

YAŞ GRUBUNA GÖRE AKONDROPLAZİ KOMPLİKASYONLARI



Bebekler (2 yaşından küçük olanlar)

Proaktif hastalık yönetiminde nelere dikkat edilmesi gerektiğini bilmek çok önemlidir. Bu yaklaşım, komplikasyonları azaltmaya yardımcı olmak ve uygun beklentileri ortaya koymak açısından hayati önem taşımaktadır. Bebeklerde meydana gelen komplikasyonlar özel tıbbi tedavi gerektirir; bu nedenle, pediatristlerin iskelet displazisi konusunda uzman bir doktorla işbirliği yapması ve hastayı gerekli uzmanlara sevk etmeleri önemlidir.¹

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ ve arkadaşları, 2014 ve Ireland PJ ve arkadaşları, 2011'den uyarlanmıştır.¹⁻⁴ Bunlar olası komplikasyonlardır - bireysel deneyimlerde değişiklik görülebilir. Tanı ve hastalık yönetimi klinikteki hekimin vereceği karara bağlıdır.

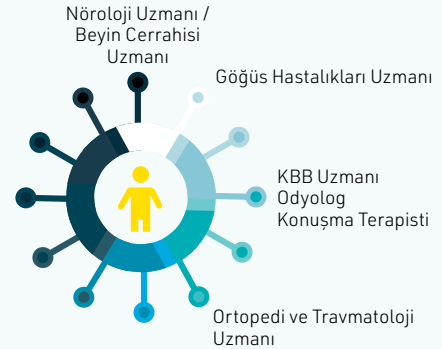
Olası Komplikasyon	Proaktif İzlem	Sevkin Yapıldığı Uzman
 Servikomedüller kompresyon ²	Hastalığa özgü grafikler ve çizelgelere göre değerlendirilen büyüme ve gelişmenin klinik değerlendirmesi ve izlenmesi; kafatası görüntülemesi ²	Nöroradyoloji Uzmanı / Beyin Cerrahisi Uzmanı ²
 Uyku apnesi ^{1,2}	Polisomnografi ^{1,2}	Merkezi apne varsa Beyin Cerrahisi Uzmanı ² , obstrüktif apne varsa Pediatrik Göğüs Hastalıkları Uzmanı ¹ , KBB Uzmanı ²
 Hidrosefali ²	Oksipital-frontal çevre ölçümlerinin düzenli izlenmesi ²	Beyin Cerrahisi Uzmanı ²
 Hipotoni ¹	"Gevşeklik", halsizlik, sürekli alt ekstremitte klonusu, asimetrik refleksler veya yemek yerken tıkanma veya öğürme açısından değerlendirme ¹	Beyin Cerrahisi Uzmanı ¹
 Otitis media (OM) ²	Her yıl işitme değerlendirmesi yapınız ¹ Tekrarlayan OM, adenotonsilektomi ve ventilasyon tüplerinin yerleştirilmesini gerektirebilir ³	KBB Uzmanı ² , Odyolog ¹ , Konuşma Terapisti ⁴
 Kifoz ²	Desteksiz oturmaya dair klinik izlem ve tavsiye ²	Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ¹

**%2 ila
%7,5**

Oranında servikomedüller kompresyona bağlı **ani ölüm riski**⁵⁻⁷

<%10

Çocukların %10'undan azında **foramen magnumun cerrahi olarak genişletilmesi gerekebilir**⁸



Referanslar: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. 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. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. 8. Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.

YAŞ GRUBUNA GÖRE AKONDROPLAZİ KOMPLİKASYONLARI



Küçük Çocuklar (2-4 yaş)

Küçük çocuklar konuşmaya ve ayakta durmaya başladıkça, ek komplikasyonlar daha belirgin hale gelebilir. Proaktif hastalık yönetiminde nelere dikkat edilmesi gerektiğini bilmek çok önemlidir. Bu yaklaşım, komplikasyonları azaltmaya yardımcı olmak ve uygun beklentileri ortaya koymak açısından hayati önem taşımaktadır.

Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ireland PJ ve arkadaşları, 2014 ve Ireland PJ ve arkadaşları, 2011'den uyarlanmıştır.¹⁻⁴ Bunlar olası komplikasyonlardır - bireysel deneyimlerde değişiklik görülebilir. Tanı ve hastalık yönetimi klinikteki hekimin vereceği karara bağlıdır.

