



Hipochoondroplazja

Przewodnik dla rodziców

**Na podstawie spostrzeżeń i doświadczeń
rodzin żyjących z hipochoondroplazją**

Opracowanie tego materiału zostało sfinansowane przez firmę
BioMarin Pharmaceutical Inc.

CORP-SC-0111 | kwiecień 2026 r.

Zawartość

Strona

Wstęp

3

1. Zrozumieć hipocondroplazję: od czego zacząć

4

2. Wzorce wzrostu i proporcje ciała

6

3. Kości i stawy

8

4. Uszy, nos i gardło – słuch i sen

10

5. Napady drgawkowe i inne powikłania neurologiczne

12

6. Kamienie milowe w rozwoju i wsparcie w nauce

14

7. Dobrostan emocjonalny i psychiczny rodzin

16

Literatura

19

Wyłączenie odpowiedzialności

Niniejszy materiał służy wyłącznie celom informacyjnym, nie jest wyczerpujący i nie stanowi porady medycznej. Nie należy opierać się wyłącznie na nim ani nie może on zastępować porady medycznej. Aby uzyskać odpowiedzi na wszelkie pytania lub wątpliwości dotyczące opieki zdrowotnej, rozwoju lub dobrostanu pacjenta należy zawsze kontaktować się z zespołem lekarskim prowadzącym pacjenta. Każde dziecko wymaga indywidualnego podejścia, a przedstawione tu kwestie mogą nie być istotne w każdym przypadku i mogą się różnić w zależności od kraju i regionu.

Wstęp

Życie z hipochoondroplazją

Osoby z hipochoondroplazją mają normalną oczekiwaną długość życia i mogą prowadzić satysfakcjonujące życie.^{1,2} Choć schorzenie to może wpływać na wzrost oraz niektóre aspekty zdrowia i rozwoju, dzięki odpowiedniemu wsparciu, dzieci z hipochoondroplazją mogą w pełni realizować swój potencjał.^{1,3,4}

Uświadomienie sobie, że Pani/Pana dziecko cierpi na rzadką chorobę, może oznaczać potrzebę zapoznania się z nowymi terminami aspektów zdrowia i rozwoju, z którymi być może wcześniej nie mieli Państwo do czynienia. Niniejszy przewodnik opiera się na spostrzeżeniach rodziców dzieci z hipochoondroplazją, które pozwoliły na zebranie informacji czym jest wg. nich ta choroba, jak ją rozpoznać i na co należy zwracać uwagę.

Hipochoondroplazja różni się w zależności od dziecka,³⁻⁵ więc każda rodzina będzie miała własne doświadczenia. Zrozumienie schorzenia i tego, na co należy zwracać uwagę, może pomóc Pani/Panu poczuć się lepiej przygotowanym do wczesnego rozpoznania potencjalnych oznak choroby i w razie potrzeby zwrócenia się o wsparcie.

W tej chwili może Pani/Pan nie potrzebować wszystkich informacji zawartych w tej broszurze, a niektóre z nich być może nigdy nie będą dla Pani/Pana istotne. Jednak posiadanie ich w jednym miejscu może pomóc Pani/Panu poczuć się lepiej poinformowaną(-ym) i pewniej w procesie wspierania Pani/Pana dziecka.

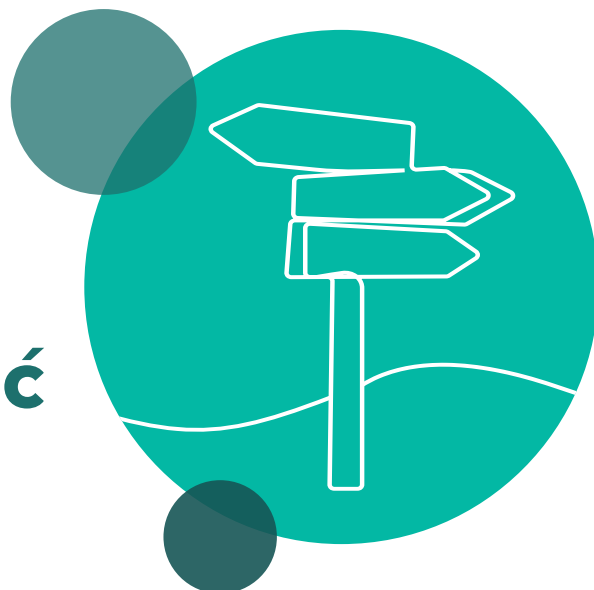
Podziękowania

Niniejszy przewodnik został opracowany w oparciu o spostrzeżenia i doświadczenia rodzin zmagających się z hipochoondroplazją oraz organizacji działających na rzecz pacjentów z tą chorobą. Jesteśmy bardzo bardzo wdzięczni za wiedzę i doświadczenie, którymi dzielą się wszyscy współautorzy tego przewodnika.

Szczególne podziękowania dla Reni Pekala, rodzica, rzecznika i doradcy, oraz dla dr Josep de Bergua z zespołu medycznego ALPE za ich cenny wkład.



