

”Protocol terapeutic corespunzător poziției nr. 390, cod (M05BX07): DCI VOSORITIDUM

I. Indicația terapeutică (face obiectul unui contract cost-volum)

Vosoritidum este indicat în tratamentul acondroplaziei la pacienți cu vârsta de 4 luni și peste, ale căror epifize nu sunt închise. Diagnosticul de acondroplazie trebuie confirmat prin testare genetică.

Acondroplazia reprezintă cea mai comună formă de displazie scheletală (face parte din grupa displaziilor metafizare). Se caracterizează prin statură mică, disproporționată, macrocefalie, bosc frontală, brahidactilie cu aspect de mână "în trident", intelect normal.

Este o patologie genetică rară, cu transmitere autozomal-dominantă, cauzată de o **varianta heterozigotă patogenă** de tip activator **localizată la nivelul genei receptorul 3 al factorului de creștere a fibroblastelor (FGFR3)**. Acondroplazia este o displazie scheletică moștenită în manieră autozomal dominantă, însă 80% din cazurile de acondroplazie sunt *de novo*. Absența istoricului familial nu exclude diagnosticul. Feții cu formă homozigotă nu sunt viabili. Mutația activatoare a FGFR3 va perturba procesul de diferențiere a condrocitelor de la nivelul cartilajului de creștere, influențând în primul rând creșterea oaselor lungi; în timp însă sunt afectate și dezvoltarea scheletului axial și osificarea membranoasă ceea ce poate conduce la: stenoza foramenului magnum, modificări în dezvoltarea coloanei vertebrale și a structurilor craniofaciale.

II. Diagnosticul pozitiv se stabilește pe baza următoarelor criterii:

1. Prezența în stare heterozigotă în gena *FGFR3* (*receptorul 3 al factorului de creștere a fibroblastelor*) care codifică pentru proteina receptorul 3 al factorului de creștere a fibroblastelor, situată la nivelul brațului scurt al cromozomului 4p16.3 (diagnostic molecular/genetic) a uneia dintre variantele genetice:
 - *NM_000142.4:c.1138G>A, p.Gly380Arg;*
 - *NM_000142.5: c.1138G>C,p.Gly380Arg;*
 - *Altă mutație activatoare a FGFR3 asociată cu acondroplazia*
2. Tablou clinic și radiologic specific.

DIAGNOSTICUL PRENATAL

Este indicat atunci când există un istoric familial—prin prezența unui părinte afectat sau a unui copil cu acondroplazie dintr-o sarcină anterioară iar părinții solicită evaluare prenatală. De asemenea, este recomandat atunci când **ecografia fetală** evidențiază **semne sugestive pentru acondroplazie** (scurtare rizomelică a membrilor, cu lungimea femurului sub percentila 3, proeminența boselor frontale, punte nazală deprimată, degete de lungime egală, macrocefalie progresivă cu creșterea circumferinței craniene peste percentila 95, mână în trident, polihidramnios -AFI > 24 cm). Ecografia 3D/4D poate oferi detalii suplimentare despre morfologia feței și a membrilor. Evidențierea acestor particularități ecografice impune stabilirea unui diagnostic cert, necesar pentru a asigura o consiliere prenatală adecvată, care să includă discuții privind managementul postnatal și prognosticul. Modificările ecografice sugestive pentru acondroplazie devin, în general, evidente abia după 24 de săptămâni de gestație și sunt adesea subtile. Testarea genetică efectuată pe baza unor anomalii ecografice sugestive pentru acondroplazie identificate înainte de 24 de săptămâni trebuie să ia în considerare cu atenție alte displazii scheletice, mai

severe, și să includă testarea genetică și pentru alte displazii scheletale, cu excepția situațiilor în care un părinte sau un frate are deja diagnosticul de acondroplazie.

DIAGNOSTICUL CLINIC POSTNATAL - PERIOADA DE NOU-NĂSCUT

Semnele clinice care ridică suspiciunea de acondroplazie la nou-născut sunt: • lungime redusă la naștere; • rizomie (scurtare proximală a membrilor); • macrocefalie; • baze frontale proeminente; • aplatizarea punții nazale; • degete scurte cu aspect "în trident" al mâinii; • torace mic; • hipotonie.	Aspectele radiologice sugestive la nou-născut sunt: • rizomie (scurtarea segmentelor proximale a oaselor lungi); • brahidactilie • anomalii pelvine cu oase iliace cu aspect pătrat, acetabule orientate orizontal/plate (aspect de "urechi de Mickey Mouse") și îngustarea găurilor ischiadice mari; • aplatizarea creștelor acetabulare; • radiotransparență accentuată la nivelul femurului proximal; • anomalii metafizare generalizate, cu aspect de metafize evazate, cupare epifizara mai ales la nivelul femurului distal • îngustarea progresivă a distanței interpediculare vertebrale în sens cranio-caudal în regiunea lombară
--	--

