



Ipocondroplasia

Una guida per i genitori

Basata sulle osservazioni e sulle esperienze di famiglie che convivono con l'ipocondroplasia

Materiale sviluppato con il contributo di **BioMarin Pharmaceutical Inc.**

CORP-SC-0118 | Aprile 2026

Indice

Pagina

Introduzione

3

1. Ipocondroplasia: informazioni di base e da dove iniziare

4

2. Modelli di crescita e proporzioni corporee

6

3. Ossa e articolazioni

8

4. Orecchio, naso e gola - Udito e sonno

10

5. Crisi convulsive e altre complicanze neurologiche

12

6. Tappe dello sviluppo e supporto all'apprendimento

14

7. Benessere emotivo e mentale delle famiglie

16

Bibliografia

19

Clausola liberatoria

Il presente materiale viene fornito a scopo puramente informativo, non è esaustivo, non offre indicazioni mediche e non può essere utilizzato come riferimento né in sostituzione del parere medico. Rivolgersi sempre al proprio team sanitario per qualunque quesito o dubbio in materia di salute, benessere o sviluppo. Ogni bambino ha esigenze diverse. Le considerazioni qui presentate potrebbero non valere per tutti i casi e potrebbero variare da Paese a Paese e da regione a regione.

Introduzione

Convivere con l'ipocondroplasia

Le persone con ipocondroplasia hanno un'aspettativa di vita normale e possono condurre un'esistenza piena.^{1,2} Sebbene la condizione possa influire sulla crescita e incidere su alcuni aspetti della salute e dello sviluppo, i bambini con ipocondroplasia possono, con il giusto supporto, sviluppare al meglio le proprie capacità.^{1,3,4}

Scoprire che il proprio figlio ha una condizione rara può voler dire entrare in contatto con nuovi termini e con aspetti della salute e dello sviluppo che prima non si conoscevano. Questa guida, basata sulle esperienze dei genitori di bambini con ipocondroplasia, si propone di riunire informazioni che le famiglie potrebbero trovare utili, ad esempio in che cosa consiste la condizione, come viene formulata la diagnosi e quali sono i segni e le caratteristiche che è necessario conoscere.

L'ipocondroplasia si manifesta in modo diverso da bambino a bambino,³⁻⁵ quindi ogni famiglia avrà la propria esperienza. Comprendere la condizione e gli aspetti a cui prestare attenzione può aiutare a sentirsi più preparati a individuare precocemente eventuali problemi di salute e a cercare supporto, se necessario.

È possibile che al momento non abbiate bisogno di tutte le informazioni contenute in questo opuscolo, e alcune di esse potrebbero non servirvi mai. D'altra parte, averle tutte riunite in un unico posto potrebbe aiutarvi a capire meglio e a sostenere vostro figlio con maggiore sicurezza.

Ringraziamenti

Questa guida si basa sulle osservazioni e sulle esperienze di famiglie che convivono con l'ipocondroplasia e di associazioni di pazienti. Si ringraziano tutti coloro che hanno contribuito al suo sviluppo per le informazioni e le competenze condivise.

Un ringraziamento particolare a Reni Pekala, genitore, rappresentante e consulente, e al Dott. Josep de Bergua del team medico ALPE per il loro prezioso contributo.



1. Ipocondroplasia: informazioni di base e da dove iniziare



Cosa devono sapere i genitori

L'ipocondroplasia è una condizione genetica permanente che influisce sulla crescita di alcune ossa.³ È causata da una mutazione di FGFR3, un gene che controlla la crescita ossea.⁶ La proteina FGFR3 prodotta a partire dal gene mutato rallenta la crescita delle ossa, in particolare a livello di braccia e gambe. Di conseguenza, le persone con ipocondroplasia sono solitamente più basse della media e possono presentare braccia e gambe più corte rispetto al tronco. Si parla di bassa statura sproporzionata.^{3,6}

L'ipocondroplasia è rara: si stima che colpisca 1 persona su 15.000-40.000.^{3,6} È possibile che passi inosservata o venga diagnosticata tardivamente, in quanto i segni possono essere impercettibili e possono essere scambiati per una normale variabilità in altezza o per un'altra displasia scheletrica (condizione ossea).^{3,5,7} La diagnosi può essere confermata mediante test genetico per la ricerca di mutazioni nel gene FGFR3.³

La maggior parte dei bambini con ipocondroplasia nasce da genitori di statura media. Questo perché le mutazioni del gene FGFR3 avvengono in modo casuale.³ È quindi improbabile che genitori di statura media abbiano più di un figlio con questa condizione.⁸ In presenza di un genitore con ipocondroplasia, ogni bambino avrà il 50% di probabilità di esserne affetto.³