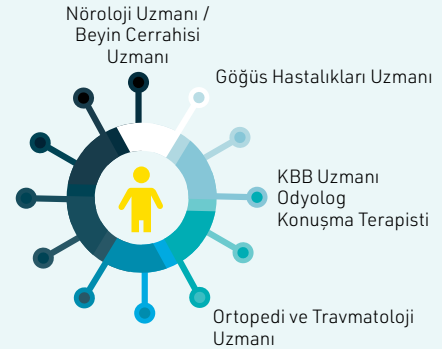
Olası Komplikasyon	Proaktif İzlem	Sevkin Yapıldığı Uzman
 Servikomedüller kompresyon ¹	Servikal miyelopati, merkezi apne veya gelişimsel gecikmeye dair klinik bulgular varsa, kafatası görüntülemesini tekrarlayınız ¹	Nöroradyoloji Uzmanı / Beyin Cerrahisi Uzmanı ¹
 Uyku apnesi ¹	Kötüleştiren horlama, anormal gündüz yorgunluğu veya yavaş gelişimsel ilerleme varsa, polisomnografiyi tekrarlayınız ¹	KBB Uzmanı ¹ , Pediatrik Göğüs Hastalıkları Uzmanı ² , Beyin Cerrahisi Uzmanı ¹
 Otitis media (OM) işitme bozuklukları ²	Her yıl işitme değerlendirmesi yapınız ² Tekrarlayan OM, adenotonsilektomi ve ventilasyon tüplerinin yerleştirilmesini gerektirebilir ³	KBB Uzmanı ² , Odyolog ²
 Konuşmada güçlük ²	En geç 2 yaşına kadar konuşma değerlendirmesi yapınız ²	Konuşma Terapisti ⁴
 Kifoz ¹	Yürüme ile hiperlordoza dönüş için izleyiniz ¹	Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ¹
 Genu varum (Parantez bacaklar) ²	İnatçı ağrı, bozuk yürüyüş şekli veya lateral sıkışma durumunda düzeltmeyi düşününüz ^{1,2}	Çocuk Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ^{1,2}

%2,5 risk

Bebeklik dönemine göre **ani ölüm** riski azalsa da, yine de önemli bir endişe kaynağıdır (1-4 yaş arası %2,5 risk)⁵



İletim tipi işitme kaybı konuşma gecikmelerine neden olabilir.²
Akondroplazili çocukların yaklaşık % 20'sinde **konuşma gecikmesine** dair endişeler bildirilmiştir¹



Referanslar: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 3. 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. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464.









YAŞ GRUBUNA GÖRE AKONDROPLAZİ KOMPLİKASYONLARI



Çocuklar (5-14 yaş)

Çocukluk boyunca kulak burun boğaz, solunum ve ortopedi ile ilgili sorunlara dikkat edilmesi önemlidir, çünkü bunlar tedavi edilmezse konuşma ve hareketlilik gibi gelişimsel dönüm noktalarını geciktirebilirler.¹

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ ve arkadaşları, 2011; Hunter AGW ve arkadaşları, 1998 ve Unger S ve arkadaşları, 2017'den uyarlanmıştır.¹⁻⁵ Bunlar olası komplikasyonlardır - bireysel deneyimlerde değişiklik görülebilir. Tanı ve hastalık yönetimi klinikteki hekimin vereceği karara bağlıdır.