ULTERIOR PERIOADEI DE NOU-NĂSCUT

Manifestări clinice posibile la orice vârstă: Schelet și aparat locomotor • Statură mică disproporționată • Scurtare rizomelică a membrilor superioare • Limitarea extensiei la articulația cotului • Brahidactilie cu configurație în „trident” a mâinilor • Deformare în var a membrilor inferioare • Cifoza toracică, accentuată în mica copilărie • Lordoza lombară accentuată, apărută odată cu debutul mersului Craniiu • Macrocefalie cu proeminenta bazei frontale • Îngustarea foramen magnum • Dismorfie cranio-facială cu hipoplazia masivului facial mijlociu • Punte nazală deprimată („nas în sa”), columela scurtă, nări anterioare • Prognatism mandibular • Malocluzie dentară Torace și aparat respirator • Torace mic, plat, uneori în „clopot” Abdomen și aparat digestiv • Abdomen proeminent Aparat auditiv • Hipoacuzie de transmitere	Caracteristici radiologice posibile la orice vârstă: • Oase scurte, cu aspect tubular • Îngustarea progresivă a distanței interpediculare la nivelul coloanei lombare inferioare • Platispondilie • Proiecția anterioară a corpurilor vertebrale • Os iliac cu aspect pătrat și acetabul orizontalizat • Col femural scurt • Anomalii metafizare ușoare, generalizate
--	---

III. Tratament

Tratamentul specific acondroplaziei este tratamentul cu **analogul modificat al peptidului natriuretic de tip C (PNC) - Vosoritidum**.

Tratamentul cu vosoritidum trebuie inițiat cu aprobarea echipei multidisciplinare și continuat prin medic endocrinolog/pediatru/genetician. Se recomandă să fie supravegheat de un medic cu experiență în gestionarea pacienților cu acondroplazie, displazii scheletale genetice sau alte tulburări de creștere.

IV. Criterii de eligibilitate pentru includerea în tratament

I. Criterii de includere în tratamentul cu vosoritidum

I. 1. Categoriile de pacienți eligibili pentru tratamentul cu Vosoritidum

Următoarele criterii trebuie îndeplinite cumulativ:

1. Pacienți cu vârsta ≥ 4 luni și < 18 ani
2. Diagnostic molecular/genetic cert de acondroplazie (prezența în stare heterozigotă a uneia dintre variantele genetice):
 - *NM_000142.4:c.1138G>A, p.Gly380Arg;*
 - *NM_000142.5: c.1138G>C,p.Gly380Arg;*
 - *Altă mutație activatoare a FGFR3 asociată cu acondroplazia*
3. Prezența cartilajelor de creștere deschise la nivelul epifizelor oaselor lungi documentată cel puțin prin una din următoarele :
 - **Radiografii de genunchi bilateral** (tibia proximală, femur distal), **efectuate în ultimele 6 luni** înainte de inițierea administrării, **dacă debutul pubertar a avut loc;**
 - **Radiografii de mână nondominantă efectuate în ultimul an** înainte de începerea tratamentului **dacă pubertatea nu a început;**
 - **Viteză anuală de creștere mai mare de 1,5 cm/an**, evaluată pe o perioadă de cel puțin 6 luni.
4. Absența contraindicațiilor tratamentului, care se vor stabili în funcție de vizita de evaluare (a se vedea mai jos)

I.2. Criterii de excludere:

1. Hipersensibilitate la substanța activă sau la oricare dintre excipienți.
2. Pacienți cu alte variante patogene la nivelul genei FGFR3
3. Antecedente personale de hipotensiune arterială recurentă, simptomatică și necontrolată
4. Sarcina
5. Alăptarea
6. Pacienți cu boli cardiace sau vasculare semnificative

Inițierea tratamentului cu Vosoritidum

Înainte de a prescrie vosoritidum, trebuie evaluată eligibilitatea pacientului pentru acest tratament, iar diagnosticul de acondroplazie trebuie confirmat prin testare genetică și documentat în dosarul medical al pacientului (obligatoriu).

Indicație inițierii terapiei cu vosoritide se stabilește în urma **consultației de evaluare**, la inițiativa **medicului evaluator** (medic din specialitățile endocrinologie, pediatrie sau genetică medicală cu experiență în acondroplazie) și cu ajutorul echipei multidisciplinare (medic endocrinolog, pediatru, genetician, medic neurolog, neurochirurg, ORList, pneumolog, ortoped, oftalmolog, medic de recuperare, kinetoterapeut)

Inițierea tratamentului cu Vosoritidum trebuie efectuată în centre cu expertiză în diagnosticul și terapia tulburărilor de creștere/a bolilor metabolice osoase rare și în același timp cu acces la

asistență medicală adecvată pentru gestionarea potențialelor reacții adverse severe, cum sunt reacțiile de hipersensibilitate sistemice grave.

Pacienții ar trebui examinați în timpul vizitei de screening premergătoare inițierii pentru a exclude complicații severe ale acondroplaziei sau afecțiuni generale de sănătate care pot influența creșterea sau tratamentul cu Vosoritidum. Orice complicații ale acondroplaziei sau alte condiții care afectează creșterea trebuie evaluate și tratate înainte de începerea tratamentului.