L'ipocondroplasia incide su ogni persona in modo diverso.^{3-5,9,10} Essa può essere associata ad alcune complicanze per la salute, ma non tutte le persone sviluppano gli stessi problemi e la gravità e l'impatto di questi ultimi possono variare da persona a persona.^{3-5,9,10} Le persone con ipocondroplasia hanno un'aspettativa di vita normale e, con il giusto supporto, possono vivere un'esistenza piena.^{1,2}

La gestione dell'ipocondroplasia prevede idealmente un approccio olistico, multidisciplinare, che combina:^{3,4,8,11}



Competenze mediche, per monitorare la crescita e le eventuali complicanze per la salute.

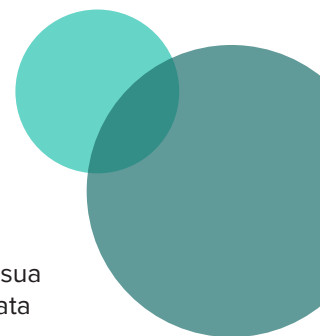


Assistenza psicosociale, per la cura del benessere emotivo e sociale.



Sostegno educativo.

Poiché l'ipocondroplasia è una condizione rara, molti medici possono non avere esperienza nella sua gestione.^{1,4} Costruire un team sanitario di fiducia e conservare una documentazione medica accurata può aiutare a far sì che il bambino riceva le cure e il sostegno di cui ha bisogno.¹



Suggerimenti di altri genitori¹

- **Cercare di individuare specialisti** che abbiano esperienza nella gestione delle malattie scheletriche o delle condizioni che riguardano la crescita ossea.
- **Può essere utile costruire fin da subito un piccolo team sanitario di fiducia**, che comprenda ad esempio un pediatra, un genetista, uno specialista in otorinolaringoiatria (ORL) e un fisioterapista.
- **Quando si parla con il bambino, può essere utile ricorrere a spiegazioni semplici, ad esempio:** *“Le tue ossa crescono in modo diverso, quindi potresti essere più basso, ma potrai comunque fare la maggior parte delle cose che fanno gli altri bambini”.*
- **Conservare copie delle cartelle cliniche e dei referti medici del bambino.** Portare questi documenti agli appuntamenti è utile quando si consultano nuovi medici.
- **Essere pronti a tutelare i bisogni del bambino** in ambito sanitario, a scuola e in contesti pubblici. Non permettere ad altri di sminuire le proprie preoccupazioni.
- **Le persone con ipocondroplasia possono condurre un’esistenza piena, attiva e significativa.** Aiutare il bambino a sviluppare fiducia in sé stesso e valorizzare i suoi punti di forza.
- **L’ipocondroplasia può non essere soltanto un problema di altezza.** Essere consapevoli delle possibili complicanze, come differenze nelle capacità di apprendimento o limitazioni fisiche, può aiutare a garantirne un’identificazione precoce.
- **Entrare in contatto con altre famiglie** di bambini con ipocondroplasia può aiutare a sentirsi supportati e meno soli.

Domande da porre al team sanitario¹

Avete esperienza con l’ipocondroplasia o altre condizioni simili che riguardano la crescita ossea?

Esiste una clinica specializzata in displasie scheletriche che possa supportare nostro figlio?

Quali specialisti è necessario coinvolgere nelle cure del bambino?

Dove possiamo trovare informazioni affidabili sull’ipocondroplasia?

Ci sono gruppi di genitori, associazioni di pazienti di comunità o risorse che consigliereste?

2. Modelli di crescita e proporzioni corporee



Cosa devono sapere i genitori

I bambini con ipocondroplasia solitamente crescono in modo diverso rispetto agli altri bambini, con braccia e gambe più corte in proporzione al tronco.³ Spesso la testa può sembrare grande rispetto al corpo. Si parla di macrocefalia relativa. In realtà, in molti casi, la circonferenza cranica rientra nell'intervallo previsto, ma sembra più grande a causa della minore altezza complessiva.^{3,12}

La crescita può sembrare nella media nei primi anni, spesso le differenze diventano più evidenti man mano che il bambino cresce.³ In età adulta, l'altezza può variare da 138 a 165 cm per gli uomini e da 128 a 151 cm per le donne.³

Esistono tabelle di crescita apposite per i bambini con ipocondroplasia.⁶ Queste tabelle aiutano i medici a monitorare i cambiamenti nei valori di altezza, peso e circonferenza cranica dall'infanzia all'adolescenza rispetto ad altre persone con ipocondroplasia.⁶



