



5th European Congress
European Region WCPT
PHYSIOTHERAPY EDUCATION

Practice Education

Limitações funcionais e sociais em
Acondroplasia e Pseudoacondroplasia

Abordagem fisioterapêutica para
estratégias no dia a dia

Joana Parreira
ESSLei, IP Porto, Portugal

Acondroplasia

- Displasia óssea mais frequente (DO)
- Prevalência **1:25000** nascimentos
- Causada por uma mutação na proteína FGFR3
- 80% dos casos são mutações *de novo* (espontâneas) [4]

Características comuns:

- Membros curtos com rizomelia
- Macrocefalia
- Dismorfismo facial
- Testa proeminente, ponte nasal deprimida
- Cifose toracolombar (< 2yo)
- Hiperlordose lombar (> 2yo)
- Mãos em tridente com braquidactilia
- Genu varus

Complicações comuns:

- Estenose do foramen magnum
- Apneia do sono
- Otitite média
- Estenose do canal espinal (provoca limitações na mobilidade[7])

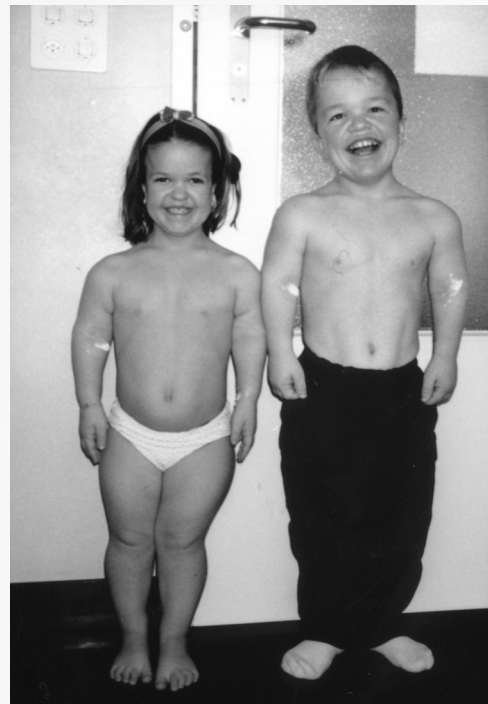


Figura 1. Aparência de irmã (10) e irmão (12) com acondroplasia. Créditos: Diana Sobetzko

Altura média - adulto

♂	131±5.6 cm
♀	124±5.9 cm

Pseudoacondroplasia

- Prevalência de **1:30000** nascimentos
- Afeta a coluna vertebral e ossos longos [9]
- Face, tamanho da cabeça e estatura normais à nascença

Características comuns:

- Marcha bamboleante
- Braquidactilia moderada
- Cotovelo limitado + extensão da anca
- Laxidão ligamentar
- Hiperelasticidade articular

Complicações comuns:

- Risco de displasia da anca e osteoartrose prematura
- Cerca de 50% dos casos requer cirurgia de artroplastia da anca [9]



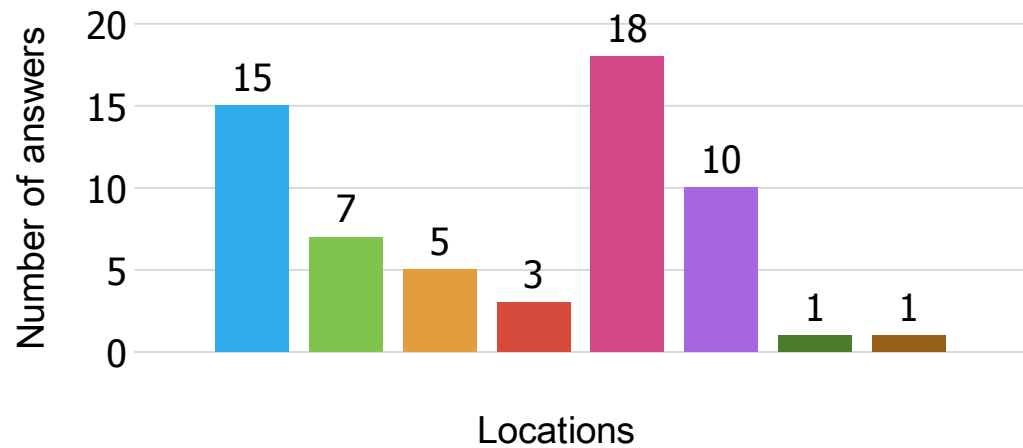
Figur 2. Menino de 8 anos com pseudoacondroplasia. Créditos: Tomislav Medak

