



Hipocondroplasia

Um guia para pais

**Com base nas perspectivas e experiências
de famílias que vivem com hipocondroplasia**

O desenvolvimento deste recurso foi financiado pela **BioMarin Pharmaceutical Inc.**

CORP-SC-0117 | Abril de 2026

Conteúdo

Página

Introdução

3

1. Compreender a hipocondroplasia e onde começar

4

2. Padrões de crescimento e proporções corporais

6

3. Ossos e articulações

8

4. Ouvidos, nariz e garganta – audição e sono

10

5. Convulsões e outras complicações neurológicas

12

6. Etapas do desenvolvimento e apoio à aprendizagem

14

7. Bem-estar emocional e mental para as famílias

16

Referências

19

Isenção de responsabilidade

Este recurso é fornecido apenas para fins informativos, não é exaustivo, não é aconselhamento médico e não deve ser utilizado nem substituir o aconselhamento médico. Verifique sempre com a sua equipa de profissionais de saúde todas as questões ou preocupações relacionadas com cuidados de saúde, bem-estar ou desenvolvimento. As necessidades de cada criança são únicas e as considerações aqui apresentadas podem não ser relevantes em todas as situações e podem variar de acordo com o país e a região.

Introdução

Viver com hipocondroplasia

As pessoas com hipocondroplasia têm uma esperança de vida normal e podem ter uma vida plena.^{1,2} Embora a condição possa afetar o crescimento e influenciar alguns aspetos da saúde e do desenvolvimento, com o apoio certo, as crianças com hipocondroplasia podem alcançar o seu potencial total.^{1,3,4}

Saber que a sua criança tem uma condição rara pode significar familiarizar-se com novos termos e aspetos de saúde e desenvolvimento com os quais pode não se ter deparado anteriormente. Este guia baseia-se nas perceções dos pais de crianças com hipocondroplasia para reunir informações que as famílias possam considerar úteis, incluindo o que é a condição, como é diagnosticada e os sinais e características a conhecer.

A hipocondroplasia difere de criança para criança,³⁻⁵ por isso cada família terá a sua própria experiência. Compreender a condição e aquilo a que deve estar atento(a) pode ajudá-lo(a) a sentir-se mais preparado(a) para reconhecer precocemente potenciais questões de saúde e procurar apoio quando necessário.

Poderá não precisar de todas as informações neste folheto neste momento, e algumas delas poderão nunca ser relevantes para si. Mas tê-las num só lugar poderá ajudá-lo(a) a sentir-se mais informado(a) e confiante enquanto apoia a sua criança.

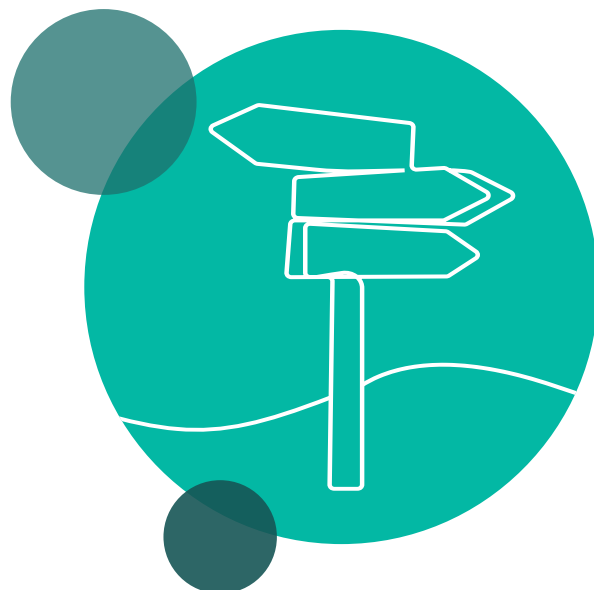
Reconhecimentos

Este guia foi desenvolvido com base nas perspetivas e experiências de famílias que vivem com hipocondroplasia e organizações de defesa dos doentes. O conhecimento e a experiência partilhados por todos os colaboradores são reconhecidos com gratidão.