Suggerimenti di altri genitori¹

- **Chiedere al proprio team sanitario di utilizzare tabelle di crescita specifiche per l'ipocondroplasia**, poiché riflettono la crescita prevista in modo più accurato.
- **Adattare l'ambiente del bambino per favorirne la fiducia in sé stesso e l'autonomia.** In base alle esperienze di altri genitori, piccoli accorgimenti possono fare una grande differenza:
 - **A casa:** utilizzare prolunghie per interruttori, scalette, rubinetti a leva e ripiani più bassi per facilitare l'accesso.
 - **Indumenti e calzature:** cercare scarpe dalla calzata ampia, perché molti bambini con ipocondroplasia hanno piedi larghi o robusti. Adattare gli indumenti accorciando maniche o gambe dei pantaloni e utilizzare sistemi di chiusura semplici.
 - **A scuola:** collaborare con gli insegnanti per garantire un ambiente inclusivo e favorevole che supporti il bambino nella gestione delle attività scolastiche quotidiane.
- Rivolgersi a **un terapeuta occupazionale, un fisioterapista o un'associazione di pazienti** per indicazioni sugli accorgimenti pratici da adottare per promuovere l'indipendenza e la fiducia in sé del bambino.
- **Esercitarsi a rispondere a domande sull'altezza** può aiutare il bambino a sentirsi più sicuro.

Domande da porre al team sanitario¹

State utilizzando le tabelle di crescita corrette per monitorare lo sviluppo di nostro figlio?

Quali esercizi consigliereste per rafforzare gli arti inferiori del bambino?

La testa del bambino sta crescendo come previsto?

3. Ossa e articolazioni



Cosa devono sapere i genitori

I problemi articolari e ossei mostrano un'ampia variabilità nei bambini con ipocondroplasia.⁴ Alcuni bambini hanno pochi problemi o non ne hanno affatto, mentre altri possono aver bisogno di un supporto fisioterapico o di un trattamento chirurgico per la gestione della condizione.^{1,3} Occasionalmente, dopo una giornata impegnativa, può comparire dolore che disturba il sonno.⁴

Braccia

Alcuni bambini con ipocondroplasia non riescono a estendere completamente i gomiti.^{2,3} Questo può limitare la loro capacità di raggiungere gli oggetti di cui hanno bisogno, ad esempio quando utilizzano il bagno.²

Gambe

I bambini con ipocondroplasia possono sviluppare gambe arcuate, con le ossa che si curvano verso l'esterno durante la crescita.^{3,4} Se questa conformazione interferisce con la deambulazione, può essere opportuno rivolgersi a uno specialista ortopedico; in alcuni casi, se la curvatura delle gambe diventa dolorosa o si aggrava, è necessario l'intervento chirurgico.^{2,3}

Schiena e postura

L'ipocondroplasia è talvolta associata a una curvatura verso l'interno della parte inferiore della colonna vertebrale (si parla di lordosi lombare), che può influire su postura e movimento e può causare mal di schiena.^{3,13}

Canale spinale

In età adulta, alcune persone possono sviluppare un restringimento dello spazio in cui è alloggiato il midollo spinale (stenosi spinale). Occasionalmente la stenosi può causare dolore, intorpidimento o debolezza delle gambe.^{3,14}

I problemi articolari o ossei possono richiedere il rinvio ad uno specialista ortopedico per orientare correttamente la gestione.³ Se necessario, la fisioterapia può aiutare a massimizzare la mobilità, mentre l'adattamento dell'ambiente può favorire il comfort e l'autonomia.^{1,3,4}

Domande da porre al team sanitario¹

Quali tipi di seduta sono raccomandati per sostenere la testa e il collo del bambino durante l'infanzia?

Ci sono marsupi o altri accessori per bambini che potrebbero non garantire un sostegno adeguato?

La fisioterapia o la terapia occupazionale potrebbe essere utile?

Ci sono attività fisiche particolarmente adatte al bambino?

Ci sono attività che potrebbero non essere adatte, ad esempio quelle che comportano movimenti del collo bruschi o incontrollati?

Esistono esercizi che potrebbero favorire l'estensione delle braccia?

Come possiamo gestire il dolore del bambino?