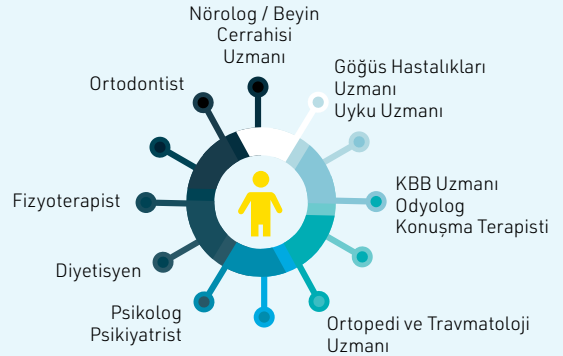
Olası Komplikasyon	Proaktif İzlem	Sevkin Yapıldığı Uzman
 Uyku apnesi ²	Kötüleştiren horlama, anormal gündüz yorgunluğu veya yavaş gelişimsel ilerleme varsa, polisomnografiyi tekrarlamayı düşününüz ²	Göğüs Hastalıkları Uzmanı ¹ , KBB Uzmanı ² , Beyin Cerrahisi Uzmanı ²
 Otitis media ²	Her yıl işitme değerlendirmesi yapınız ¹ Konuşma gelişimi ile ilgili endişeleriniz varsa değerlendirmeyi tekrar etmeyi düşününüz ²	KBB Uzmanı ¹ , Odyolog ¹ , Konuşma Terapisti ³
 Ortodontik sorunlar ¹	Maloklüzyon, çapraşık dişler, dar üst çene ve çapraz kapanma için değerlendirme yapınız ⁴	Ortodontist ¹
 Lomber omurilik stenozu (10 ila 14 yaş) ²	Asimetri veya artan refleksler için her yıl derin tendon reflekslerini kontrol ediniz ¹	Beyin Cerrahisi Uzmanı ² , Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ²
 Lomber hiperlordoz ¹	Kalça fleksiyon kontraktürlerini değerlendiriniz ¹	Fizyoterapist veya Pediatrik Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ¹
 Genu varum (Parantez bacaklar) ²	Sorunlar ortaya çıkarsa her 1 ila 2 yılda bir veya daha kısa bir zaman aralığında değerlendirme yapınız ¹ İnatçı ağrı, bozuk yürüyüş şekli veya lateral sıkışma durumunda düzeltmeyi düşününüz ²	Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ²
 Obezite ¹	Kilo kontrolünü ve beslenme alışkanlıklarını gözden geçiriniz ¹	Diyetisyen ²
 Psikososyal etki ²	Sosyalleşmeyi gözden geçiriniz ve bağımsızlığı teşvik ediniz ¹	Psikolog ⁵ , Psikiyatrist ⁵

%20 ila %54^{6,7}

Apneler (merkezi veya obstrüktif), akondroplazili kişilerde en yaygın görülen solunum problemlerinden bazılarıdır⁷

%10

Bir çalışmada, akondroplazili çocukların %10'unun **obez** olduğu bulunmuştur⁸



Referanslar: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;110:944-950. 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. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 6. Onodera K, Sakata H, Niikuni N, Nonaka T, Kobayashi K, Nakajima I. Survey of the present status of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia Part I. A questionnaire survey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(4):457-461. 7. Afsharpaiman S, Sillence DO, Sheikhvatan M, Ault JE, Waters K. Respiratory events and obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: investigation and treatment outcomes. *Sleep Breath*. 2011;15(4):755-761. 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602.





YAŞ GRUBUNA GÖRE AKONDROPLAZİ KOMPLİKASYONLARI



Ergenler (15-18 yaş)

Bazı komplikasyonların ve psikososyal zorlukların daha belirgin hale geldiği ergenlik ve yetişkinlik döneminde endişelerin kaynağı değişebilir.¹ Proaktif hastalık yönetiminde nelere dikkat edilmesi gerektiğini bilmek çok önemlidir.

Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC ve arkadaşları, 2010 ve Unger S ve arkadaşları, 2017'den uyarlanmıştır.¹⁻⁴ Bunlar olası komplikasyonlardır - bireysel deneyimlerde değişiklik görülebilir. Tanı ve hastalık yönetimi klinikteki hekimin vereceği karara bağlıdır.

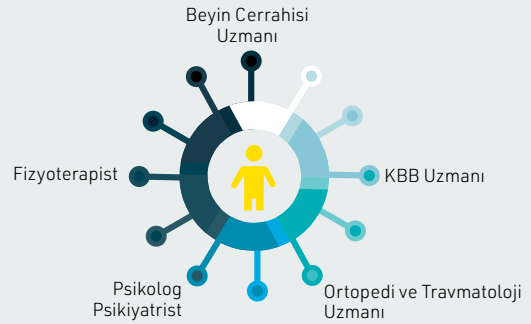
Potential Complication	Proactive Monitoring	Referral Specialist
 İşitme bozuklukları ²	Her yıl işitme değerlendirmesi yapınız ²	Odyolog ²
 Omurilik stenozu ¹	Genel ve nörolojik odaklı bir fizik muayene yapınız. Sinir sıkışmasının tüm belirti veya semptomlarını izleyiniz ve derin tendon reflekslerini, tonuyu ve duysal bulguları kontrol ediniz ²	Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ¹ , Beyin Cerrahisi Uzmanı ¹
 Kronik ağrı ²	Ağrı ve ağrının günlük yaşam ile fiziksel aktivite üzerindeki etkisini değerlendiriniz ²	Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ³ , Fizyoterapist ³
 Psikososyal etki ¹	Sosyal adaptasyonu kontrol ediniz ²	Psikolog ⁴ , Psikiyatrist ⁴

%32

oranında, bir çalışmadaki hastaların 18 yaşına kadar **semptomatik omurilik stenozunun** başladığı görülmüştür⁵

~%16

10 ila 20 yaş arasındaki bireylerin yaklaşık %16'sında **sırt ağrısı gelişmiştir**⁶



Referanslar: **1.** Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. **2.** Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. **3.** Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine.* 2010;13(3):335-340. **4.** Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(2):53-60. **5.** Fredwall SO, Steen U, de Vries O, et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):123. **6.** 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.