Pacienții necesită evaluări medicale, radiologice, de laborator și măsurători ale rezultatelor înainte de inițierea tratamentului cu vosoritide (**Anexa 1 și Tabelul 2**). **Dacă pacientul prezintă complicații severe ale acondroplaziei (stenoză sau compresie la nivelul joncțiunii craniocervicale sau ale măduvei spinării, deformări vertebrale, tulburări de respirație în somn), trebuie instituit tratamentul medical / chirurgical adecvat înainte de inițierea vosoritide.** Se recomandă de asemenea evaluarea screening a altor comorbidități care ar putea afecta viteza de creștere, de la hipotiroidism la boala celiacă (tabelul 2). Pacienții cu afecțiuni cardiace, alte condiții predispozante la hipotensiune sau cei care iau medicamente asociate cu scăderea tensiunii arteriale pot avea un risc crescut de hipotensiune simptomatică indusă de vosoritide și pot necesita monitorizare mai atentă la inițierea terapiei.

EVALUARE INIȚIALĂ trebuie să urmărească obligatoriu următorii parametri NU MAI VECHI DE 6 LUNI

EVALUARE CLINICĂ

- indici antropometrici (talie, greutate, perimetru cranian, talie șezândă, lungimea membrului inferior = Talie totală – talie șezândă, raport vertex-pube/pube-sol, anvergura brațelor, circumferința abdominală) și înscrierea pe curbele dedicate pacienților cu acondroplazie
- evaluarea simetriei șaoldurilor, examinarea clinică a scheletului, în special membrele și coloana vertebrală
- medicație concomitentă, istoric medical (complicații, intervenții chirurgicale)
- funcții vitale: TA, AV
- stadiul dezvoltării pubertare (stadializare Tanner)
- evaluare cardio-vasculară: EKG, ecocardiografie
- evaluarea funcției respiratorii cu polisomnografie
- evaluare ORL pentru a identifica creșterea disproporționată a amigdalelor și vegetațiilor adenoide, disfuncțiile neuromotorii, otita medie recurentă;
- evaluare medic stomatolog și ortodont (copii cu vârsta peste 4 ani), efectuată în ultimul an
- evaluare ortopedică care să cuprindă evaluarea clinică a soldurilor, membrelor și coloane vertebrale
- evaluare neurologică
- evaluare neurochirurgicală (dacă există semne/simptome de compresie medulară);
- evaluarea funcționalității și calității vieții: STEMS la copiii mai mari de 5 ani (instrument de screening zilnic al mobilității și simptomelor), opțional Chestionar evaluare a calității vieții (PEDSQL sau APLES), Chestionar de evaluare a sănătății copiilor (CHAQ), evaluarea independenței funcționale a copiilor (chestionar WeeFIM) (chestionare cuprinse în Anexa 1).

EVALUARE PARACLINICĂ

- investigații biologice: hemoleucograma, albumină serică, sideremie, creatinina, uree, TGO, TGP, Ca seric total și ionic, magneziu, fosfat seric, fosfatază alcalină, 25OH vitamina D, PTH, IgA, Ac antitransglutaminază A, funcție tiroidiană (TSH, FT4)
- evaluări imagistice: radiografie bilaterală de genunchi cu evaluarea tibiei proximale și femurului bilateral (nu mai veche de 6 luni la pacienții la care a început pubertatea), respectiv radiografie de mână nondominantă nu mai veche de 1 an la cei la care nu a început pubertatea), IRM cranio-cerebral și coloană vertebrală, ideal cu acoperirea întregului canal rahidian, obligatoriu doar la cei cu *simptome/ semne clinice sau paraclinice sugestive de compresie medulară**.
- **clinic**: regresie motorie sau întârzierea achiziției motorii, apnee, dificultăți la înghițire, creștere ponderală deficitară, clonus, hiperreflexie și slăbiciune musculară.
- **paraclinic** scor eAFMS ≥ 3 (Anexa 2); evenimente hipopneice centrale care determină scăderea saturațiilor de oxigen sub 85% la polisomnografie.

* *simptome/ semne clinice sau paraclinice sugestive de compresie medulară*

V. STABILIREA SCHEMEI TERAPEUTICE CU VOSORITIDUM A PACIENȚILOR CU ACONDROPLAZIE:

Tratamentul cu Vosoritidum trebuie monitorizat și coordonat de un medic pediatru/endocrinolog sau genetician care are experiența în abordarea terapeutică a acondroplaziei sau displaziilor scheletale și altor tulburări de creștere în cadrul unei echipe multidisciplinare. Această echipă cuprinde pe lângă cele trei specialități și: ortopedie pediatrică, neurochirurgie, neurologie pediatrică, ORL, pneumologie/somnologie, oftalmologie, recuperare medicală/kinetoterapie, psihologie. Inițierea tratamentului cu Vosoritidum trebuie efectuată în centre cu acces la asistență medicală adecvată pentru gestionarea potențialelor reacții adverse severe, cum sunt reacțiile de hipersensibilitate sistemice grave.