4. Orecchio, naso e gola - Udito e sonno



Cosa devono sapere i genitori

Udito

I neonati e i bambini con ipocondroplasia presentano spesso infezioni ricorrenti dell'orecchio e problemi di udito. È importante che i problemi a carico dell'orecchio siano identificati e gestiti, poiché eventuali disturbi dell'udito possono ritardare lo sviluppo del linguaggio e della parola e rendere così necessarie ulteriori terapie.^{2,4}

Alcuni bambini devono essere sottoposti al posizionamento nel timpano di piccoli tubicini auricolari chiamati cateteri per timpanostomia o drenaggi transtimpanici per favorire il drenaggio del liquido dall'orecchio medio.^{2,15} Questa misura può ridurre il rischio di infezioni dell'orecchio e migliorare l'udito.¹⁵ I cateteri per timpanostomia possono dover essere lasciati in sede fino a circa 6-8 anni di età.² Se necessario, può anche essere preso in considerazione l'uso di apparecchi acustici.

Sonno

Le persone con ipocondroplasia possono sviluppare apnea notturna, una condizione in cui la respirazione si arresta brevemente e riprende più volte durante la notte.^{3,9,16} Ciò può influire sulla qualità del sonno e causare stanchezza diurna.^{16,17} Se non trattata, l'apnea notturna può causare problemi di concentrazione o attenzione a scuola, indurre cambiamenti comportamentali, ad esempio iperattività, e incidere sul rendimento scolastico.¹⁶⁻¹⁸

L'apnea notturna può essere diagnosticata mediante un esame del sonno (polisonnografia). Per il trattamento si possono prendere in considerazione varie opzioni.^{3,16,17} Se necessario, i bambini possono dormire indossando una piccola maschera collegata a un respiratore, come un dispositivo a pressione positiva continua delle vie aeree (CPAP), che aiuta a mantenere aperte le vie aeree.^{17,19} Talvolta, per migliorare il quadro, si ricorre all'asportazione chirurgica delle tonsille o delle adenoidi.¹⁸

Occasionalmente, la struttura della base del cranio può contribuire all'apnea notturna; in tal caso, può essere necessario un consulto neurologico a scopo di approfondimento diagnostico e trattamento.^{3,4,9}

La cura dei bambini con sintomi otorinolaringoiatrici (ORL) può richiedere il coinvolgimento di vari tipi di specialisti, a seconda delle specifiche esigenze, compresi specialisti del sonno, medici ORL e neurologi.^{2,3}

Suggerimenti di altri genitori¹

- **È importante sottoporre il bambino a controlli audiologici precoci**, poiché i problemi a carico dell'orecchio non sono sempre evidenti nei neonati.
- **Si raccomandano valutazioni annuali dell'udito** a partire dai 9-12 mesi di età.
- **Russamento, pause nella respirazione, risvegli notturni o stanchezza diurna** possono essere segni di apnea notturna.
- In caso di dubbi sulla sua respirazione, può essere utile **girare un breve video del bambino mentre dorme** da mostrare ai medici.
- **Gli studi del sonno possono essere stressanti**, ma spesso forniscono informazioni preziose su come respira il bambino durante la notte.

Domande da porre al team sanitario¹

Oggi è presente del liquido dietro il timpano?

Il bambino potrebbe trarre beneficio dal posizionamento di tubicini di drenaggio nell'orecchio?

C'è bisogno di uno studio del sonno?

A quali segni di apnea notturna dobbiamo prestare attenzione?



5. Crisi convulsive e altre complicanze neurologiche



Cosa devono sapere i genitori

Crisi convulsive

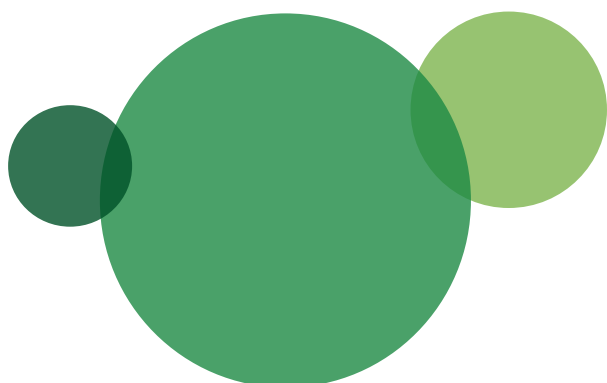
Un piccolo numero di bambini con ipocondroplasia manifesta crisi convulsive.^{2,4} Le crisi possono verificarsi a qualsiasi età, ma spesso insorgono durante l'infanzia, con segni che possono essere impercettibili, tra cui brevi pause nella respirazione, episodi di sguardo fisso e immobilità.^{2,3,10,20,21}

