

O papel da Medicina Física e de Reabilitação na Acondroplasia

The role of Physical and Rehabilitation Medicine in Achondroplasia

Carla Hovenkamp⁽¹⁾ | Alexandra P. Coelho⁽²⁾ | Pedro Figueiredo⁽¹⁾ | Iolanda Veiros⁽¹⁾
| João Paulo Branco⁽¹⁾

Resumo

A acondroplasia é a displasia óssea mais frequente e melhor estudada. É causada por uma mutação no gene do recetor 3 do fator de crescimento fibroblástico (FGFR3, levando consequentemente à disfunção da ossificação endocondral. Clinicamente traduz-se por múltiplas alterações anatómicas, sendo a mais evidente a macrocefalia e baixa estatura desproporcional com encurtamento proximal dos membros. As alterações anatómicas resultam em complicações orgânicas e funcionais. Existem consensos internacionais para a avaliação e orientação dos indivíduos com acondroplasia desde o período pré-natal/neonatal até à idade adulta, com vista à *standardização* dos cuidados prestados e melhoria dos *outcomes* clínicos e funcionais. A avaliação e orientação destes indivíduos deve idealmente ocorrer em centros com experiência em displasias ósseas, devendo a abordagem ser multidisciplinar e multiprofissional. A Medicina Física e de Reabilitação (MFR) assume um papel essencial na avaliação destes indivíduos nas diferentes fases da sua vida com vista a reduzir a incapacidade, prevenir complicações e melhorar a funcionalidade, atividade e participação. A atuação da MFR assenta na prescrição de um programa de reabilitação individualizado, na prescrição de produtos de apoio e na prescrição de adaptações domiciliárias, escolares e no local de trabalho.

Palavras chave: Acondroplasia; Medicina Física e Reabilitação; Qualidade de vida; Atividades da Vida Diária

Abstract

Achondroplasia is the most common and most researched skeletal dysplasia. It is caused by a mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3) gene, leading to abnormal endochondral ossification which causes multiple anatomical anomalies, the most characteristic being macrocephaly and asymmetrical short stature with proximal shortening of the limbs. The anatomical changes will result in organic and functional complications. There are international consensuses about the evaluation and therapeutical guidance of these individuals since the prenatal period until adulthood, with the main goals of standardizing health care and improve functional and clinical outcomes. These patients should be followed by multidisciplinary and multiprofessional teams, in clinical centers with experience in skeletal dysplasias. Physical and Rehabilitation Medicine (PRM) has an important role in the evaluation at the different stages of life with the aim to reduce incapacity, prevent complications and improve functionality, activity and participation. PRM's role is based on the implementation of individualized rehabilitation programs, prescription of technical aids and counselling about the adequate adaptation that should be done at home, school and/or workplace.

Keywords: Achondroplasia; Physical and Rehabilitation Medicine; Quality of Life; Activities of Daily Living.

(1) Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – ULS Coimbra. (2) Centro de Saúde Militar de Coimbra.

© Author(s) (or their employer(s)) and Journal SPMFR 2024. Re-use is permitted under CC BY-NC. No commercial re-use. © Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) Revista SPMFR 2024. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

Declaração de Contribuição/ Contributorship Statement: CH, APC, PF, IV, JPV: Conceção da revisão, pesquisa bibliográfica, recolha de dados, redação do manuscrito: CH. Conceção da revisão, pesquisa bibliográfica, recolha de dados, redação do manuscrito: APC. Revisão crítica do manuscrito: PF. Conceção da revisão, revisão crítica do manuscrito: IV. Revisão crítica do manuscrito: JPB.

Autor Correspondente/Corresponding Author: Carla Hovenkamp. email: carlahovenkamp@gmail.com. ORCID <https://carlahovenkamp@gmail.com>. Serviço de Medicina Física e Reabilitação – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Praceta Professor Mota Pinto, 3004-561Coimbra.