Doze

Vosoritidum se administrează zilnic sub formă de injecție subcutanată. Doza recomandată este determinată de greutatea pacientului și este cuprinsă între 15-30 $\mu\text{g/kg}$ corp, cu mențiunea că în general doza este invers proporțională cu vârsta de inițiere.

Schema terapeutică este prezentată în tabelul 1.

Doză omisă

În cazul omiterii unei doze de vosoritidum, aceasta poate fi administrată în interval de 12 ore. Dacă au trecut mai mult de 12 ore de la ora planificată pentru administrarea dozei, doza omisă NU mai trebuie administrată. Pacienții/persoanele care au grijă de pacienți trebuie sfătuiți să continue cu doza planificată pentru ziua următoare

Tabelul 1: Doză unică în volume stabilite după greutatea corporală, exprimate în ml (respectiv unități (U) pentru seringile gradate în unități)							
Greutate corporală (kg)	Doză (mg)	Vosoritidum 0,4 mg solvent (apă pentru preparate injectabile): 0,5 ml concentrație: 0,8 mg/ml		Vosoritidum 0,56 mg solvent (apă pentru preparate injectabile): 0,7 ml concentrație: 0,8 mg/ml		Vosoritidum 1,2 mg solvent (apă pentru preparate injectabile): 0,6 ml concentrație: 2 mg/ml	
	Volum injecție zilnică (ml)						
		ml	Unități	ml	Unități	ml	Unități

4	0,12 mg	0,15 ml	15 U				
5	0,16 mg	0,20 ml	20 U				
6-7	0,20 mg	0,25 ml	25 U				
8-11	0,24 mg	0,30 ml	30 U				
12-16	0,28 mg			0,35 ml	35 U		
17-21	0,32 mg			0,40 ml	40 U		
22-32	0,40 mg			0,50 ml	50 U		
33-43	0,50 mg					0,25 ml	25 U
44-59	0,60 mg					0,30 ml	30 U
60-89	0,70 mg					0,35 ml	35 U
≥ 90	0,80 mg					0,40 ml	40 U

Modul de administrare, atenționări și precauții speciale pentru utilizare - conform RCP

VI. MONITORIZAREA TRATAMENTULUI

Prima doză de vosoritidum trebuie administrată sub supraveghere medicală pentru a se asigura că tehnicile utilizate de pacienți și familii sunt corecte și că pacientul tolerează injecția.

Pacienții trebuie monitorizați timp de cel puțin 2 ore, deoarece timpul de înjumătățire al medicamentului este de 28 min. Se poate reduce timpul de monitorizare la 1 oră în cazul copiilor mai mari (vârsta de 6 ani și peste), dacă nu există complicații și pacienții sunt stabili din punct de vedere medical.

Pulsul și tensiunea arterială trebuie verificate înainte de dozare, la 15 și 30 de minute după injectare și apoi la fiecare 30 de minute până la încheierea perioadei de observație. Dacă copilul are hipotensiune arterială simptomatică, este necesară o reevaluare în echipa multidisciplinară, cardiologică și neurologică.

Vizitele de monitorizare continuă trebuie să înceapă 2-4 săptămâni după prima doză de vosoritidum și apoi trebuie să includă vizite la 3-6 luni și anuale. Prima consultație de urmărire ar putea fi oferită la distanță (telefonice sau prin telemedicina) dacă acest lucru este considerat sigur de către medicul curant, la 2-4 săptămâni după prima doză de vosoritidum; se vor verifica evenimentele adverse, tehnica de injectare, toleranța, complianța pacientului, provocările cu administrarea medicamentului și se va răspunde la orice întrebări suplimentare. Medicul curant poate decide efectuarea unei evaluări față în față la 3 luni sau la 6 luni după inițierea tratamentului, în concordanță cu practica obișnuită pentru alte terapii de stimulare a creșterii și în funcție de vizita online de la 2-4 săptămâni.

EVALUAREA CLINICĂ LA 2-4 SĂPTĂMÂNI DE LA ÎNȚIEREA TRATAMENTULUI trebuie să urmărească: Prezentarea tehnicii de injectare, a eventualelor comorbidități/simptome/semne noi apărute, identificarea eventualelor efecte adverse, evaluarea eventualelor provocări în administrarea terapiei.