Um agradecimento especial a Reni Pekala, mãe, defensora e conselheira, e ao Dr. Josep de Bergua, da equipa médica da ALPE, pelas suas valiosas contribuições.



1. Compreender a hipocondroplasia e onde começar



O que os pais precisam de saber

A hipocondroplasia é uma condição genética para toda a vida que afeta a forma como alguns ossos crescem.³ Ocorre devido a uma alteração num gene chamado FGFR3, que controla o crescimento ósseo.⁶ Quando este gene é alterado, a proteína FGFR3 abranda o crescimento dos ossos, especialmente nos braços e pernas. Como resultado, as pessoas com hipocondroplasia são normalmente mais baixas do que a média e podem ter braços e pernas mais curtos em comparação com o tronco. Isto é designado por baixa estatura desproporcional.^{3,6}

A hipocondroplasia é rara, afetando cerca de 1 em 15.000 a 40.000 pessoas.^{3,6} Pode passar despercebida ou ser diagnosticada tardiamente porque os sinais podem ser subtis e podem ser confundidos com a variação típica na altura ou com uma displasia esquelética diferente (doença óssea).^{3,5,7} Um teste genético pode confirmar o diagnóstico verificando as alterações no gene FGFR3.³

A maioria das crianças com hipocondroplasia nasce de pais com estatura média. Isto acontece porque as alterações no gene FGFR3 acontecem aleatoriamente.³ É, portanto, improvável que pais com estatura média tenham mais do que uma criança com a doença.⁸ Se um dos pais tiver hipocondroplasia, cada criança tem 50% de probabilidade de a ter.³

A hipocondroplasia afeta cada pessoa de forma diferente.^{3-5,9,10} A doença pode estar associada a algumas complicações de saúde, mas nem todas as pessoas têm os mesmos problemas, e a sua intensidade e impacto podem variar de pessoa para pessoa.^{3-5,9,10} As pessoas com hipocondroplasia têm uma esperança de vida normal e, com o apoio certo, podem viver vidas completas.^{1,2}

O controlo da hipocondroplasia envolve idealmente uma abordagem holística e multidisciplinar que combina:^{3,4,8,11}



Competência médica para monitorizar o crescimento e potenciais complicações de saúde.



Cuidados psicossociais (para o bem-estar emocional e social).



Apoio educativo.

Uma vez que a hipocondroplasia é rara, muitos médicos podem não ter experiência com a doença.^{1,4} Criar uma equipa de cuidados de saúde de confiança e manter registos médicos minuciosos podem ajudar a garantir que a sua criança obtém os cuidados e apoio de que precisa.¹

Dicas de outros pais¹

- **Tente identificar especialistas** com experiência em condições de crescimento ósseo ou esquelético.
- **Criar cedo uma equipa de cuidados de saúde pequena e de confiança pode ser útil.** Isto pode incluir um pediatra, um geneticista, um especialista em ouvidos, nariz e garganta (otorrino ou ORL) e um fisioterapeuta.
- **Ao falar com a sua criança, explicações simples podem ajudar:** *“Os teus ossos crescem de forma diferente, por isso podes ser mais baixo(a), mas ainda podes fazer a maioria das coisas que outras crianças fazem”.*
- **Mantenha cópias das notas e cartas médicas da sua criança.** Levar estes registos às consultas ajuda quando tem consultas com novos profissionais de saúde.
- **Esteja preparado(a) para defender as necessidades da sua criança** nos cuidados de saúde, na escola e em ambientes públicos. Não deixe que os outros minimizem as suas preocupações.
- **As pessoas com hipocondroplasia podem ter vidas completas, significativas e ativas.** Ajude a aumentar a confiança da sua criança e a celebrar os pontos fortes.
- **A hipocondroplasia pode afetar mais do que apenas a altura.** Estar ciente de possíveis complicações, como diferenças de aprendizagem ou limitações físicas, pode ajudar a garantir que são reconhecidas precocemente.
- **Relacionar-se com outras famílias** que têm uma criança com hipocondroplasia pode ajudá-lo(a) a sentir-se apoiado(a) e menos sozinho(a).