1. Zrozumieć hipochondroplazję oraz od czego zacząć



Co rodzic powinien wiedzieć

Hipochondroplazja to trwająca całe życie choroba genetyczna, która wpływa na sposób wzrostu niektórych kości.³ Wynika ona ze zmiany w genie o nazwie FGFR3, który kontroluje wzrost kości.⁶ Gdy ten gen ulega zmianie, białko FGFR3 spowalnia wzrost kości, szczególnie w obrębie rąk i nóg. W rezultacie, osoby z hipochondroplazją są zwykle niższe niż przeciętnie i mogą mieć krótsze ręce i nogi w porównaniu z tułowiem. Nazywa się to niskorosłością nieproporcjonalną.^{3,6}

Hipochondroplazja występuje rzadko i dotyka szacunkowo 1 na 15 000 do 40 000 osób.^{3,6} Może pozostać niezauważona lub zostać rozpoznana późno, ponieważ objawy mogą być subtelne i mogą być mylone z typową zmiennością wzrostu lub inną dysplazją szkieletową (schorzeniem kości).^{3,5,7} Test genetyczny może potwierdzić rozpoznanie choroby poprzez sprawdzenie zmian w genie FGFR3.³

Większość dzieci z hipochondroplazją rodzi się rodzicom o przeciętnym wzroście. Dzieje się tak dlatego, że zmiany w genie FGFR3 zachodzą losowo.³ Dlatego też jest mało prawdopodobne, że rodzice o przeciętnym wzroście będą mieli więcej niż jedno dziecko z tym schorzeniem.⁸ Jeśli u jednego rodzica występuje hipochondroplazja, każde dziecko ma 50% szans na jej wystąpienie.³

Hipochondroplazja u każdej osoby może wyglądać inaczej.^{3-5,9,10} Choroba może wiązać się z pewnymi powikłaniami zdrowotnymi, ale nie każdy doświadcza tych samych problemów, a ich nasilenie i wpływ na przebieg choroby mogą się różnić w zależności od osoby.^{3-5,9,10} Osoby z hipochondroplazją mają normalną oczekiwaną długość życia i przy odpowiednim wsparciu mogą prowadzić pełnowartościowe życie.^{1,2}

Postępowanie w przypadku hipochondroplazji w najlepszym scenariuszu obejmuje holistyczne, multidyscyplinarne podejście łączące:^{3,4,8,11}



Ekspertyzę medyczną w celu monitorowania wzrostu i potencjalnych powikłań zdrowotnych.

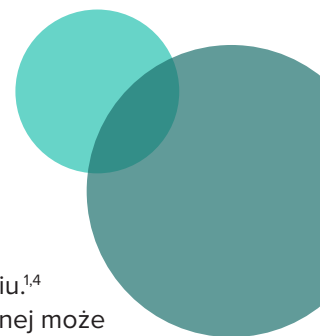


Opiekę psychospołeczną (pod kątem dobrostanu emocjonalnego i społecznego).



Wsparcie edukacyjne.

Ponieważ hipochondroplazja jest rzadka, wielu lekarzy może nie mieć doświadczenia w jej leczeniu.^{1,4} Budowanie zaufanego zespołu opieki zdrowotnej i prowadzenie dokładnej dokumentacji medycznej może pomóc zapewnić dziecku niezbędną opiekę i wsparcie.¹



Wskazówki od innych rodziców¹

- **Należy spróbować zidentyfikować specjalistów** mających doświadczenie w zaburzeniach szkieletowych lub zaburzeniach wzrostu kości.
- **Wczesne zorganizowanie małego, zaufanego zespołu opieki zdrowotnej może być pomocne.** Może on obejmować pediatrę, genetyka, specjalistę laryngologa (ENT) oraz fizjoterapeutę.
- **Podczas rozmowy z dzieckiem mogą pomóc proste wyjaśnienia:** „*Twoje kości rosną inaczej, więc możesz być niższa(-y), ale nadal możesz robić większość rzeczy, które robią inne dzieci*”.
- **Należy zachować kopie dokumentacji medycznej i notatek dotyczących Pani/Pana dziecka.** Przynoszenie tej dokumentacji na wizyty pomaga podczas konsultacji z nowymi specjalistami.
- **Należy być przygotowanym, aby występować w roli rzecznika potrzeb swojego dziecka** w kontaktach z opieką medyczną, w szkole oraz w miejscach publicznych. Nie wolno pozwalając innym bagatelizować Pani/Pana obaw.
- **Osoby z hipochondroplazją mogą prowadzić pełne, wartościowe i aktywne życie.** Należy pomagać dziecku budować pewność siebie i podkreślać jego mocne strony.
- **Hipochondroplazja może wpływać nie tylko na wzrost.** Świadomość możliwych powikłań, takich jak trudności w nauce czy ograniczenia fizyczne, może pomóc w ich wczesnym rozpoznaniu.
- **Kontakt z innymi rodzinami,** w których jest dziecko z hipochondroplazją, może pomóc Pani/Panu doświadczyć wsparcia i zmniejszyć uczucie samotności.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej¹

Czy mają Państwo doświadczenie z hipochondroplazją lub podobnymi schorzeniami związanymi ze wzrostem kości?