MONITORIZARE LA INTERVALE DE 3-6 LUNI:

- Masuratori antropometrice: talie, talie sezand, viteza de crestere, anvergura bratelor, perimetru cranian, greutate, IMC
- Funcții vitale: TA, AV
- Evaluarea statusului pubertar
- Examen clinic al soldurilor, membrelor si coloanei vertebrale
- Evaluare paraclinică: HLG, sideremie, funcție renală și hepatică, calcemie totală și albumină serica, proteinemie, magneziu, fosfor seric, fosfatază alcalină

- Inregistrarea istoricului medical: noi complicatii, interventii chirurgicale
- Prezentarea/monitorizarea efectelor adverse

EVALUARE ANUALĂ

- Masuratori antropometrice: talie, talie sezand, viteza de crestere, anvergura bratelor, perimetru cranian, greutate, IMC
- Funcții vitale: TA, AV
- Evaluarea statusului pubertar
- Examen clinic al soldurilor, membrelor si coloanei vertebrale
- Evaluare paraclinică: HLG, sideremie, funcție renală și hepatică, calcemie totală și albumină serica, proteinemie, magneziu, fosfor seric, fosfatază alcalină, 25 OH vitamina D, PTH, TSH, FT4
- STEMS (screening zilnic al mobilitatii si simptomelor) la copiii peste 5 ani – anexa 2
- Chestionar de evaluare a calitatii vietii (PedsQL / APLES) - opțional – anexa. 1
- Chestionar CHAQ - opțional, anexa 1
- Evaluarea independentei functionale (WeeFIM) - opțional, anexa 1
- Consult neurologic, in functie de caz neurochirurgical
- o Consult ORL
- o Polisomnografie, la indicația echipei multidisciplinare, în funcție de vârstă, simptomatologie, rezultatele evaluărilor ORL, neurologice și pneumologice sau odata cu apariția unor noi complicații.
- o Evaluare cardiologică cu EKG si ecocardiografie
- o Consult ortopedie
- o Evaluare dentară și ortodontică anuală începând cu vârsta de 4 ani
- o Evaluare radiologică cu radiografie de genunchi bilateral la pacienții la care debutul pubertar a avut loc și radiografie de mână nondominantă la fiecare 2 ani la pacienții prepuberi
- o IRM cerebral și coloană vertebrală -copiii cu simptome/semne sugestive de compresie medulară

Tabelul nr. 2

	Pre-initiere / Initiere tratament	La 2-4 saptamani de la initierea tratamentului	Evaluare 3/6 luni de la initiere tratament	Evaluare anuală
Testare genetică	X			
Evaluare clinică				
Obținerea consimtamantului parintilor si discutarea implicatiilor tratamentului cu pacientul si familia	X			
Antrenarea familiei in vederea efectuării injectiilor subcutanate	X			
Inregistrarea istoricului medical al pacientului: complicatii, interventii chirurgicale	X	X	X	X
Prezentarea si explicarea reactiilor adverse asociate administrării medicamentului /Monitorizare efecte adverse	X	X	X	X
Masurarea TA si pulsului	X		X	X
Examenul clinic al soldurilor, membrelor si coloanei vertebrale	X		X	X

Evaluare status dezvoltare pubertara	X		X	X
Evaluări imagistice				
Radiografie de genunchi bilateral la pacienții la care debutul pubertar a avut loc și radiografie de mână nondominantă anual la pacienții prepuberi	X			X
Evaluare IRM cerebrală și coloană vertebrală la pacienții cu simptome sugestive de compresie medulară.	X	Oricând apar semne clinice sau paraclinice sugestive pentru compresia medulară		
Evaluări paraclinice				
TSH, FT4	X			X
Hemoleucograma, sideremie, creatinina (Rata de filtrare glomerulara - bedside Schwarz), uree, TGO, TGP, Ca ionic, Ca total, albumina, proteine totale, magneziu, fosfat seric, fosfatază alcalină, PTH, 25OHvitamina D, IgA, Ac antitransglutaminaza A	X			X
EVALUĂRI COMPLEMENTARE				
EKG, ecografie cardiacă				
Consult neurologic	X			X
Consult neurochirurgical	Ghidat de semne/simptome sugestive de compresie medulară			
Consult ortopedic	X			X
Consult ORL	X			X
Consult medic stomatolog si ortodont (după 4 ani)	X			X
Polisomnografie	X	La indicația echipei multidisciplinare, în funcție de vârstă, simptomatologie, rezultatele evaluărilor ORL, neurologice și pneumologice sau odată cu apariția unor noi complicații*		
Evaluare raspuns la tratament				
Masuratori antropometrice: talie, talie sezand, viteza de crestere anuala calculata, anvergura bratelor, perimetru cranian, greutate, circumferinta abdominala, indice de masa corporala	X		X	X
STEMS (instrument de screening zilnic al mobilitatii si simptomelor) - la copiii peste 5 ani	X			X
Chestionar evaluare a calitatii vietii (PedsQL sau APLES) - optional	X			X
Chestionar de evaluare a sanatatii copiilor (CHAQ) - optional	X			X
Evaluarea independentei functionale a copiilor (chestionar WeeFIM) - optional	X			X

*Se vor decide momentul și intervalele de timp la care se efectuează

Criterii de întrerupere a tratamentului

1. Lipsa potențialului de creștere, indicată de o viteză de creștere < 1,5 cm/an
2. Închiderea cartilajelor de creștere de la nivelul epifizelor oaselor lungi
3. Sarcină