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Tem experiência com hipocondroplasia ou condições de crescimento ósseas semelhantes?

Existe uma clínica especializada em displasia esquelética que possa apoiar a nossa criança?

Que especialistas devem estar envolvidos nos cuidados da nossa criança?

Onde podemos encontrar informações fiáveis sobre a hipocondroplasia?

Existem grupos de pais, associações comunitárias ou recursos que recomende?

2. Padrões de crescimento e proporções corporais



O que os pais precisam de saber

As crianças com hipocondroplasia crescem de forma diferente das outras crianças, com braços e pernas mais curtos em proporção com o tronco.³ Frequentemente, a cabeça pode parecer grande em comparação com o corpo. A isto chama-se macrocefalia relativa. De facto, em muitos casos, a circunferência da cabeça está dentro do intervalo esperado, mas parece maior devido à menor altura geral.^{3,12}

O crescimento pode parecer típico nos primeiros anos, mas as diferenças muitas vezes tornam-se mais visíveis à medida que a criança cresce.³ Na idade adulta, a altura pode variar entre 138 e 165 cm para homens e 128 a 151 cm para mulheres.³

Existem tabelas de crescimento específicas disponíveis para crianças com hipocondroplasia.⁶ Estas tabelas ajudam os médicos a monitorizar as alterações na altura, no peso e na circunferência da cabeça desde a infância até à adolescência, comparativamente a outras pessoas com hipocondroplasia.⁶



Dicas de outros pais¹

- **Peça à sua equipa médica que utilize tabelas de crescimento específicas para a hipocondroplasia**, uma vez que refletem o crescimento esperado de forma mais precisa.
- **Adaptar o ambiente da sua criança fomenta a confiança e a autonomia.** Com base nas experiências dos outros pais, pequenas alterações podem fazer uma grande diferença:
 - **Em casa:** Utilize extensores para interruptores de luz, bancos de apoio, torneiras tipo alavanca e arrumação mais baixa para facilitar o acesso.
 - **Vestuário e calçado:** Procure sapatos largos, uma vez que muitas crianças com hipocondroplasia têm pés largos ou grossos. Adapte a roupa com mangas ou pernas das calças encurtadas e use fechos fáceis.
 - **Na escola:** Trabalhe com os professores para garantir um ambiente inclusivo e apoiante que ajude a sua criança a gerir as atividades escolares do dia a dia.
- **Um terapeuta ocupacional, fisioterapeuta ou organização de doentes** pode sugerir adaptações práticas para promover a independência e a confiança da sua criança.
- **Praticar como responder a perguntas sobre a altura** pode ajudar a criança a sentir-se mais confiante.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Está a utilizar as tabelas de crescimento corretas para acompanhar a minha criança?

Que exercícios físicos recomendaria para fortalecer os membros inferiores da minha criança?

O crescimento da cabeça da minha criança segue o padrão esperado?

3. Ossos e articulações



O que os pais precisam de saber

Os problemas nas articulações e nos ossos variam muito em crianças com hipocondroplasia.⁴ Algumas têm poucos ou nenhuns problemas, enquanto outras podem precisar de fisioterapia ou tratamento cirúrgico para ajudar a gerir a sua condição.^{1,3} Por vezes, pode ocorrer dor e pode interromper o sono após um dia agitado.⁴

Braços

Algumas crianças com hipocondroplasia têm cotovelos que não se estendem totalmente.^{2,3} Isto pode limitar o alcance, por exemplo, ao usar a casa de banho.²

Pernas

As crianças com hipocondroplasia podem desenvolver pernas arqueadas, onde os ossos curvam para fora à medida que crescem.^{3,4} Pode ser necessário o encaminhamento para um especialista em ortopedia se isto interferir na marcha, e por vezes é necessária cirurgia se o arqueamento das pernas se tornar doloroso ou grave.^{2,3}

Costas e postura

A hipocondroplasia está por vezes associada a uma curva interna na parte inferior da coluna (chamada lordose lombar), que pode afetar a postura e o movimento e pode causar dor nas costas.^{3,13}