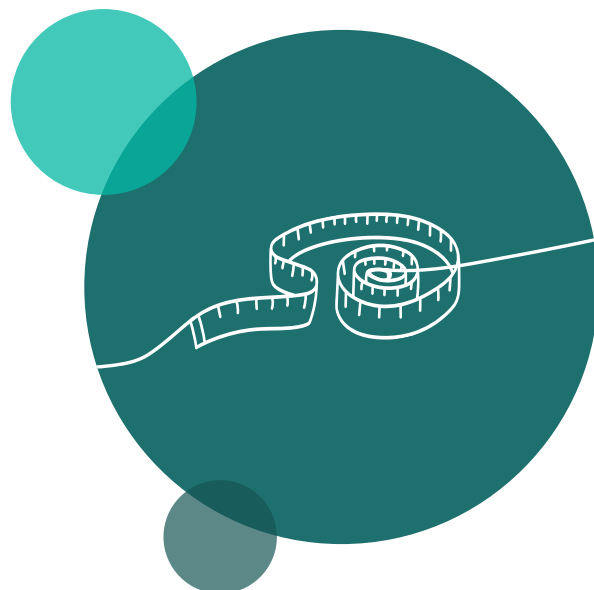
Czy istnieje specjalistyczny ośrodek zajmujący się dysplazją szkieletową, który mógłby wesprzeć nasze dziecko?

Jacy specjaliści powinni być zaangażowani w opiekę nad naszym dzieckiem?

Gdzie można znaleźć wiarygodne informacje na temat hipochondroplazji?

Czy istnieją grupy rodziców, stowarzyszenia lub źródła wiedzy, które Państwo polecają?

2. Wzorce wzrostu i proporcje ciała



Informacje ważne dla rodziców

Dzieci z hipochondroplazją zazwyczaj rosną inaczej niż inne dzieci, z krótszymi rękami i nogami w stosunku do tułowia.³ Często ich głowa może wydawać się duża względem ciała. Nazywa się to makrocefalią względną. W rzeczywistości w wielu przypadkach obwód głowy mieści się w oczekiwanym zakresie, ale wydaje się większy ze względu na niższy wzrost ogólny.^{3,12}

Wzrost może wydawać się typowy w ciągu pierwszych kilku lat, ale różnice często stają się bardziej zauważalne, gdy dziecko staje się starsze.³ W wieku dorosłym wzrost może wynosić od 138 do 165 cm w przypadku mężczyzn oraz od 128 do 151 cm w przypadku kobiet.³

Dostępne są specjalistyczne siatki centylowe dla dzieci z hipochondroplazją.⁶ Wykorzystanie tych tabel pomaga lekarzom śledzić zmiany wzrostu, masy ciała oraz obwodu głowy od niemowlęctwa aż do okresu dojrzewania, w porównaniu do innych osób z tym samym schorzeniem.⁶



Wskazówki od innych rodziców¹

- **Należy poprosić zespół opieki zdrowotnej o korzystanie z siatek centylowych dedykowanych hipochondroplazji**, ponieważ dokładniej odzwierciedlają one oczekiwany wzorec wzrostu.
- **Dostosowanie otoczenia dziecka wspiera jego pewność siebie i samodzielność.** Na podstawie doświadczeń innych rodziców niewielkie zmiany mogą mieć duże znaczenie:
 - **W domu:** Należy używać: przedłużek do włączników światła, podnóżków, baterii kranowych z dźwignią oraz nisko umieszczonych schowków, aby zapewnić łatwy dostęp.
 - **Odzież i obuwie:** Warto poszukać butów o szerokim fasonie, ponieważ wiele dzieci z hipochondroplazją ma szerokie lub tęgie stopy. Warto dopasować odzież, skracając rękawy lub nogawki spodni oraz używać łatwych zapięć.
 - **W szkole:** Należy współpracować z nauczycielami w celu zapewnienia inkluzywnego, wspierającego środowiska, które pomaga Pani/Pana dziecku radzić sobie z codziennymi zajęciami szkolnymi.
- **Terapeuta zajęciowy, fizjoterapeuta lub organizacja zrzeszająca pacjentów** może zasugerować praktyczne przystosowania środowiska w celu wspierania niezależności i pewności siebie Pani/Pana dziecka.
- **Ćwiczenie udzielania odpowiedzi na pytania dotyczące wzrostu** może pomóc dziecku poczuć się pewniej.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej:¹

Czy używają Państwo właściwych siatek centylowych do monitorowania wzrostu mojego dziecka?

Jakie ćwiczenia zalecają Państwo, aby wzmocnić kończyny dolne mojego dziecka?