Recebido/Received: 07/2024. Aceite/Accepted: 08/2025. Publicado online/Published online: 09/2025. Publicado / Published: 09/2025.

Introdução

1.1. Epidemiologia e Etiologia

A acondroplasia é a displasia óssea mais frequente e melhor estudada, assim como a causa mais frequente de nanismo. Resulta de uma mutação genética autossômica dominante, podendo ser herdada ou de novo, sendo esta última a forma mais frequente (75- 80%).¹ A mutação ativa a função do gene do recetor 3 do fator de crescimento fibroblástico (FGFR3), provocando a redução da proliferação dos condrócitos e a sua diferenciação prematura, levando consequentemente a uma disfunção da ossificação endocondral.²

Segundo o Registo Nacional de Anomalias Congénitas 2018-2019, ocorrem em Portugal cerca de 0,8 osteocondrodisplasias por 10.000 nascimentos. A nível mundial, estima-se que a prevalência da acondroplasia seja de 3,7-4,6 casos por 100.000 nascimentos.¹

1.2. Quadro clínico

Os indivíduos com acondroplasia apresentam baixa estatura desproporcional com encurtamento proximal dos membros, pregas cutâneas exageradas devido a excesso tecidual, flexo dos cotovelos, braquidactilia com disposição em tridente, hipermobilidade das ancas e joelhos, *genu varum*, hipotonia, macrocefalia e encerramento tardio da fontanela anterior, hipoplasia do andar médio da face com eventual protuberância exagerada da região frontal, caixa torácica diminuída, cifose toracolombar e hiperlordose lombar dinâmicas.^{2,3}

Radiologicamente as apresentações mais típicas incluem ossos longos encurtados e robustos, asas ilíacas dismórficas (quadrangular), horizontalização do acetábulo, estenose da grande cisura isquiática, radiolucência femoral proximal, estreitamento da distância interpedicular da coluna lombar distal e falanges proximais e médias curtas. As alterações radiológicas podem, na sua maioria, ser avaliadas numa radiografia da pélvis e dos fémures.³

O diagnóstico é geralmente feito com base na apresentação clínica e imagiológica, estando o estudo genético reservado para dúvidas no diagnóstico definitivo.⁴

1.3. Sequelas e complicações

As alterações anatómicas presentes na acondroplasia podem levar a múltiplas complicações orgânicas e funcionais.

A estenose do forâmen magnum pode provocar mielopatia cervical e compressão medular, bem como compressão vascular com consequente disfunção respiratória associada a risco aumentado de morte súbita por apneia. A estenose dos forâmens jugulares pode levar a uma obstrução do fluxo venoso com consequente hidrocefalia. Alterações da coluna

como cifose torácica da junção toracolombar e estenose do canal vertebral podem cursar com compromisso medular.³ Considerando estas possíveis alterações é fundamental a sua deteção atempada e a avaliação neurológica deve ser realizada durante o seguimento destes doentes.⁴

A hipoplasia da face leva a alterações da orientação e conformação das trompas de Eustáquio com consequente disfunção do ouvido médio, hipoacusia e maior predisposição a otites de repetição; as alterações auditivas, consequentemente, podem levar a atrasos no desenvolvimento da linguagem e alterações articulatórias. As alterações faciais provocam também alteração da conformação das vias aéreas que pode levar a Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono, tipicamente agravada por hipertrofia adenoideia e amigdalina, e que poderá manifestar-se apenas com diminuição do rendimento escolar ou sonolência diurna excessiva. Alterações ortodónticas como a má-oclusão, consequente ao crescimento assimétrico entre as arcadas dentárias superior e inferior, são frequentes, beneficiando, estes indivíduos, de um seguimento regular com profissionais da área de Ortodontia.⁴

Uma caixa torácica reduzida pode provocar uma síndrome pulmonar restritiva, no entanto sem ter, necessariamente, repercussão sintomática, devendo ser avaliada a presença de sinais de insuficiência respiratória crónica, existência de taquipneia e hipoxemia crónicas.³