Canal vertebral

Na idade adulta, algumas pessoas podem desenvolver estreitamento à volta da medula espinal (estenose espinhal). Isto por vezes causa dor, dormência ou fraqueza nas pernas.^{3,14}

Os problemas nas articulações ou nos ossos podem exigir encaminhamento para um especialista em ortopedia para orientar o tratamento adequado.³ Se necessário, a fisioterapia pode ajudar a maximizar a mobilidade, e adaptar o ambiente da sua criança pode apoiar o conforto e a independência.^{1,3,4}

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Que tipos de assentos são recomendados para apoiar a cabeça e o pescoço da minha criança na infância?

Há algum porta-bebés ou equipamento de bebé que possa não fornecer suporte adequado para a cabeça e o pescoço?

Será que a fisioterapia ou a terapia ocupacional seriam úteis para a minha criança?

Existem atividades físicas que sejam particularmente adequadas para a minha criança?

Existem atividades que possam não ser adequadas, por exemplo, aquelas que envolvem movimentos do pescoço vigorosos ou descontrolados?

Existem exercícios físicos que possam apoiar a extensão do braço da minha criança?

Como controlo a dor da minha criança?



4. Ouvidos, nariz e garganta – audição e sono



O que os pais precisam de saber

Audição

Os bebês e crianças com hipocondroplasia sofrem frequentemente de infecções do ouvido recorrentes e dificuldades auditivas. Os problemas do ouvido são importantes de identificar e gerir, porque as dificuldades auditivas podem atrasar o desenvolvimento da fala e da linguagem, o que pode resultar na necessidade de terapêutica adicional.^{2,4}

Algumas crianças precisam de pequenos tubos auriculares chamados tubos de timpanostomia ou “grommet” colocados no tímpano para ajudar a drenar líquido do ouvido médio.^{2,15} Isto pode reduzir as infecções do ouvido e melhorar a audição.¹⁵ Os tubos de timpanostomia podem ter de ser deixados no local até aproximadamente aos 6–8 anos de idade.² Os aparelhos auditivos também podem ser considerados, se necessário.

Sono

As pessoas com hipocondroplasia podem desenvolver apneia do sono, uma condição na qual a respiração para brevemente e recomeça muitas vezes durante a noite.^{3,9,16} Isto pode afetar a qualidade do sono e causar cansaço durante o dia.^{16,17} Se não for tratada, a apneia do sono pode levar a problemas de concentração ou de atenção na escola, alterações comportamentais, como a hiperatividade, e afetar o desempenho académico.¹⁶⁻¹⁸

A apneia do sono pode ser detetada através de um teste do sono (polissonografia do sono) e podem ser consideradas diferentes opções de tratamento.^{3,16,17} Se necessário, as crianças podem utilizar uma pequena máscara enquanto dormem, que está ligada a uma máquina de suporte respiratório, como um dispositivo de pressão positiva contínua das vias respiratórias (continuous positive airway pressure, CPAP), que ajuda a manter as vias respiratórias abertas.^{17,19} As amígdalas ou adenoides são por vezes removidos cirurgicamente para melhorar a condição.¹⁸

Ocasionalmente, a estrutura da base do crânio pode contribuir para a apneia do sono, que pode exigir o encaminhamento para um neurologista para investigação e tratamento.^{3,4,9}

Diferentes especialistas podem estar envolvidos no cuidado de crianças com sintomas de ouvidos, nariz e garganta (ORL) dependendo das suas necessidades específicas, incluindo especialistas em sono, médicos otorrinolaringologistas e neurologistas.^{2,3}

Dicas de outros pais¹

- **As verificações de audiologia precoces são importantes**, uma vez que os problemas de ouvido nem sempre são óbvios nos bebés.
- **São recomendadas avaliações auditivas anuais** entre os 9 e os 12 meses de idade.
- **Ressonar, pausas na respiração, acordar durante a noite ou cansaço durante o dia** podem ser sinais de apneia do sono.
- **Fazer uma breve gravação em vídeo do sono da sua criança** pode ser útil para mostrar aos médicos se não tiver a certeza sobre a respiração da criança.
- **Os estudos do sono podem parecer desgastantes**, mas frequentemente dão informações importantes sobre como a criança respira à noite.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Existe líquido por trás do tímpano hoje?