I bambini con ipocondroplasia che manifestano una crisi convulsiva devono essere sottoposti a esami, tra cui un elettroencefalogramma (EEG) e una risonanza magnetica (RM), ed essere trattati da un neurologo esperto.^{2,3} Per la gestione delle crisi convulsive vengono utilizzati farmaci antiepilettici.^{2,3,21} Le crisi convulsive che insorgono durante il primo anno di vita o nella prima infanzia possono placarsi e alcuni bambini possono ottenere la remissione prima del raggiungimento dell'età scolare.^{4,10}

Idrocefalo

Una piccola minoranza di bambini con ipocondroplasia sviluppa un idrocefalo con necessità di trattamento.^{2,4,9,10}

L'idrocefalo è un accumulo anomalo di liquido nel cervello.²² I medici monitorano attentamente la circonferenza della testa; se questa cresce più velocemente del previsto, o se compaiono i segni di un accumulo di liquido (come vomito, irritabilità, scarso appetito o sonnolenza insolita), può rendersi necessario l'invio a un neurologo e l'esecuzione di esami di diagnostica per immagini, come risonanza magnetica (RM) o tomografia computerizzata (TC), per valutare il quadro.^{2,3,22} In presenza di sintomi di idrocefalo, si può prendere in considerazione il posizionamento chirurgico di uno shunt (a scopo di drenaggio del liquido).^{2,22}



Suggerimenti di altri genitori¹

- **Registrare eventuali episodi insoliti sul telefono**, poiché questo può aiutare gli operatori sanitari a valutare il quadro.
- **Se qualcosa non sembra “giusto”**, fidarsi del proprio istinto e consultare un medico.
- **I familiari devono conoscere i segni che richiedono un’assistenza medica immediata**, in particolare quelli legati all’accumulo di liquido nel cervello (vomito persistente, irritabilità estrema o stanchezza insolita) e alle crisi convulsive.

Domande da porre al team sanitario¹

Solitamente come si presentano le crisi convulsive nei neonati o nei bambini con ipocondroplasia?

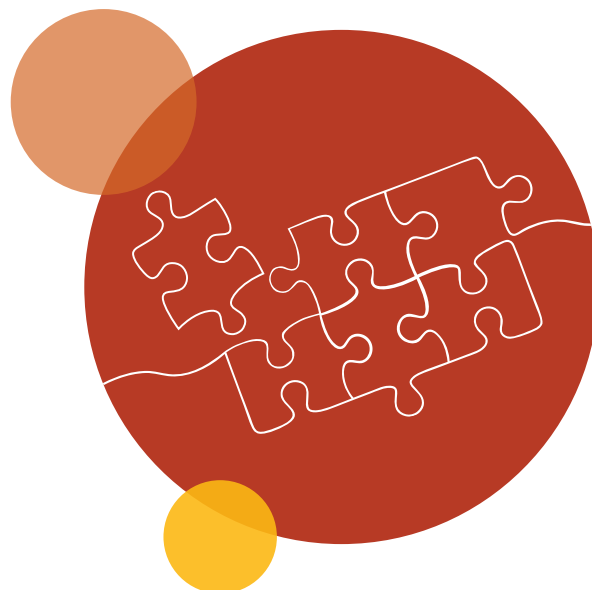
Cosa dobbiamo fare durante e dopo la crisi convulsiva, se si verifica un altro episodio?

In presenza di quali sintomi dobbiamo richiedere una visita medica urgente, ad esempio segni di idrocefalo?

Nostro figlio ha bisogno di un EEG, una RM o altri esami per verificare la presenza di complicanze neurologiche?



6. Tappe dello sviluppo e supporto all'apprendimento



Cosa devono sapere i genitori

Alcuni bambini con ipocondroplasia manifestano ritardi dello sviluppo, ad esempio raggiungono le tappe fondamentali dello sviluppo linguistico o motorio più tardi del previsto.^{1,3,4}

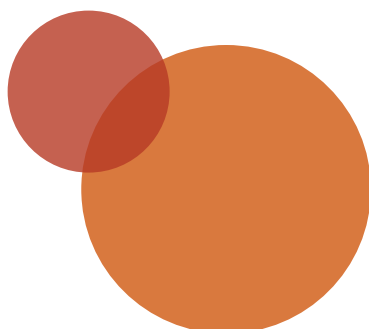
Movimento

Per i problemi riguardanti le abilità motorie grossolane (movimenti effettuati utilizzando muscoli di grandi dimensioni come quelli di braccia e gambe), si raccomanda la fisioterapia per massimizzare la mobilità.^{3,23} Invece, nei bambini con difficoltà nelle abilità motorie fini che incidono sulle attività della vita quotidiana, come mangiare, lavarsi, vestirsi e scrivere, si consiglia la terapia occupazionale.³