A baixa estatura característica destes indivíduos provoca limitações funcionais e pode também representar um impacto psicossocial significativo. O encurtamento dos membros superiores poderá implicar limitações a nível da higiene pessoal, banho e utilização do WC.³ O encurtamento dos membros inferiores leva a alterações da marcha como velocidade e amplitude da passada reduzidas e cadência aumentada, que pode condicionar fadiga mais facilmente.⁵

As crianças com acondroplasia tipicamente apresentam atraso do neurodesenvolvimento, principalmente a nível motor, decorrentes das alterações musculoesqueléticas e do tónus que provocam alterações biomecânicas, muitas vezes adotando adaptações posicionais compensatórias. A marcha autónoma poderá ser atingida apenas após os 2 anos de idade.³ A evolução do crescimento e do neurodesenvolvimento não deverá, portanto, ser feita com base na população pediátrica geral, existindo curvas específicas para avaliar o comprimento/altura, peso e perímetro cefálico destas crianças.^{3,4}

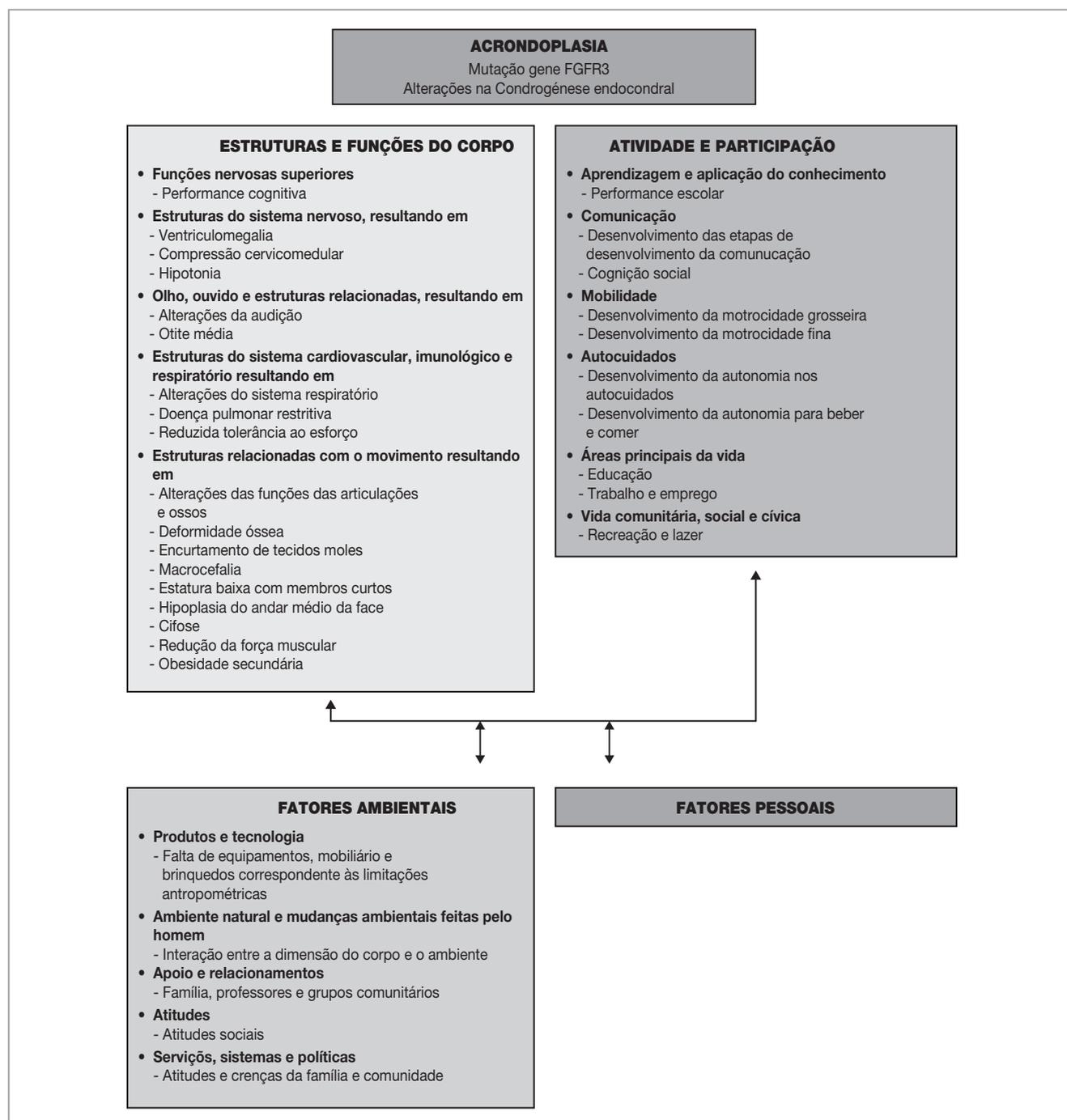
Muitas destas alterações vão provocar uma maior dificuldade na realização de atividade física, tornando-se mais sedentários com consequente aumento dos fatores de risco cardiovasculares, incluindo obesidade, o que poderá agravar outras complicações já existentes, nomeadamente respiratórias e musculo-esqueléticas.^{3,4}