Os tubos de drenagem auditiva seriam úteis para a minha criança?

A minha criança precisa de um estudo do sono?

Que sinais de apneia do sono devemos ter em atenção?



5. Convulsões e outras complicações neurológicas



O que os pais precisam de saber

Convulsões

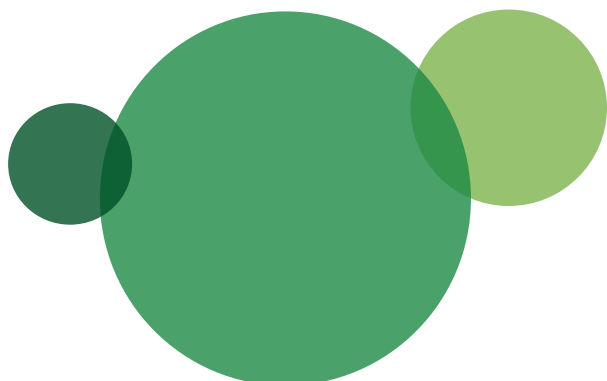
Um pequeno número de crianças com hipocondroplasia sofre convulsões.^{2,4} Estas podem ocorrer a qualquer idade, mas acontecem frequentemente na infância, onde os sinais podem ser subtis, incluindo pausas breves na respiração, episódios de olhar fixo e imobilidade.^{2,3,10,20,21}

As crianças com hipocondroplasia que tenham uma convulsão devem realizar exames, incluindo um eletroencefalograma (EEG) e uma ressonância magnética (RM), e ser tratadas por um neurologista experiente.^{2,3} São utilizados medicamentos para a epilepsia para controlar as convulsões.^{2,3,21} As convulsões que começam na infância ou na primeira infância podem diminuir, e algumas crianças podem entrar em remissão na idade escolar.^{4,10}

Hidrocefalia

Uma pequena minoria das crianças com hipocondroplasia desenvolve hidrocefalia que requer tratamento.^{2,4,9,10}

A hidrocefalia é uma acumulação anormal de líquido no cérebro.²² Os médicos monitorizam atentamente o perímetro cefálico e, se este crescer mais rapidamente do que o esperado ou surgirem sinais de acumulação de líquido (como vômitos, irritabilidade, má alimentação ou sonolência invulgar), pode ser necessário encaminhar para um neurologista e realizar exames imagiológicos, como RMN ou tomografia computadorizada (TC), para avaliar a condição.^{2,3,22} Se a criança tiver sintomas de hidrocefalia, pode ser considerada cirurgia para colocar um “shunt” (para drenar o líquido).^{2,22}



Dicas de outros pais¹

- **Registe quaisquer episódios involuntários no seu telefone**, uma vez que isto pode ajudar os profissionais de saúde a avaliar o que está a acontecer.
- **Se algo não lhe parecer bem**, confie nos seus instintos e procure aconselhamento médico.
- **As famílias devem estar cientes de sinais que exigem atenção médica imediata**, especialmente relacionados com a acumulação de líquido no cérebro (vómitos persistentes, irritabilidade extrema ou cansaço involuntário) e convulsões.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Como é que as convulsões se manifestam tipicamente em bebés ou crianças com hipocondroplasia?