Apprendimento

Sebbene molti bambini con ipocondroplasia abbiano un'intelligenza nella norma, possono verificarsi problemi di apprendimento e ritardi dello sviluppo, comprese difficoltà di sviluppo linguistico e di concentrazione.^{2-4,9,10} Alcune complicanze mediche associate all'ipocondroplasia, come le apnee notturne, i problemi di udito, l'idrocefalo e le crisi convulsive o l'epilessia, possono influire sull'apprendimento.^{2,4,18,20,22}

Si raccomanda che i bambini con ipocondroplasia siano sottoposti a periodici controlli dello sviluppo per far sì che eventuali problemi di movimento, linguaggio e apprendimento siano identificati precocemente e affrontati con terapie e servizi educativi adeguati.^{3,10}



Suggerimenti di altri genitori¹

- **È importante che lo sviluppo venga valutato su base regolare.** Chiedere una valutazione più approfondita se si notano ritardi, in modo da favorire i progressi del bambino attraverso un intervento precoce.
- **Sorvegliare il linguaggio, lo sviluppo motorio grossolano, lo sviluppo motorio fine e l'attenzione.** Un supporto tempestivo può fare una grande differenza.
- **I problemi di udito possono essere scambiati per difficoltà di apprendimento.** È importante sottoporre il bambino a controlli annuali dell'udito.
- **In caso di difficoltà di apprendimento,** rivolgersi alla scuola per informazioni sulle opzioni disponibili, come programmi educativi personalizzati o sostegno didattico supplementare. Molte famiglie ritengono che questo approccio abbia un impatto positivo.

Domande da porre al team sanitario¹

Le tappe di sviluppo di nostro figlio sono in linea con quanto previsto per l'ipocondroplasia?

Quali strumenti utilizzate per la valutazione dello sviluppo (ad esempio, il Questionario Età e Fasi)?

Esistono esami che potrebbero aiutare a capire cosa sta causando le difficoltà di apprendimento o di attenzione del bambino?

Con quale frequenza dobbiamo far controllare vista e udito del bambino?

Ci sono indagini che potrebbero essere prese in considerazione per escludere altre cause di problemi dello sviluppo, come il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), il disturbo da deficit di attenzione (ADD) o il disturbo dello spettro autistico (ASD)?

Quali interventi potrebbero offrire un beneficio al bambino, ad esempio logopedia, fisioterapia o terapia occupazionale?

Quali informazioni dobbiamo condividere con la scuola per aiutarla a supportare l'apprendimento? Esistono interventi educativi specifici da cui pensate che nostro figlio potrebbe trarre beneficio?

7. Benessere emotivo e mentale delle famiglie¹



Cosa devono sapere i genitori

Una diagnosi di ipocondroplasia può influire sull'intera famiglia, in modi diversi. Con il giusto supporto, genitori e bambini possono adattarsi e vivere pienamente. Prendersi cura del benessere emotivo e mentale è una parte importante della salute generale.

Genitori

La genitorialità ha alti e bassi, ma scoprire che il proprio figlio ha una condizione rara può talvolta mettere a dura prova la famiglia. I genitori possono provare una gamma di emozioni, tra cui shock, preoccupazione e tristezza, soprattutto se faticano a trovare sostegno. Dover fare costantemente da portavoce nei rapporti con il sistema sanitario, la scuola e i servizi di supporto può essere estenuante. Nel tempo, molte famiglie sviluppano forza e resilienza, soprattutto se ricevono indicazioni chiare e possono appoggiarsi a comunità di sostegno.

Genitori con ipocondroplasia

Nel caso di genitori a loro volta affetti da ipocondroplasia, crescere un bambino con la stessa condizione può essere un'esperienza al tempo stesso familiare e impegnativa. Il loro vissuto personale li aiuta a comprendere e sostenere il bambino, ma fa anche riemergere i ricordi del percorso affrontato.

Coppie

Prendersi cura di un figlio con ipocondroplasia può mettere a dura prova un rapporto di coppia. Le esigenze mediche, lo stress e le pressioni finanziarie possono lasciare meno tempo da dedicare al compagno o alla compagna e rendere la comunicazione più difficile. Tuttavia, molte coppie scoprono che affrontare insieme queste sfide rafforza il legame e sviluppa la capacità di superare le difficoltà.

Bambini

I bambini con ipocondroplasia possono accorgersi precocemente delle loro differenze, con possibili sentimenti di tristezza, preoccupazione o frustrazione. Le pressioni sociali, gli appuntamenti medici e la dipendenza dagli adulti possono amplificare tali sentimenti. Con famiglie che li sostengono e ambienti inclusivi, i bambini spesso acquisiscono maggiore sicurezza e resilienza.