Czy wzrost obwodu głowy mojego dziecka przebiega zgodnie z oczekiwanym wzorcem?

3. Kości i stawy



Informacje ważne dla rodziców:

Problemy ze stawami i kośćmi różnią się znacznie u dzieci z hipochondroplazją.⁴ Niektóre z nich doświadczają niewielu problemów lub nie mają ich wcale, podczas gdy inne mogą wymagać fizjoterapii lub leczenia chirurgicznego, aby pomóc w radzeniu sobie ze schorzeniem.^{1,3} Czasami może wystąpić ból zakłócający sen po intensywnym dniu.⁴

Ręce

Niektóre dzieci z hipochondroplazją mają łokcie, które nie prostują się do końca.^{2,3} Może to ograniczyć ich zdolność do sięgania, na przykład podczas korzystania z toalety.²

Nogi

U dzieci z hipochondroplazją mogą rozwinąć się szpotawe nogi, w których kości w miarę wzrostu wyginają się na zewnątrz.^{3,4} Jeśli utrudnia to chodzenie, może być konieczne skierowanie do ortopedy, a czasami konieczna jest operacja, jeśli szpotawość nóg staje się bolesna lub nasilona.^{2,3}

Plecy i postawa ciała

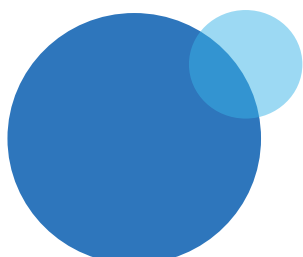
Hipochondroplazja jest czasami związana z nadmiernym wygięciem dolnego odcinka kręgosłupa do przodu (tzw. lordozą lędźwiową), która może wpływać na postawę ciała i ruchy oraz powodować ból pleców.^{3,13}

Kanał kręgowy

W wieku dorosłym u niektórych osób może wystąpić zwężenie wokół rdzenia kręgowego (zwężenie kanału kręgowego).

Czasami prowadzi to do bólu, drętwienia lub osłabienia nóg.^{3,14}

Problemy ze stawami lub kośćmi mogą wymagać skierowania do specjalisty ortopedy w celu zapewnienia odpowiedniego postępowania.³ W razie potrzeby fizjoterapia może pomóc w zwiększeniu mobilności, a dostosowanie otoczenia dziecka może wspierać komfort i niezależność Pani/Pana dziecka.^{1,3,4}



Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej:¹

Jakie rodzaje siedzisk są zalecane, aby wspierać głowę i szyję mojego dziecka w okresie niemowlęcym?

Czy istnieją jakieś nosidełka lub sprzęty dla niemowląt, które nie zapewniają odpowiedniego wsparcia dla głowy i szyi?

Czy fizjoterapia lub terapia zajęciowa byłyby pomocne dla mojego dziecka?

Czy istnieją jakieś aktywności fizyczne, które są szczególnie odpowiednie dla mojego dziecka?

Czy są jakieś czynności, które mogą nie być odpowiednie, na przykład te, które wiążą się z gwałtownymi lub niekontrolowanymi ruchami szyi?

Czy istnieją jakieś ćwiczenia, które mogą wspomóc wyprost rąk u mojego dziecka?

Jak radzić sobie z bólem mojego dziecka?



4. Uszy, nos i gardło – słuch i sen



Informacje ważne dla rodziców

Słuch

Niemowlęta i dzieci z hipochondroplazją często doświadczają nawracających zakażeń ucha i trudności ze słuchem. Ważne jest wczesne rozpoznawanie i leczenie problemów z uszami, ponieważ zaburzenia słuchu mogą opóźniać naukę mówienia i pogorszyć wymowę, co może skutkować koniecznością podjęcia dodatkowej terapii.^{2,4}

Niektóre dzieci wymagają założenia w błonie bębenkowej małych rurek, nazywanych rurkami tympanostomijnymi lub drenami, aby ułatwić odpływ płynu z ucha środkowego.^{2,15} Może to zmniejszyć liczbę zakażeń ucha i poprawić słuch.¹⁵ Rurki tympanostomijne mogą wymagać pozostawienia na miejscu do około 6–8 roku życia.² W razie potrzeby można rozważyć również zastosowanie aparatów słuchowych.