Abordagem clínica

A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) publicada pela Organização Mundial da Saúde em 2007, é atualmente considerada o *gold standard* internacional para descrever e medir função,

incapacidade e saúde dentro de uma população. A figura 1 ilustra a interação de fatores individuais em toda a estrutura da CIF para indivíduos com acondroplasia. Este modelo de organização permite facilitar o raciocínio clínico e a orientação/referenciação antecipada da criança com acondroplasia e seus familiares.⁶

Figura 1 – Modelo da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para a acondroplasia. Esta figura ilustra a interação de fatores individuais relacionados à função, incapacidade e saúde para indivíduos com acondroplasia. *Nota:* Adaptado de Hoover-Fong J, 2021.



Existem já consensos internacionais sobre o diagnóstico e a orientação multidisciplinar dos doentes com Acondroplasia, tendo como objetivos principais a *standardização* dos cuidados prestados a crianças e adultos e a melhoria dos seus *outcomes* funcionais e qualidade de vida. A equipa multidisciplinar deve incluir especialistas em displasias ósseas, nomeadamente das áreas de Genética, Pediatria, Neurologia, Ortopedia, Otorrinolaringologia, Pneumologia, Endocrinologia, Estomatologia, Anestesiologia e Medicina Física e de Reabilitação (MFR).⁴

Todas as crianças com acondroplasia devem ser referenciadas para um centro de referência em displasias ósseas ou um especialista com experiência em acondroplasia, o mais precocemente possível após o diagnóstico. Dadas as sequelas e complicações da acondroplasia, as crianças devem ser avaliadas precocemente durante as diferentes fases de crescimento com avaliações periódicas, pouco espaçadas no tempo, principalmente nos primeiros 2 anos de idade (considerado um período crítico).⁴

Orientação e acompanhamento pela MFR

O plano de reabilitação é um processo individualizado, dinâmico e continuado de avaliação, planificação, treino e melhoria das atividades funcionais de forma a reduzir a incapacidade provocada pela condição, prevenir complicações e melhorar a funcionalidade, atividade e participação. Os objetivos são adaptados conforme a fase de intervenção (aguda ou crónica) e estão relacionados com a idade, fase de crescimento, necessidades funcionais, motivação e atitude do indivíduo e da família.⁷