Fratelli e sorelle

I fratelli e le sorelle possono sentirsi trascurati o ansiosi se l'attenzione dei genitori è incentrata sulle cure mediche. Possono trovarsi a fare i conti con gelosia e senso di colpa o con la necessità di apparire forti. Con le giuste rassicurazioni e una comunicazione aperta, fratelli e sorelle possono sviluppare empatia, resilienza e orgoglio per il proprio ruolo, migliorando il senso di unione di tutta la famiglia.

Suggerimenti di altri genitori

Prendersi cura di sé

- **Darsi il tempo di elaborare la diagnosi: provare emozioni forti è normale.** Concentrarsi sul compiere un passo alla volta per ridurre la sensazione di sopraffazione.
- **Utilizzare solo informazioni provenienti da fonti affidabili;** troppe ricerche su Internet possono peggiorare l'ansia.
- **Condividere i propri sentimenti con persone fidate;** non è necessario portarne il peso da soli.
- **Entrare in contatto con gruppi di genitori o associazioni di pazienti** (anche sui social media) può ridurre la sensazione di isolamento e fornire indicazioni pratiche e una piattaforma in cui i genitori possono discutere le proprie preoccupazioni e imparare da altre persone che vivono la stessa situazione.
- **Contattare l'associazione di pazienti con malattie scheletriche attiva nel proprio Paese.** Queste associazioni sono una fonte importante di informazioni e supporto e possono fornire indicazioni preziose su come gestire le sfide a cui sono sottoposte le persone con bassa statura.
- **Trovare modi per nutrire la propria relazione** e mantenere solido il legame se si sta crescendo insieme il bambino.
- **Alcune persone si vergognano di non riuscire ad affrontare la situazione come vorrebbero.** Non c'è niente di male a chiedere aiuto agli altri se si sta facendo fatica.
- **In caso di umore depresso persistente** o di prolungato stress emotivo, può essere utile parlare con uno psicologo o un consulente.

Supporto al bambino con ipocondroplasia

- **I bambini possono accorgersi delle loro differenze fin dalla prima infanzia.** Sentimenti di frustrazione, tristezza o ansia sono comuni e comprensibili.
- **Riconoscere i sentimenti del bambino prima di offrirgli rassicurazioni.** Questo lo aiuterà a sentirsi ascoltato e supportato.
- **Aiutare il bambino a esercitarsi nel rispondere con semplicità a eventuali domande indelicate o sguardi indiscreti.** Fare pratica con frasi semplici che possano essere utilizzate dal bambino, ad esempio: *"Il mio corpo cresce in modo diverso"*.
- **Lasciare che il bambino esprima i propri sentimenti,** anche quelli difficili: ascoltare è la cosa più importante.
- **Incoraggiare le amicizie** e attività inclusive in cui il bambino si senta sicuro.
- **Collaborare con gli insegnanti** per creare un ambiente scolastico sicuro e partecipe.
- **Cercare un equilibrio tra l'iperprotettività e i comportamenti volti a favorire l'autonomia del bambino.**
- **Valorizzare i punti di forza del bambino e celebrarne gli sforzi:** nel tempo, questo rafforzerà la sua autostima.

Supporto agli altri bambini della famiglia

- **Offrire ai fratelli e alle sorelle uno spazio** in cui possano esprimere i propri sentimenti senza sentirsi giudicati.
- **Ritagliarsi piccoli momenti da dedicare individualmente** ad ogni fratello/sorella, se possibile.
- **Spiegare la condizione in termini semplici e adatti all'età**, in modo che i fratelli/le sorelle possano capire cosa sta succedendo.
- **Prestare attenzione a eventuali segnali di preoccupazione, gelosia o senso di esclusione** e parlarne apertamente.
- **Coinvolgere i fratelli/le sorelle in modo positivo**: aiutandosi a vicenda, giocando insieme o sostenendosi reciprocamente.

Domande da porre al team sanitario

Come possiamo sostenere al meglio il benessere emotivo di nostro figlio?

L'ansia o l'umore basso sono comuni nei bambini con ipocondroplasia?

La consulenza psicologica, la terapia del gioco o altre forme di sostegno psicologico potrebbero essere utili?

Potete consigliarci un'associazione di pazienti o una comunità di pazienti online?