4. Pacientă care alăptează
5. Fenomene de hipersensibilitate severă

Criterii de reevaluare a indicației de tratament/de întrerupere temporară

1. Vârsta 4 luni - 4 ani – fără semne de progres neuromuscular/involuție în achiziții
2. Vârsta 4-5 ani – absența achiziției procedurilor de autoîngrijire
3. Peste 5 ani – afectarea calității vieții/a inserției sociale;
4. Hipotensiunea arterială persistentă
5. Intervențiile chirurgicale asociate cu risc de hipotensiune arterială
6. Sindrom de compresie cervico-medulară – întrerupere temporară, cu reevaluare medicală și neurochirurgicală
7. Deformarea importantă a coloanei vertebrale (creșterea unghiului gibozității cu peste 20 grd)
8. Alunecarea epifizei capului femural

VII. Prescriptori

Inițierea, continuarea și monitorizarea tratamentului se realizează de medicii din specialitățile: endocrinologie, genetică medicală, pediatrie.

Inițierea și monitorizarea la 3-6 luni se va realiza într-un centru de diagnostic din cadrul unei clinici universitare din București, Cluj, Tg. Mureș, Iași, Timișoara, Craiova și Oradea. În centrele desemnate se va constitui echipa multidisciplinară care să includă, alături din specialitățile amintite, medici în următoarele specialități: ortopedie pediatrică, neurochirurgie, neurologie pediatrică, ORL, pneumologie/somnologie, oftalmologie, recuperare medicală/kinetoterapie, psihologie. Echipa de management local remite Rețelei Naționale de Expertiză în managementul Bolilor osoase rare datele pacientului cel puțin odată pe an.

ANEXA 1

Scala STEMS ("Screening Tool for Everyday Mobility and Symptoms", screening zilnic al mobilitatii si simptomelor) – obligatorie la copilul peste 5 ani – PENTRU EVALUAREA PERFORMANTELOR MOTORII

Scor	1	2	3	4	5
Descriere	Independent	Baston	Cîrjă/cârje	Dispozitiv de mers cu roți	Dispozitiv de mers de tip scaun rulant sau scuter electric
Grade	A fără durere sau oboseală suplimentară care să limiteze activitatea				
	B1 durere care modifică gradul de activitate la sfârșitul zilei.				
	B2 oboseală care modifică gradul de activitate la sfârșitul zilei				
	C atât durere, cât și oboseală care modifică gradul de activitate la sfârșitul zilei				

La fiecare din scorurile 1-5 se adaugă unul din gradele A-C (*ex: 2B2 = oboseală care modifică gradul de activitate la finalul zilei, mergând ajutat de baston*)

SCALA WeeFIM® (copii cu vârsta 3-5 ani) - PENTRU EVALUAREA PERFORMANTELOR MOTORII

Fișă scor WeeFIM®

Nume: _____

Data nasterii: / /

Varsta: luni

Data evaluarii: _____

*Folositi Normele de pe verso pentru copiii de 3 pana la 8 ani.

Spital/unitate: _____

Metoda de administrare: ☐ Observatie directa ☐ Interviu cu:

* Leziune: ☐ TCC ☐ Amputatii multiple ☐ Arsuri (Notă- WeeFIM® nu este necesar pentru injuria medulară sau orbire)

Domeniu	Scor	Vârstă	Argumentați pentru acordarea acestui scor	*Datorat unei leziuni?
Îngrijire personală				
1.Alimentare				☐ Da ☐ Nu
2.Îngrijire personală				☐ Da ☐ Nu
3.Îmbăiere				☐ Da ☐ Nu

4.Îmbrăcare- superioară a corpului				☐ Da ☐ Nu
5. Îmbrăcare- inferioară a corpului				☐ Da ☐ Nu
6.Toaletare				☐ Da ☐ Nu
7.Continență urinară				☐ Da ☐ Nu
8.Continență fecală				☐ Da ☐ Nu
Total				
Mobilitate				
9.Transfer: Scaun/Scaun cu rotile				☐ Da ☐ Nu
10.Transfer: Toaletă				☐ Da ☐ Nu
11.Transfer duș/cadă				☐ Da ☐ Nu
12.Locomoție: mers/scaun cu rotile/ mers în 4 membre/târâre				☐ Da ☐ Nu
13.Locomoție: urcat scări				☐ Da ☐ Nu
Total				
Comunicare				
14.Înțelegere				☐ Da ☐ Nu
15.Expresie				☐ Da ☐ Nu
Cogniție socială				
16.Interacțiune socială				☐ Da ☐ Nu

17.Rezolvarea problemelor				☐ Da ☐ Nu
18.Memorie				☐ Da ☐ Nu
Total				
WeeFIM® total				