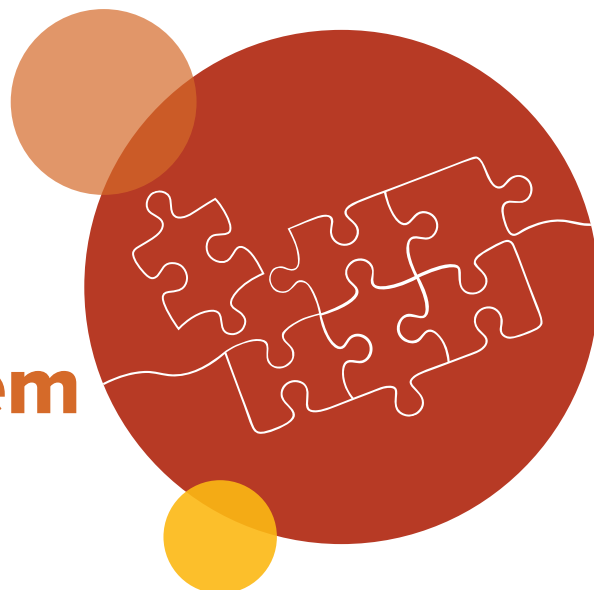
Se ocorrer outro episódio, o que devemos fazer durante e após a convulsão?

Que sintomas devem levar-nos a procurar uma avaliação médica urgente, por exemplo, sinais de hidrocefalia?

A minha criança precisa de um EEG, RMN ou outros exames para verificar complicações neurológicas?



6. Etapas do desenvolvimento e apoio à aprendizagem



O que os pais precisam de saber

Algumas crianças com hipocondroplasia têm atrasos no desenvolvimento, por exemplo, atingem a fala ou etapas motoras mais tarde do que o esperado.^{1,3,4}

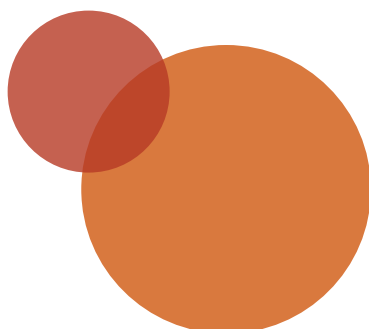
Movimento

Para problemas com as capacidades de motricidade grossa (movimentos feitos utilizando grandes músculos como os braços e pernas), recomenda-se fisioterapia para maximizar a mobilidade.^{3,23} A terapia ocupacional é recomendada para crianças com dificuldades com capacidades de motricidade fina que afetam a vida quotidiana, como alimentar-se, arranjar-se, vestir-se e escrever.³

Aprendizagem

Embora muitas crianças com hipocondroplasia tenham inteligência típica, podem ocorrer dificuldades de aprendizagem e atrasos de desenvolvimento, incluindo desafios com o desenvolvimento da linguagem e dificuldade de concentração.^{2-4,9,10} Determinadas complicações médicas associadas à hipocondroplasia podem afetar a aprendizagem, incluindo apneia do sono, dificuldades auditivas, hidrocefalia e convulsões ou epilepsia.^{2,4,18,20,22}

Recomenda-se que as crianças com hipocondroplasia façam avaliações regulares do desenvolvimento para ajudar a garantir que quaisquer dificuldades motoras, da fala e de aprendizagem são identificadas precocemente e apoiadas através de terapêuticas adequadas e serviços educativos.^{3,10}



Dicas de outros pais¹

- **A avaliação de rotina do desenvolvimento é importante.** Solicite uma avaliação mais detalhada se notar atrasos, para que a intervenção precoce possa apoiar o progresso da sua criança.
- **Esteja atento à fala, à motricidade global, à motricidade fina e à atenção.** O apoio precoce pode fazer uma diferença significativa.
- **Os problemas de audição podem parecer dificuldades de aprendizagem.** As verificações auditivas anuais são importantes.
- **Se surgirem desafios de aprendizagem,** pergunte à escola sobre opções como programas educativos individualizados ou apoio de ensino adicional. Muitas famílias sentem que estes fazem uma diferença positiva.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde¹

Os marcos de desenvolvimento da minha criança estão a decorrer conforme esperado para a hipocondroplasia?

Que ferramentas de avaliação de desenvolvimento estão a utilizar (por exemplo, o Questionário de Idades e Etapas)?

Existem testes que ajudariam a compreender o que está a causar as dificuldades de aprendizagem ou de atenção da minha criança?

Com que frequência a audição e a visão da minha criança devem ser verificadas?