Altura média - adulto

♂	120 cm
♀	116 cm

Limitações funcionais e sociais em Pseudoacndroplasia

Where are the daily activities most challenging?



- At home
- At work
- At school
- In commute
- In physical activity
- In social life
- When walking
- There are no challenges

Gráfico 1 – Respostas a questionário sobre atividade exigentes

Limitações funcionais [10]

Os profissionais de saúde reportaram problemas de maior impacto ao nível de:

- **Cuidados pessoais** (lavar e cuidar das partes do corpo, higiene pessoal, vestir, comer e beber)
- **Mobilidade** (andar e mover-se)
- **Competências de comunicação**

Limitações sociais [12,13]

- **Menos oportunidades de trabalho**
- Défice académico significativo
- Introversão/baixa autoestima
- **Isolamento social/depressão**
- **Dificuldade de participação em atividades físicas**
- **Atenção negativa em público**
- Bullying/estigma social

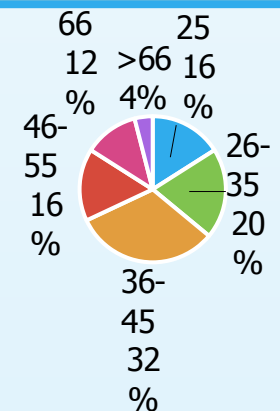


Figura 3 – Amostra de frequência de idades

Qual é o papel da fisioterapia?

Idade escolar

Apoio na **integração escolar**, preparando a criança para os desafios que provavelmente surgirão através de **estratégias de resposta** e de **adaptações ambientais** [14]

Com esta abordagem é possível facilitar a independência da criança na mobilidade e nos cuidados pessoais.

Idade adulta

- Diretrizes para o posicionamento **ergonómico** durante viagens
- **Otimização** das posições **sentada** e de **elevação** (casa e trabalho)
- Recomendações de **produtos adaptados**
- **Atividade física** e aconselhamento médico – atividades aeróbicas (natação, bicicleta, remo)
- Estratégias para gerir os sintomas da estenose do canal espinal.

Exemplos de adaptação na escola

- Cadeira de secretária
- Degraus e rampas
- Apoio seguro para os pés
- Adaptações no refeitório
- Acesso a instalações sanitárias
- Movimentos ao ar livre
- Acesso eficiente e seguro em emergências



Figura 4 – Adaptação de cadeira na escola. Créditos: Beyond Achondroplasia

Monitorizar o processo recorrendo a **avaliações/reavaliações** para identificar novas necessidades clínicas e pessoais através de entrevistas e testes de funcionalidade[15].

Intervenção Multidisciplinar e Biopsicossocial

Acompanhamento biopsicossocial

- Terapeutas da fala
- Terapeutas ocupacionais
- Geneticistas
- Neurologistas
- Ortopedistas
- Dentistas
- Otorrinolaringologistas
- Outras especialidades, de acordo com as necessidades especiais para cada caso [5, 16].



Figura 5 – Exercícios de postura. Créditos: OSCAR

Avaliação completa dos cuidados de saúde, intervenção e monitorização a longo prazo [5]

O trabalho para **fortalecer, melhorar a resistência, funcionalidade e treino da marcha** são extremamente importantes para a **manutenção, melhoramento e maximização da mobilidade e funcionalidade** [15].