Administrat de: _____ WeeFIM acreditat: ☐ Da ☐ Nu

Semnătură: _____ Data evaluării: _____

NIVELE WeeFIM®

FĂRĂ AJUTOR

7 Independență completă (Prompt, În siguranță)

6 Independență modificată (Dispozitiv)

AJUTOR – Dependentă modificată

5 Supraveghere

4 Asistență minimă (subiectul = 75% sau mai mult)

3 Asistență moderată (subiectul = 50% sau mai mult)

Ajutor – Dependentă completă

2 Asistență maximă (subiectul = 25% – 49%)

1 Asistență totală (subiectul = 0% – 24%)

Norme WeeFIM® pentru copii de 3 până la 8 ani																				
Se aplică vârstelor (luni)	36 > 39	39 > 42	42 > 45	45 > 48	48 > 51	51 > 54	54 > 57	57 > 60	60 > 63	63 > 66	66 > 69	69 > 72	72 > 75	75 > 78	78 > 81	81 > 84	84 > 87	87 > 90	90 > 93	93 > 96
Normă pentru vârstă (luni)	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66	69	72	75	78	81	84	87	90	93
1 Mâncat	5	5	6	6	6	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7
2 Îngrijire personală	3	4	4	4	5	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7
3 Îmbăiere	3	3	4	4	4	4	5	5	5	5	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7
4 Îmbrăcare – Partea superioară	4	4	4	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7
5 Îmbrăcare – Partea inferioară	4	4	4	4	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7
6 Toaletare	4	5	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7
7 Vezică	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7
8 Intestin	6	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
Total Îngrijire personală	34	36	38	39	41	42	43	45	46	47	49	50	51	52	54	55	56	56	56	56
9 Transfer: Scaun/Scaun cu roțile	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
10 Transfer: Toaletă	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
11 Transfer duș/cadă	5	5	5	6	6	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7
12 Locomoție: mers/scaun cu roțile/ mers în 4 membre/târâre	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
13 Locomoție: urcat scări	5	6	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
Total Mobilitate	29	30	30	31	31	32	33	33	34	34	34	35	35	35	35	35	35	35	35	35
14 Comprehensiune	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	
15 Exprimare	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
16 Interacțiune socială	3	3	4	4	4	4	4	5	5	5	5	5	5	5	6	6	7	7	7	7
17 Rezolvare de probleme	5	5	5	5	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7	7
18 Memorie	5	5	5	5	5	5	6	6	6	6	6	6	7	7	7	7	7	7	7	7
Total Cogniție	24	25	26	26	27	28	29	30	30	31	32	32	33	33	34	34	35	35	35	35
Total Motor	63	66	68	70	72	74	76	78	80	81	83	85	86	87	89	90	91	91	91	91
Total Cognitiv	24	25	26	26	27	28	29	30	30	31	32	32	33	33	34	34	35	35	35	35
Total	87	91	94	96	99	102	105	108	111	112	115	117	119	121	123	124	126	126	126	126

Sursa: Uniform Data System for Medical Rehabilitation. 1998, 2000. The WeeFIM Clinical System Guide, Versiunea 5.01. Buffalo: UDSMR.

CHESTIONAR C.H.A.Q. CHILDHOOD HEALTH ASSESSMENT QUESTIONNAIRE (copii 5-18 ani, peste 8 ani poate fi completat chiar de copil) – PENTRU EVALUAREA PERFORMANTELOR MOTORII

**CHESTIONAR DE EVALUARE A SĂNĂTĂȚII COPILULUI
(C.H.A.Q. CHILDHOOD HEALTH ASSESSMENT QUESTIONNAIRE)**

NUMELE **PACIENTULUI:**
DATA **NAȘTERII:**
DATA:

Suntem interesați să aflăm cum afectează boala copilului dumneavoastră abilitatea acestuia de a funcționa în viața de zi cu zi. Va rugăm să adăugați orice comentarii considerați necesare. În întrebările următoare, vă rugăm să bifati răspunsul care descrie cel mai bine activitățile obișnuite ale copilului dumneavoastră ÎN ULTIMA SĂPTĂMÂNĂ. NOTAȚI DOAR ACELE DIFICULTĂȚI SAU LIMITĂRI CARE SUNT CAUZATE DE BOALĂ.

1. ÎMBRĂCARE ȘI ÎNGRIJIRE PERSONALĂ

Activitate	Fără nicio dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil să facă	Nu se aplică
Se îmbracă, inclusiv șireturi și nasturi	☐	☐	☐	☐	☐
Își șamponează părul	☐	☐	☐	☐	☐
Își scoate șosetele	☐	☐	☐	☐	☐
Își taie unghiile	☐	☐	☐	☐	☐

2. CAPACITATE DE A SE RIDICA

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Se ridică de pe scaun jos / podea	☐	☐	☐	☐	☐
Intră / iese din pat	☐	☐	☐	☐	☐

3. ALIMENTAȚIE

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Taie singur carne	☐	☐	☐	☐	☐
Ridică paharul la gură	☐	☐	☐	☐	☐
Deschide o cutie nouă de cereale	☐	☐	☐	☐	☐

4. MERS

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Mers afară pe teren plat	☐	☐	☐	☐	☐
Urcă 5 trepte	☐	☐	☐	☐	☐