Existem investigações que possam ser consideradas para excluir outras causas de problemas de desenvolvimento, tais como perturbação de hiperatividade e défice de atenção (PHDA), perturbação do défice de atenção (PDA) ou perturbação do espectro do autismo (PEA)?

De que intervenções beneficiaria a minha criança, por exemplo, terapia da fala, fisioterapia ou terapia ocupacional?

Que informações devemos partilhar com a escola para os ajudar a apoiar a aprendizagem? Existem intervenções educativas específicas que considere que a minha criança possa beneficiar?

7. Bem-estar emocional e mental para as famílias¹



O que os pais precisam de saber

Um diagnóstico de hipocondroplasia pode afetar toda a família de formas diferentes. Com o apoio certo, os pais e as crianças podem adaptar-se e prosperar. Cuidar do bem-estar emocional e mental é uma parte importante da saúde geral.

Pais

Os pais têm altos e baixos, mas saber que a sua criança tem uma doença rara pode, por vezes, ser avassalador. Os pais podem sentir diversas emoções, incluindo choque, preocupação e tristeza, especialmente quando é difícil encontrar apoio. Defender constantemente os seus interesses nos cuidados de saúde, na escola e nos serviços de apoio pode ser cansativo. Ao longo do tempo, muitas famílias criam força e resiliência, especialmente quando têm orientações claras e comunidades de apoio.

Pais com hipocondroplasia

Para os pais que também têm hipocondroplasia, criar uma criança com a mesma condição pode ser, ao mesmo tempo, familiar e desafiante. A sua experiência pessoal ajuda-os a compreender e a apoiar a criança, ao mesmo tempo que traz memórias do seu próprio percurso.

Casais

Cuidar de uma criança com hipocondroplasia pode causar tensão numa relação. As exigências médicas, o stress e as pressões financeiras podem deixar menos tempo um para o outro e dificultar a comunicação. No entanto, muitos casais descobrem que enfrentar estes desafios juntos reforça a sua relação e aumenta a resiliência.

Crianças

As crianças com hipocondroplasia podem notar as suas diferenças precocemente, o que pode trazer tristeza, preocupação ou frustração. Pressões sociais, consultas médicas e a dependência de adultos podem aumentar estes sentimentos. Com famílias solidárias e ambientes inclusivos, as crianças crescem frequentemente em confiança e resiliência.

Irmãos

Os irmãos e irmãs podem sentir-se negligenciados ou ansiosos quando a atenção dos pais se concentra nos cuidados médicos. Podem debater-se com ciúme, culpa ou pressão para serem fortes. Com tranquilização e comunicação aberta, os irmãos podem desenvolver empatia, resiliência e orgulho na sua função, ajudando toda a família a sentir-se mais ligada.

Dicas de outros pais

Cuidar de si próprio(a)

- **Dê a si próprio(a) tempo para processar o diagnóstico – emoções fortes são normais.** Concentre-se num passo de cada vez para reduzir os sentimentos de estar sobrecarregado(a).
- **Utilize apenas informações de fontes fiáveis;** demasiada pesquisa na Internet pode aumentar a sua ansiedade.
- **Partilhe os seus sentimentos com alguém em quem confie;** não precisa de os carregar sozinho(a).
- **Ligar-se a grupos de pais ou associações de doentes** (incluindo nas redes sociais) pode reduzir sentimentos de isolamento e fornecer orientação prática e uma plataforma para os pais discutirem as suas preocupações e aprenderem com outras pessoas na mesma situação.
- **Contacte a associação de doentes com doença esquelética no seu país.** Estas organizações são uma importante fonte de informação e apoio e podem fornecer orientações valiosas sobre como gerir os desafios enfrentados por pessoas com baixa estatura.
- **Encontre formas de cultivar a sua relação** e manter a sua parceria forte se estiver numa situação de coparentalidade.
- **Algumas pessoas sentir-se-ão envergonhadas por não lidarem tão bem como gostariam.** Não há problema em pedir ajuda a outras pessoas se estiver a ter dificuldades.
- **Se tiver humor deprimido persistente** ou sentimentos prolongados de sofrimento emocional, pode ser útil falar com um psicólogo ou conselheiro.