YAŞ GRUBUNA GÖRE AKONDROPLAZİ KOMPLİKASYONLARI



Yetişkinler (18 yaş ve üstü)

Müdahale olmadığı takdirde, akondroplazili bir kişi yetişkinliğe ulaştığı zaman, bazı tıbbi komplikasyonlar ilerleyebilir. Yetişkinler için sağlık kontrolü, hastaya ve semptomlarına yönelik düzenlemeleri ve ileriye dönük rehberliği içermektedir.¹

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC ve arkadaşları, 2010; Taşoğlu Ö ve arkadaşları, 2014; Fredwall SO ve arkadaşları, 2020; Hecht JT ve arkadaşları, 1988; Pauli RM, 2019 ve Vivanti AJ ve arkadaşları, 2016'dan uyarlanmıştır.¹⁻⁷ Bunlar olası komplikasyonlardır - bireysel deneyimlerde değişiklik görülebilir. Tanı ve hastalık yönetimi klinikteki hekimin vereceği karara bağlıdır.

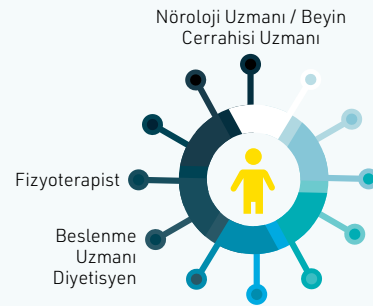
Olası Komplikasyon	Proaktif İzlem	Sevkin Yapıldığı Uzman
 Omurilik stenozu ²	Topallama, mesane işlev bozukluğu, bacak ve bel ağrısı ile bacak zayıflığı için değerlendirme yapınız ²	Fizyoterapist ² , Beyin Cerrahisi Uzmanı ²
 Kronik ağrı ¹	Ağrı ve ağrının günlük yaşam ile fiziksel aktivite üzerindeki etkisini değerlendiriniz ¹	Fizyoterapist ²
 Osteoporoz ^{3,4}	Düşük kemik yoğunluğu olup olmadığını izleyiniz ³	Rutin tıbbi bakımın bir parçası olarak Ortopedi ve Travmatoloji Uzmanı ⁴
 Obezite ¹	Kilo kontrolünü ve beslenmeyi gözden geçiriniz ¹	Beslenme Uzmanı ⁵ , Diyetisyen ⁵
 Kardiyovasküler komplikasyonlar Hipertansiyon ⁶	Kiloyu izleyiniz. ¹ Rutin tıbbi bakımın bir parçası olarak tansiyonu ölçünüz ve gerekirse tansiyon ölçümü için ön kolu kullanınız ⁶	Rutin tıbbi bakımın bir parçası olarak
 Gebelikte bakım ⁷	Gebelik ve doğumla ilişkili özel risklerin yönetimi ⁷	Kadın Hastalıkları ve Doğum Uzmanı ⁷

%40 ila
%70

oranında hasta **kronik sırt ağrısı** yaşayabilir⁴

%20 ila
%30

oranında hastada **omurilik stenozu**.⁴ Buna ek olarak, **genü varum (parantez bacaklar)** dizlerde ve ayak bileklerinde, eklemlerde basıya ve ağrıya neden olabilir⁸



Referanslar: **1.** Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. **2.** Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. **3.** Taşoğlu Ö, Sahin Onat S, Yenigün D, Doğan Aslan M, Nakipoğlu GF, Özgirgin N. Low bone density in achondroplasia. *Clin Rheumatol*. 2014;33(5):733-735. **4.** Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkvik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. **5.** Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602. **6.** Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. **7.** Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):166. **8.** Bacino CA. Achondroplasia. Wolters Kluwer. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia>. (accessed August 2021).

Bu materyal sadece sağlık mesleği mensuplarına yöneliktir.

© 2021 BioMarin International Ltd. Tüm Hakları Saklıdır
EU-ACH-00241 Ekim 2021

B:OMARIN®