

КОМПЛЕКСНОЕ ЛЕЧЕНИЕ АХОНДРОПАЗИИ

Есть ли у Ваших пациентов возможность наблюдаться многопрофильной группой специалистов, осуществляющих лечение и уход?

Нарушение роста костей, вызываемое ахондроплазией, может повлечь за собой ряд мультисистемных осложнений.¹ Наиболее эффективное лечение ахондроплазии означает предупреждение конкретных осложнений на каждом этапе развития.¹ Учитывая, что 80 % детей с ахондроплазией рождается у родителей среднего роста,² пациенты с ахондроплазией и лица, осуществляющие лечение и уход за ними, могут не знать, какие осложнения может повлечь за собой это заболевание.



Очень важно сформировать правильные ожидания от долгосрочного наблюдения и лечения, необходимо формирование группы грамотных специалистов по лечению и уходу.^{1,3}

Вопросы которые необходимо обсудить для проактивного наблюдения и подходов к лечению

Используйте вторую страницу данного документа для обсуждения следующих вопросов с вашими пациентами и, лицами, осуществляющими лечение и уход за ними:



Понимание распространенных и потенциально серьезных осложнений



Темы для обсуждения со специалистами



Формирование многопрофильной группы специалистов по лечению и уходу



Направление к специалистам (при необходимости)

СЛЕДУЮЩАЯ СТРАНИЦА ПОМОЖЕТ ПАЦИЕНТАМ И УХАЖИВАЮЩИМ ЗА НИМИ ЛИЦАМ ПОНЯТЬ, ПОЧЕМУ ВАЖНО ВЗАИМОДЕЙСТВОВАТЬ С МНОГОПРОФИЛЬНОЙ ГРУППОЙ СПЕЦИАЛИСТОВ

Литература: 1. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-125. Published online June 24, 2014. 2. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. 3. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010.

ПОЧЕМУ НЕОБХОДИМА МНОГОПРОФИЛЬНАЯ ГРУППА СПЕЦИАЛИСТОВ

Для организации оптимального ухода за больными ахондроплазией необходим превентивный подход. Данную страницу можно использовать как полезный инструмент при беседе медицинских специалистов, пациентов и ухаживающих за ними лиц по поводу того, у врача какой медицинской специальности пациент наблюдается в настоящее время, необходимых направлений к специалистам, чья консультация может понадобиться в будущем.

ГРУППА СПЕЦИАЛИСТОВ ПО УХОДУ ДОЛЖНА ФОРМИРОВАТЬСЯ С УЧЕТОМ ПОТРЕБНОСТЕЙ КОНКРЕТНОГО ПАЦИЕНТА. НЕ ВСЕМ ПАЦИЕНТАМ С АХОНДРОПАЗИЕЙ ПРИДЕТСЯ ОБРАЩАТЬСЯ КО ВСЕМ СПЕЦИАЛИСТАМ. КОНСУЛЬТАЦИЯ НЕКОТОРЫХ СПЕЦИАЛИСТОВ ПОНАДОБИТСЯ ТОЛЬКО НА ОПРЕДЕЛЕННЫХ ЭТАПАХ РАЗВИТИЯ.¹

Специалист ¹⁻⁴	Темы для обсуждения ^{1,3-6}	ФИО и контактные данные специалиста
 Невролог Нейрохирург	Непропорциональный размер или форма головы, признаки апноэ во сне, отставание в прибавке массы тела или любые признаки неврологических нарушений	
 Медицинский генетик Специалист по генетическому консультированию	Диагностика, информация о том, чего следует ожидать на разных этапах от младенчества до взрослого возраста, наблюдение и вопросы планирования семьи	
 Пульмонолог Сомнолог	Нарушение дыхания, признаки апноэ во сне и его лечение	
 Физиотерапевт Эрготерапевт	Подвижность тазобедренных суставов, возможность физической активности и адаптации условий окружающей среды для стимулирования самостоятельности	
 Хирург-ортопед	Затруднения при ходьбе, искривление позвоночника вперед или назад, искривление ног или хронические боли при движении	
 Эндокринолог	Контроль за физическим развитием в динамике	
 Психолог Психиатр	Признаки проблем с самооценкой, социальной адаптацией или депрессии	
 ЛОР аудиолог логопед	Рецидивирующие ушные инфекции, любые явные задержки речевого развития или потеря слуха	
 Нутриционист Диетолог	Оптимизация веса и планирование рациона	
 Стоматолог ортодонт	Неправильный прикус и (или) расположение зубов, узкое небо	

БОЛЕЕ ПОДРОБНУЮ ИНФОРМАЦИЮ МОЖНО НАЙТИ НА САЙТЕ NCP.ACHONDROPLASIA.COM

Литература: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 3. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 4. 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. 5. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A*. 2003;120A(4):447-458. 6. Jennings SE, Ditro CP, Bober MB, et al. Prevalence of mental health conditions and pain in adults with skeletal dysplasia. *Qual Life Res*. 2019;28(6):1457-1464.

Данный материал предназначен только для медицинских работников.

© 2022 БиоМарин Интернэшнл Лимитед. Все права сохранены.

EU-ACH-00740 Декабрь 2022

Разработано и профинансировано компанией «БиоМарин» (BioMarin).

BIOMARIN®