Sen

U osób z hipochondroplazją może rozwinąć się bezdech senny, stan, w którym oddech wielokrotnie na krótko zatrzymuje się i powraca.^{3,9,16} Może to wpływać na jakość snu i powodować zmęczenie w ciągu dnia.^{16,17} W przypadku braku leczenia bezdech senny może prowadzić do problemów z koncentracją lub skupieniem uwagi w szkole, zmian zachowania takich jak nadmierna aktywność, i wpływać na wyniki w nauce.¹⁶⁻¹⁸

Bezdech senny można wykryć za pomocą badania snu (polisomnografii), po czym można rozważyć różne opcje leczenia.^{3,16,17} W razie potrzeby dzieci mogą nosić małą maskę podczas snu, połączoną z aparatem wspomagającym oddychanie, takim jak urządzenie zapewniające stałe dodatnie ciśnienie w drogach oddechowych (CPAP), które pomaga utrzymać drożność dróg oddechowych.^{17,19} Czasami migdałki podniebienne lub migdałek gardłowy są usuwane operacyjnie, aby poprawić stan zdrowia.¹⁸

Czasami struktura podstawy czaszki może przyczyniać się do bezdechu sennego, co może wymagać skierowania do neurologa w celu przeprowadzenia badań i leczenia.^{3,4,9}

W opiekę nad dziećmi z objawami ze strony uszu, nosa i gardła (laryngologicznymi) mogą być zaangażowani różni specjaliści, w zależności od ich konkretnych potrzeb, w tym lekarze medycyny snu, laryngolodzy oraz neurologi.^{2,3}

Wskazówki od innych rodziców:¹

- **Wczesne badania audiologiczne są ważne**, ponieważ problemy z uchem nie zawsze są oczywiste u niemowląt.
- **Zaleca się przeprowadzanie corocznych ocen słuchu** począwszy od 9-12 miesiąca życia.
- **Chrapanie, przerwy w oddychaniu, budzenie się w nocy lub zmęczenie w ciągu dnia** mogą być objawami bezdechu sennego.
- **Nagranie wideo przedstawiające sen dziecka** może być pomocne dla lekarzy, jeśli nie ma Pani/Pan pewności co do prawidłowości jego oddechu.
- **Badania snu mogą być stresujące**, ale często dostarczają ważnych informacji na temat tego, jak dziecko oddycha w nocy.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej:¹

Czy dzisiaj za błoną bębenkową jest płyn?

Czy dreny uszne byłyby pomocne dla mojego dziecka?

Czy moje dziecko potrzebuje badania snu?

Na jakie objawy bezdechu sennego powinniśmy zwracać uwagę?



5. Napady drgawkowe i inne powikłania neurologiczne



Informacje ważne dla rodziców:

Napady drgawkowe

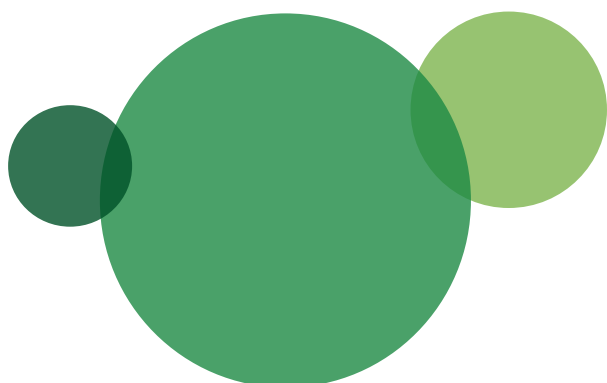
U niewielkiej liczby dzieci z hipochondroplazją występują napady drgawkowe.^{2,4} Mogą one wystąpić w każdym wieku, ale często zdarzają się one w okresie niemowlęcym, w którym objawy mogą być subtelne, w tym krótkie przerwy w oddychaniu, wpatrywanie się i bezruch.^{2,3,10,20,21}

Dzieci z hipochondroplazją, u których występują napady drgawkowe, powinny przejść badania obejmujące elektroencefalogram (EEG) i obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego (MRI) oraz być leczone przez doświadczonego neurologa.^{2,3} Leki na padaczkę są stosowane do kontrolowania napadów drgawkowych.^{2,3,21} Napady drgawkowe, które rozpoczynają się w okresie niemowlęcym lub we wczesnym dzieciństwie, mogą ustąpić, a niektóre dzieci mogą doświadczyć remisji zanim osiągną wiek szkolny.^{4,10}

Wodogłowie

U niewielkiej liczby dzieci z hipochondroplazją rozwija się wodogłowie wymagające leczenia.^{2,4,9,10}

Wodogłowie to nieprawidłowe gromadzenie się płynu w mózgu.²² Lekarze uważnie monitorują obwód głowy i jeśli wzrasta on szybciej, niż oczekiwano, lub pojawiają się objawy gromadzenia się płynu (takie jak wymioty, drażliwość, problemy z karmieniem lub nietypowa senność), może być konieczne skierowanie do neurologa oraz wykonanie badań obrazowych, takich jak MRI lub tomografia komputerowa (TK), w celu oceny stanu.^{2,3,22} Jeśli u dziecka występują objawy wodogłowia, można rozważyć operację wszczepienia zastawki (w celu odprowadzania płynu).^{2,22}



Wskazówki od innych rodziców:¹

- **Wszelkie nietypowe epizody należy zapisywać w swoim telefonie**, ponieważ może to pomóc pracownikom ochrony zdrowia w ocenie sytuacji.
- **Jeśli coś wydaje się niewłaściwe**, należy zaufać swojemu instynktowi i zasięgnąć porady lekarskiej.
- **Rodziny powinny być świadome objawów wymagających natychmiastowej pomocy medycznej**, szczególnie związanych z gromadzeniem się płynu w mózgu (utrzymujące się wymioty, skrajna drażliwość lub nietypowe zmęczenie) oraz napadami drgawkowymi.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej¹

Jak zazwyczaj wyglądają napady drgawkowe u niemowląt lub dzieci z hipochondroplazją?