Apoiar a sua criança com hipocondroplasia

- **As crianças podem tomar conhecimento das suas diferenças desde tenra idade.** Os sentimentos de frustração, tristeza ou ansiedade são comuns e compreensíveis.
- **Valide os sentimentos da sua criança antes de a tranquilizar.** Isto ajuda-a a sentir-se ouvida e apoiada.
- **Ajude a sua criança a praticar respostas simples a perguntas insensíveis ou olhares.** Pratique frases simples que a sua criança possa utilizar, tais como: *“O meu corpo cresce de forma diferente”*.
- **Deixe a criança partilhar os seus sentimentos,** até mesmo os difíceis – ouvir vem em primeiro lugar.
- **Incentive amizades e atividades inclusivas** em que a criança se sinta confiante.
- **Trabalhe com os professores** para criar um ambiente escolar seguro e de apoio.
- **Equilibre o ser excessivamente protetor(a) com o fomentar a independência da sua criança.**
- **Celebre os pontos fortes e os esforços da sua criança** – isto cria autoestima ao longo do tempo.

Apoiar outras crianças na família

- **Dê aos irmãos espaço** para expressarem os seus próprios sentimentos sem julgamento.
- **Crie pequenos momentos a sós** com cada irmão sempre que possível.
- **Explique a condição de forma simples e adequada à idade**, para que os irmãos percebam o que está a acontecer.
- **Esteja atento(a) a sinais de preocupação, ciúme ou sentimento de exclusão** e fale abertamente sobre eles.
- **Envolva os irmãos de forma positiva:** ajudar, brincar ou incentivarem-se uns aos outros.

Perguntas a fazer à sua equipa de cuidados de saúde

Como podemos apoiar melhor o bem-estar emocional da nossa criança?

A ansiedade ou o humor deprimido são comuns em crianças com hipocondroplasia?

O aconselhamento, a terapia lúdica ou outro apoio psicológico seria útil?

Existe alguma associação de doentes ou comunidade de doentes online que possa recomendar?



Referências

1. BioMarin International Skeletal Conditions Council. Insights from parents and advocacy groups: Hypochondroplasia Project. Dados em arquivo, 2024-2026.
2. Pauli RM. Hypochondroplasia natural history. Little People of America; 2009. Disponível em: <https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Hypochondroplasia1.pdf>. Último acesso em março de 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): Universidade de Washington, Seattle; 15 de julho de 1999. [atualizado a 25 de setembro de 2025]
4. Oehrlin 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. (Apresentação de póster). doi:10.1530/endoabs.110.P249.
8. NHS England. National Genomics Education Programme. GE Notes. Hypochondroplasia. Disponível em: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/hypochondroplasia/>. Último acesso em março de 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. Disponível em: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23908-lordosis>. Último acesso em março de 2026.
14. NIH. National Library of Medicine. MedlinePlus. Spinal stenosis. Disponível em: <https://medlineplus.gov/spinalstenosis.html>. Último acesso: Fevereiro de 2026.
15. NIH. National Library of Medicine. MedlinePlus. Ear tube insertion. Disponível em: <https://medlineplus.gov/ency/article/003015.htm>. Último acesso em março de 2026.
16. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. What is sleep apnea? Disponível em: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea>. Último acesso em março de 2026.
17. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Sleep apnea in children. Disponível em: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/children>. Último acesso em março de 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. Disponível em: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/treatment>. Último acesso em março de 2026.
20. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Epilepsy and seizures. Disponível em: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/epilepsy-and-seizures>. Último acesso em março de 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. Disponível em: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/hydrocephalus>. Último acesso em março de 2026.
23. Cleveland Clinic. Gross motor skills. Disponível em: <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/gross-motor-skills>. Último acesso em março de 2026.

O desenvolvimento deste recurso foi financiado pela **BioMarin Pharmaceutical Inc.**

CORP-SC-0117 | Abril de 2026