasia, além de tudo isto, possui uma caraterística física diferente muito visível e o processo de aceitação desta **diferença física** aos olhos da sociedade ainda é um longo caminho.

Não é a forma do corpo que faz com que alguém tenha mais ou menos **valor** na, mas a linguagem usada pode transportar-nos para cima ou para baixo da linha da humanidade.

Para que a sociedade evolua, devemos usar os termos: displasia óssea, acondroplasia, condição óssea rara, baixa estatura

PESSOA

IV VAMOS FAZER CUMPRIR A CONSTITUIÇÃO

ART. 1º

REPÚBLICA PORTUGUESA

Portugal é uma República soberana, **baseada na dignidade da pessoa humana** e na vontade popular e empenhada na construção de uma sociedade livre, justa e solidária.

ART. 13º

PRINCÍPIO DA IGUALDADE

Todos os cidadãos têm a mesma dignidade social e são iguais perante a lei.

ART. 25º

DIREITO À INTEGRIDADE PESSOAL

A integridade moral e física das pessoas é inviolável.

ART. 26º

OUTROS DIREITOS PESSOAIS

1. **A todos são reconhecidos os direitos à identidade pessoal**, ao desenvolvimento da personalidade, à capacidade civil, à cidadania, ao bom nome e reputação, **à imagem, à palavra**, à reserva da intimidade da vida privada e familiar e à **proteção legal contra quaisquer formas de discriminação**.

ART. 71º

CIDADÃOS PORTADORES DE DEFICIÊNCIA

2. O Estado obriga-se a realizar uma **política nacional de prevenção e de tratamento, reabilitação e integração dos cidadãos portadores de deficiência e de apoio às suas famílias**, a desenvolver uma **pedagogia que sensibilize a sociedade quanto aos deveres de respeito e solidariedade para com eles** e a assumir o encargo da efetiva realização dos seus direitos, sem prejuízo dos direitos e deveres dos pais ou tutores.

A Lei Portuguesa proibe a discriminação, directa ou indirecta, em razão da deficiência, sob todas as suas formas, e sanciona a prática de atos que violem quaisquer direitos fundamentais

ANDO

www.andoportugal.org