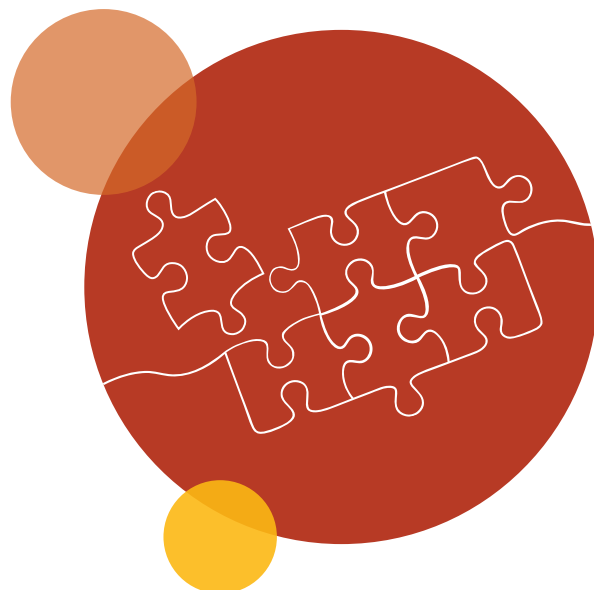
W razie wystąpienia kolejnego epizodu, co powinniśmy zrobić w trakcie napadu i po napadzie?

Jakie objawy powinny nakłaniać nas do pilnej konsultacji lekarskiej, na przykład objawy wodogłowa?

Czy moje dziecko wymaga badania EEG, MRI lub innych badań w celu sprawdzenia, czy nie występują u niego powikłania neurologiczne?



6. Kamienie milowe w rozwoju i wsparcie w nauce



Informacje ważne dla rodziców

U niektórych dzieci z hipochondroplazją występują opóźnienia rozwojowe, na przykład osiągnięcie kamieni milowych w rozwoju mowy lub motoryki później, niż oczekiwano.^{1,3,4}

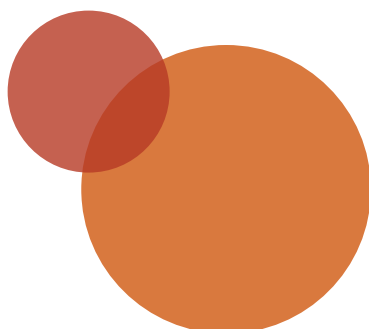
Ruch

W przypadku problemów z motoryką dużą (ruchami wymagającymi użycia dużych mięśni, takich jak mięśnie rąk i nóg), zalecana jest fizjoterapia w celu maksymalizacji mobilności.^{3,23} Terapia zajęciowa jest wskazana dla dzieci mających trudności z motoryką małą, które wpływają na codzienne czynności, takie jak jedzenie, higiena osobista, ubieranie się i pisanie.³

Nauka

Chociaż wiele dzieci z hipochondroplazją ma typową inteligencję, mogą wystąpić trudności w nauce i opóźnienia rozwojowe, w tym wyzwania związane z rozwojem języka i trudności z koncentracją.^{2-4,9,10} Niektóre powikłania medyczne związane z hipochondroplazją mogą wpływać na naukę, w tym bezdech senny, problemy ze słuchem, wodogłowie i napady drgawkowe lub padaczka.^{2,4,18,20,22}

Zaleca się, aby dzieci z hipochondroplazją przechodziły regularne kontrole rozwoju, co pomoże upewnić się, że wszelkie trudności motoryczne, językowe oraz związane z uczeniem się zostaną wcześniej zidentyfikowane i objęte wsparciem w postaci odpowiednich terapii oraz usług edukacyjnych.^{3,10}



Wskazówki od innych rodziców:¹

- **Rutynowa ocena rozwoju jest ważna.** W przypadku zauważenia opóźnień należy poprosić o bardziej szczegółową ocenę, aby wczesna interwencja mogła wspierać postępy Pani/Pana dziecka.
- **Należy zwracać uwagę na mowę, rozwój dużej motoryki, rozwój małej motoryki i koncentrację.** Wczesne wsparcie może mieć znaczący wpływ.
- **Problemy ze słuchem mogą wyglądać jak trudności z nauką.** Coroczne kontrole słuchu są ważne.
- **W przypadku problemów z nauką należy zapytać szkołę o opcje,** takie jak indywidualne programy nauczania lub dodatkowe wsparcie dydaktyczne. Wiele rodzin uważa, że mają one pozytywny wpływ.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej:¹

Czy kamienie milowe w rozwoju mojego dziecka przebiegają prawidłowo w odniesieniu do hipochondroplazji?