A família deve ser orientada e aconselhada para precauções e cuidados nos posicionamentos, transporte em carrinho e cadeira automóvel,³ devendo garantir sempre um apoio cefálico e do tronco posterior adequados, de forma a evitar o agravamento da cifose toracolombar, assim como o compromisso cervical (incluindo respiratório) decorrente de flexão ou extensão exagerada, facilitadas pela macrocefalia e hipotonia axial.⁸ Sempre que necessário deverá ser prescrito um programa de estimulação do desenvolvimento motor individualizado e ajustado aos défices motores. A cinesiterapia deverá incluir estiramentos, fortalecimento muscular global e um programa de reeducação postural. Nesta patologia, os estiramentos dos flexores da anca, o fortalecimento muscular do core e a reeducação postural podem melhorar as amplitudes articulares da anca e prevenir o surgimento do flexo desta articulação. A hidrocinésiterapia é igualmente benéfica na melhoria/manutenção de amplitudes articulares, fortalecimento

muscular global e melhoria do equilíbrio e coordenação motora, para além do seu papel na melhoria da performance cardiorrespiratória. A macroglossia pode condicionar limitações a nível da alimentação, podendo existir necessidade de orientações. Crianças com atrasos da linguagem (principalmente após os 2 anos de idade) devem ser encaminhadas para exclusão de hipoacusia. Dado que a maior parte das alterações da linguagem só é detetada após os 4 anos, é aconselhável uma avaliação formal por Terapeuta da Fala. Do ponto de vista do desempenho ocupacional, é realizada a reeducação das atividades de vida diária com vista ao ganho de maior autonomia nas AVD, no brincar e na sua formação pré-escolar e escolar. Inclui o treino de atividades lúdicas, treino de grafismo e ensino aos familiares de estratégias a implementar em contexto domiciliário e escolar. A criança e a família devem ser alertadas para a importância da prática de atividade física e/ou desportiva não só para o controlo de peso e incorporação de hábitos de vida saudáveis, mas também para o desenvolvimento de competências, atitudes e valores e desenvolvimento da autonomia, formação do carácter e autoestima. Devem ser evitados desportos de alto-impacto e contacto, sendo a natação e o ciclismo boas opções.⁸

3.1 – Produtos de apoio, adaptações domiciliárias e escolares

A maior parte da literatura publicada aborda as principais complicações médicas da acondroplasia. No entanto, para além das sequelas e complicações da patologia, a criança e o adulto com acondroplasia têm limitações na realização das suas AVD, atividades lúdicas, escolares e profissionais. Estas limitações são de grande importância e limitam a autonomia da criança e adulto.⁸ A prescrição de produtos de apoio e de adaptações domiciliárias e escolares/laborais é crucial para o ganho de autonomia e promoção da participação. Dos produtos de apoio habitualmente prescritos destacam-se: produtos de apoio para higiene pessoal, como esponjas de cabo longo e dispositivos para limpeza perineal de cabo longo; produtos de apoio para vestir e despir como calçadeiras e puxadores de fechos; produtos de apoio para manuseio de objetos, como dispositivos de abrir recipientes; produtos para alcançar objetos à distância como pinças de preensão manuais; encostos montados na própria sanita e degraus portáteis. Na casa-de-banho poderá ser útil a montagem de lavatórios com altura regulável, a utilização de prolongadores de abertura e fecho de torneiras e os chuveiros higiénicos acoplados à sanita. Na escola é crucial a prescrição de uma cadeira adaptada (figura 2) que permita o apoio dos pés e uma profundidade de assento adequada à criança, uma vez que as cadeiras convencionais podem levar a raquialgia crónica e/ou parestesias decorrentes da ausência de apoio

posterior do tronco e dos pés.^{3,8} Devem ser igualmente contempladas adaptações para alcance do quadro escolar, como degraus portáteis, e métodos facilitadores da destreza manual fina, nomeadamente na escrita e pintura (utilização de canetas de feltro ou teclado).³ Para