Bibliografia

1. BioMarin International Skeletal Conditions Council. Insights from parents and advocacy groups: Hypochondroplasia Project. Dati in archivio, 2024-2026.
2. Pauli RM. Hypochondroplasia natural history. Little People of America; 2009. Disponibile all'indirizzo: <https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Hypochondroplasia1.pdf>. Ultimo accesso: marzo 2026.
3. Bober MB, Bellus GA, Cheung MS, Jain M, Nikkel SM, Tiller GE. Hypochondroplasia. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 15 luglio 1999. [aggiornato il 25 settembre 2025]
4. Oehrlein EM, Pekala R, Cavallaro S, et al. Living with hypochondroplasia: a qualitative exploration of children's and caregivers' experiences, challenges, and unmet needs. *Mol Genet Genomic Med*. 2025;13(11):e70151. doi:10.1002/mgg3.70151.
5. Kim HY, Ko JM. Clinical management and emerging therapies of FGFR3-related skeletal dysplasia in childhood. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*. 2022;27(2):90-97. doi:10.6065/apem.2244114.057.
6. Cheung MS, Cole TJ, Arundel P, et al. Growth reference charts for children with hypochondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2024;194(2):243-252. doi:10.1002/ajmg.a.63431
7. Irving M, Greco E, Cocca A, et al. Pathways to facilitate early recognition and diagnosis of hypochondroplasia. *Endocr Abstr*. 2025;110:P249. (Poster presentation). doi:10.1530/endoabs.110.P249.
8. NHS England. National Genomics Education Programme. GE Notes. Hypochondroplasia. Disponibile all'indirizzo: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/hypochondroplasia/>. Ultimo accesso: marzo 2026.
9. Doherty MA, Hertel N, Hove H, Haagerup A. Neurological symptoms, evaluation and treatment in Danish patients with achondroplasia and hypochondroplasia. *J Rare Dis Res Treat*. 2017;2(4):25-32. doi:10.29245/2572-9411/2017/4.1113
10. Linnankivi T, Mäkitie O, Valanne L, Toiviainen-Salo S. Neuroimaging and neurological findings in patients with hypochondroplasia and FGFR3 N540K mutation. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(12):3119-3125. doi:10.1002/ajmg.a.35642
11. Rangos N, Dwivedi P, Boucher K, et al. Parent-reported quality of life of children with hypochondroplasia: baseline results from a clinical trial. *Horm Res Paediatr*. 2023;96(Suppl 3):Abstract 6206. doi:10.1159/000531602.
12. Cheung MS, Lanzafame R, Low KJ, Cole TJ. The Head Circumference Height Index (HCH-I) to Quantify Relative Macrocephaly and Aid Identification of Hypochondroplasia in Children. *Am J Med Genet A*. 2026;200(2):353-359. doi:10.1002/ajmg.a.64266
13. Cleveland Clinic. Lordosis. Disponibile all'indirizzo: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23908-lordosis>. Ultimo accesso: marzo 2026.
14. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Spinal stenosis. Disponibile all'indirizzo: <https://medlineplus.gov/spinalstenosis.html>. Ultimo accesso: febbraio 2026.
15. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Ear tube insertion. Disponibile all'indirizzo: <https://medlineplus.gov/ency/article/003015.htm>. Ultimo accesso: marzo 2026.
16. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. What is sleep apnea? Disponibile all'indirizzo: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea>. Ultimo accesso: marzo 2026.
17. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Sleep apnea in children. Disponibile all'indirizzo: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/children>. Ultimo accesso: marzo 2026.
18. Gupta S, Sharma R. Pediatric Obstructive Sleep Apnea: Diagnostic Challenges and Management Strategies. *Cureus*. 2024;16(12):e75347. doi:10.7759/cureus.75347
19. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Treatment. Disponibile all'indirizzo: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/treatment>. Ultimo accesso: marzo 2026.
20. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Epilepsy and seizures. Disponibile all'indirizzo: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/epilepsy-and-seizures>. Ultimo accesso: marzo 2026.
21. van der Poest Clement EA, Yang E, Holm IA, Peters JM. Hypochondroplasia and epilepsy: temporal lobe dysgenesis in FGFR3 mutations. *J Int Child Neurol Assoc*. 2017;17:100. doi:10.17724/jicna.2018.100
22. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Hydrocephalus. Disponibile all'indirizzo: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/hydrocephalus>. Ultimo accesso: marzo 2026.
23. Cleveland Clinic. Gross motor skills. Disponibile all'indirizzo: <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/gross-motor-skills>. Ultimo accesso: marzo 2026.

Materiale sviluppato con il contributo di **BioMarin Pharmaceutical Inc.**

CORP-SC-0118 | Aprile 2026