Jakich narzędzi oceny rozwoju używają Państwo (na przykład kwestionariusza Ages and Stages Questionnaire)?

Czy są jakieś badania, które pomogą zrozumieć, co powoduje trudności w uczeniu się lub koncentracji mojego dziecka?

Jak często należy sprawdzać słuch i wzrok mojego dziecka?

Czy są jakieś badania, które można wykonać, aby wykluczyć inne przyczyny problemów rozwojowych, takie jak zespół nadpobudliwości ruchowej z deficytem uwagi (ADHD), zespół deficytu uwagi (ADD) lub zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD)?

Z jakich form wsparcia mogłoby skorzystać moje dziecko, na przykład z logopedii, fizjoterapii czy terapii zajęciowej?

Jakie informacje powinniśmy przekazać szkole, aby pomóc jej we wspieraniu nauki naszego dziecka? Czy są jakieś konkretne metody edukacyjne, które Państwa zdaniem mogłyby przynieść korzyść mojemu dziecku?

7. Dobrostan emocjonalny i psychiczny rodzin¹



Informacje ważne dla rodziców

Rozpoznanie hipochondroplazji może wpływać na całą rodzinę na różne sposoby. Dzięki odpowiedniemu wsparciu rodzice i dzieci mogą przystosować się do nowej sytuacji i doskonale sobie radzić. Dbanie o dobrostan emocjonalny i psychiczny jest ważną częścią ogólnego stanu zdrowia.

Rodzice

Rodzicielstwo ma swoje blaski i cienie, ale wiadomość o tym, że dziecko ma rzadką chorobę, może być momentami przytłaczająca. Rodzice mogą doświadczać szeregu emocji, w tym szoku, niepokoju i smutku, zwłaszcza gdy trudno znaleźć wsparcie. Ciągłe zabieganie o wsparcie w opiece zdrowotnej, szkole i instytucjach wspierających może być męczące. Z biegiem czasu wiele rodzin buduje w sobie siłę i odporność psychiczną, zwłaszcza gdy mają jasne wytyczne i wspierające ich społeczności.

Rodzice z hipochondroplazją

W przypadku rodziców, którzy również mają hipochondroplazję, wychowywanie dziecka z tą samą chorobą może wydawać się zarówno znajome, jak i trudne. Ich osobiste doświadczenie pomaga im zrozumieć i wspierać dziecko, a jednocześnie przywołuje wspomnienia z ich własnej drogi.

Pary

Opieka nad dzieckiem z hipochondroplazją może być wyzwaniem dla związku. Potrzeby medyczne, stres i presja finansowa mogą sprawiać, że zostaje mniej czasu dla siebie nawzajem, a komunikacja staje się trudniejsza. Jednak wiele par stwierdza, że wspólne stawianie czoła tym wyzwaniom wzmacnia ich więź i buduje odporność.

Dzieci

Dzieci z hipochondroplazją mogą wcześniej zauważyć swoje różnice, co może wywołać smutek, niepokój lub frustrację. Do tych uczuć mogą przyczynić się presja społeczna, wizyty lekarskie i zależność od dorosłych. Dzięki wspierającym rodzinom i środowiskom sprzyjającym akceptacji dzieci często zyskują pewność siebie i odporność psychiczną.

Rodzeństwo

Rodzeństwo może czuć się pominięte lub zaniepokojone, gdy uwaga rodziców skupia się na opiece medycznej. Mogą zmagać się z zazdrością, poczuciem winy lub presją, by być silnym. Dzięki wsparciu i szczerzej rozmowie rodzeństwo może wykształcić w sobie empatię, odporność psychiczną i dumę ze swojej roli, co pomaga całej rodzinie poczuć silniejszą więź.

Wskazówki od innych rodziców

Dbanie o siebie

- **Warto dać sobie czas, aby oswoić się z diagnozą – silne emocje są normalne.** Skupienie się na każdym problemie z osobna pozwala zmniejszyć poczucie przytłoczenia.
- **Należy korzystać tylko z informacji pochodzących z zaufanych źródeł;** zbyt częste wyszukiwanie w Internecie może zwiększyć Pani/Pana niepokój.
- **Warto podzielić się swoimi uczuciami z kimś zaufanym;** nie trzeba dźwigać ich w pojedynkę.
- **Nawiązanie kontaktu z grupami rodziców lub stowarzyszeniami pacjentów** (również w mediach społecznościowych) może zmniejszyć poczucie izolacji, zapewnić praktyczne wskazówki oraz stworzyć platformę do rozmów o obawach i nauki od innych osób w podobnej sytuacji.
- **Warto skontaktować się ze stowarzyszeniem pacjentów z chorobami układu kostnego w swoim kraju.** Organizacje te stanowią ważne źródło informacji i wsparcia oraz mogą dostarczyć cennych wskazówek dotyczących radzenia sobie z wyzwaniami, przed jakimi stoją osoby o niskim wzroście.
- **Warto znaleźć sposoby na pielęgnowanie swoich relacji i dbanie o trwałość związku,** jeśli wspólnie wychowuje Pani/Pan dziecko.
- **Niektórzy mogą odczuwać wstyd, że nie radzą sobie tak dobrze, jak by chcieli.** Jeśli zмага się Pani/Pan z problemami, można poprosić innych o pomoc.
- **Jeśli odczuwa Pani/Pan utrzymujące się obniżenie nastroju lub długotrwały dyskomfort psychiczny,** pomocna może okazać się rozmowa z psychologiem lub terapeutą.