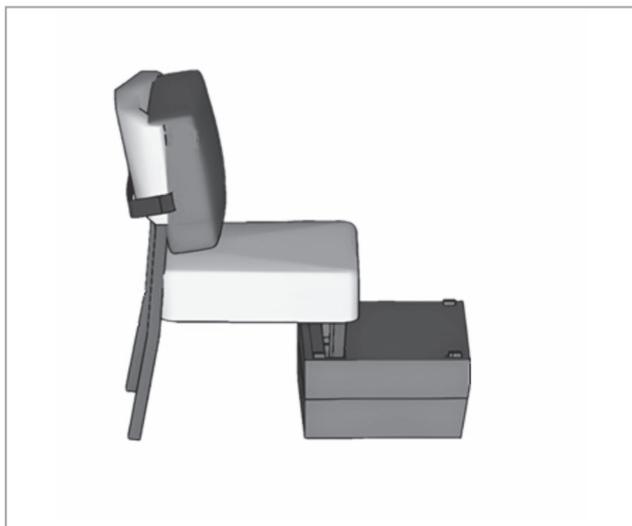


Figura 2 – Exemplo de cadeira adaptada para criança com acondroplasia, com encosto almofadado e degrau modular.

deslocações maiores, poderá ser útil a prescrição de uma cadeira de rodas manual ou elétrica com encosto, assento e altura dos pedais ajustados.

A condução de veículos também deverá ser adaptada utilizando prolongadores de pedais. Deve-se ter em atenção que o encurtamento dos braços vai também levar a uma maior proximidade ao volante, representando um risco acrescido de lesões graves em caso de ativação do *airbag*.³

Conclusão

A acondroplasia é a displasia óssea mais frequente. Dado os seus efeitos multissistémicos, e que ocorrem ao longo da vida, é fundamental adotar uma abordagem multidisciplinar e pró-ativa na abordagem clínica e psicossocial destes indivíduos, idealmente em centro de referência. A Medicina Física e de Reabilitação assume-se como a especialidade médica que avalia e reduz a incapacidade gerada pela acondroplasia, previne complicações e melhora a funcionalidade, atividade e participação, numa abordagem em equipa multidisciplinar e multiprofissional, incluindo as crenças e motivações da criança, dos seus familiares, educadores e professores.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse. **Apoio Financeiro:** Este trabalho não recebeu qualquer subsídio, bolsa ou financiamento. **Proveniência e Revisão por Pares:** Não solicitado; revisão externa por pares.

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare. **Financial Support:** This work has not received any contribution grant or scholarship. **Provenance and Peer Review:** Not commissioned; externally peer-reviewed.

Referências / References

1. Cormier-Daire V, AlSayed M, Alves I, Bengoa J, Ben-Omran T, Boero S, et al. Optimising the diagnosis and referral of achondroplasia in Europe: European Achondroplasia Forum best practice recommendations. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):293. doi: 10.1186/s13023-022-02442-2 ResearchGate
2. Daugherty A. Achondroplasia: etiology, clinical presentation, and management. *Neonatal Netw.* 2017;36(6):337–42. doi: 10.1891/0730-0832.36.6.337 PubMed
3. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1.
4. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, Thompson D, Alves I, Baratela WAR, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nat Rev Endocrinol.* 2022;18(3):173–89.
5. Broström EW, Antonissen L, von Heideken J, Esbjörnsson AC, Hagenäs L, Naili JE. Gait in children with achondroplasia: a cross-sectional study on joint kinematics and kinetics. *BMC Musculoskelet Disord.* 2022;23(1):397.
6. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, Hagenäs L, Hecht JT, Ireland P, et al. Lifetime impact of achondroplasia: current evidence and perspectives on the natural history. *Bone.* 2021;146:115872.
7. European Physical and Rehabilitation Medicine Bodies Alliance. White Book on Physical and Rehabilitation Medicine in Europe: introductions, executive summary, and methodology. *Eur J Phys Rehabil Med.* 2018;54(2):125–55.
8. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010.