Wspieranie dziecka z hipochondroplazją

Dzieci mogą zauważać swoje różnice od najmłodszych lat. Powszechne i zrozumiałe są uczucia frustracji, smutku lub lęku.

- **Przed zaoferowaniem wsparcia należy zweryfikować uczucia swojego dziecka.** Dzięki temu dziecko czuje się wysłuchane i wspierane.
- **Należy pomóc swojemu dziecku przećwiczyć proste odpowiedzi na nietaktowne pytania lub natrętne spojrzenia.** Należy przećwiczyć proste wyrażenia, których może użyć Pani/Pana dziecko, takie jak: „*Moje ciało rozwija się inaczej*”.
- **Warto pozwolić swojemu dziecku dzielić się swoimi uczuciami,** nawet tymi trudnymi – słuchanie jest najważniejsze.
- **Warto zachęcać do zawierania przyjaźni i inkluzywnych zajęć,** w których Pani/Pana dziecko czuje się pewnie.
- **Współpraca z nauczycielami** pozwala stworzyć bezpieczne, wspierające środowisko szkolne.
- **Warto zachować równowagę pomiędzy nadopiekuńczością, a wspieraniem niezależności swojego dziecka.**
- **Należy doceniać mocne strony i wysiłki dziecka** – to buduje poczucie własnej wartości w miarę upływu czasu.

Wspieranie innych dzieci w rodzinie

- **Należy dać rodzeństwu przestrzeń** na wyrażenie własnych uczuć bez osądu.
- **W miarę możliwości należy starać się wygospodarować krótkie chwile sam na sam** z każdym z rodzeństwa.
- **Wyjaśnienie schorzenia w prosty sposób, dostosowany do wieku**, pozwala rodzeństwu zrozumieć sytuację.
- **Należy zwracać uwagę na oznaki niepokoju, zazdrości lub poczucia odrębnienia** i otwarcie o nich rozmawiać.
- **Warto angażować rodzeństwo w pozytywny sposób**: pomagając, bawiąc się lub kibicując sobie nawzajem.

Oto kilka pytań, które można zadać zespołowi opieki zdrowotnej:

Jak możemy najlepiej wspierać dobrostan emocjonalny naszego dziecka?

Czy u dzieci z hipochondroplazją często występują lęk lub obniżony nastrój?

Czy pomocna byłaby psychoterapia, terapia przez zabawę lub inne formy wsparcia psychologicznego?

Czy istnieje stowarzyszenie pacjentów lub społeczność pacjentów online, którą mogą Państwo polecić?



Literatura

1. BioMarin International Skeletal Conditions Council. Insights from parents and advocacy groups: Hypochondroplasia Project. Dane z dokumentacji wewnętrznej, 2024-2026.
2. Pauli RM. Hypochondroplasia natural history. Little People of America; 2009. Dostępne pod adresem: <https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Hypochondroplasia1.pdf>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
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 lipca 1999 r. [aktualizacja 25 września 2025 r.]
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. (Prezentacja plakatu). doi:10.1530/endoabs.110.P249.
8. NHS England. National Genomics Education Programme. GE Notes. Hypochondroplasia. Dostępne pod adresem: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/hypochondroplasia/>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
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(Supl. 3):Streszczenie 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. Dostępne pod adresem: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23908-lordosis>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
14. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Spinal stenosis. Dostępne pod adresem: <https://medlineplus.gov/spinalstenosis.html>. Ostatni dostęp: luty 2026 r.
15. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Ear tube insertion. Dostępne pod adresem: <https://medlineplus.gov/ency/article/003015.htm>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
16. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. What is sleep apnea? Dostępne pod adresem: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
17. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Sleep apnea in children. Dostępne pod adresem: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/children>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
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. Dostępne pod adresem: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/treatment>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
20. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Epilepsy and seizures. Dostępne pod adresem: <https://www.ninds.nih.gov/healthinformation/disorders/epilepsy-and-seizures>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
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 Dostępne pod adresem: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/hydrocephalus>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.
23. Cleveland Clinic. Gross motor skills. Dostępne pod adresem: <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/gross-motor-skills>. Ostatni dostęp: marzec 2026 r.

Opracowanie tego materiału zostało sfinansowane przez firmę
BioMarin Pharmaceutical Inc.

CORP-SC-0111 | kwiecień 2026 r.