5. IGIENĂ

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Se spală și usucă pe întreg corpul	o	o	o	o	o
Face baie – intrare / ieșire	o	o	o	o	o
Se așază / ridică de pe toaletă / oliță	o	o	o	o	o
Se spală pe dinți	o	o	o	o	o
Își perie / piaptână părul	o	o	o	o	o

6. CAPACITATEA DE A AJUNGE LA OBIECTE

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Atinge / coboară obiect greu de deasupra capului	o	o	o	o	o
Se apleacă să ridice obiecte de pe podea	o	o	o	o	o
Își trage puloverul peste cap	o	o	o	o	o
Își întoarce gâtul peste umăr	o	o	o	o	o

7. PRINDERE (GRIP)

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Scrie / măzgălește cu pix / creion	o	o	o	o	o
Deschide ușile mașinii	o	o	o	o	o
Deschide borcane (pre-deschise)	o	o	o	o	o
Deschide robinete	o	o	o	o	o
Împinge ușă + rotește mâner	o	o	o	o	o

8. ACTIVITĂȚI

Activitate	Fără dificultate	Cu oarecare dificultate	Cu multă dificultate	Incapabil	Nu se aplică
Face mici treburi / cumpărături	o	o	o	o	o
Intră / iese din mașină / autobuz școlar	o	o	o	o	o
Merge cu bicicleta / tricicleta	o	o	o	o	o
Face treburi casnice	o	o	o	o	o
Alargă și se joacă	o	o	o	o	o

CHESTIONAR PedsQL (vârstă 8-12 ani) – PENTRU EVALUAREA CALITĂȚII VIEȚII

Nume
Prenume
Data

INSTRUCȚIUNI

Pe pagina următoare se află o listă cu lucruri care ar putea fi o problemă pentru tine. Te rugăm să ne spui cât de mare a fost problema pentru tine în ultima LUNĂ, marcând cu un cerc:

0 dacă nu este niciodată o problemă

1 dacă este aproape niciodată o problemă

2 dacă este uneori o problemă

În **ultima LUNĂ**, cât de mare a fost această problemă pentru tine...

DESPRE SĂNĂTATEA ȘI ACTIVITĂȚILE MELE (probleme cu...)	Niciodată	Aproape niciodată	Uneori	Deseori	Aproape întotdeauna
1. Îmi este greu să merg mai mult de o stradă	0	1	2	3	4
2. Este dificil pentru mine să alerg	0	1	2	3	4
3. Îmi este greu să fac sport sau exerciții fizice	0	1	2	3	4
4. Îmi este greu să ridic ceva greu	0	1	2	3	4
5. Îmi este greu să fac baie sau duș singur/ă	0	1	2	3	4
6. Îmi este greu să fac treburi prin casă	0	1	2	3	4
7. Am dureri	0	1	2	3	4
8. Am energie puțină	0	1	2	3	4

DESPRE SENTIMENTELE MELE (probleme cu...)	Niciodată	Aproape niciodată	Uneori	Deseori	Aproape întotdeauna
1. Mă simt speriat/ă sau îmi este frică	0	1	2	3	4
2. Mă simt trist/ă	0	1	2	3	4
3. Mă simt furios/furioasă	0	1	2	3	4
4. Am probleme cu somnul	0	1	2	3	4
5. Îmi fac griji despre ce mi se va întâmpla	0	1	2	3	4

CUM MĂ ÎNȚELEG CU CEILALȚI (probleme cu...)	Niciodată	Aproape niciodată	Uneori	Deseori	Aproape întotdeauna
Am dificultăți în a mă înțelege cu alți copii	0	1	2	3	4
Alți copii nu vor să fie prieteni cu mine	0	1	2	3	4
3. Alți copii mă tachinează	0	1	2	3	4
Nu pot face lucruri pe care alți copii de vârsta mea le pot face	0	1	2	3	4
5. Îmi este greu să țin pasul când mă joc cu alți copii	0	1	2	3	4

DESPRE ȘCOALĂ (probleme cu...)	Niciodată	Aproape niciodată	Uneori	Deseori	Aproape întotdeauna
1. Îmi este greu să fiu atent/ă la ore	0	1	2	3	4
2. Uit lucruri	0	1	2	3	4
3. Am dificultăți în a ține pasul cu temele	0	1	2	3	4
4. Lipsesc de la școală pentru că nu mă simt bine	0	1	2	3	4
5. Lipsesc de la școală ca să merg la doctor sau la spital	0	1	2	3	4

SCALA APLES - PENTRU EVALUAREA CALITĂȚII VIEȚII

Versiunea pilot APLES pentru copii si parinti

a) Versiunea pilot APLES pentru copii (8-14 ani)

ID:

APLES Copii



Data:

Nume:

Prenume:

Data nașterii:

Bună!

Ce mai faci?

Am dori să aflăm cum te simți și cum consideri tu că îți merge. De aceea te invităm să răspunzi la următoarele întrebări referitoare la viața ta în general, înălțimea ta, aspectul tău, statura ta și punctele tale forte, dificultățile și gândurile tale.

- Te rugăm să citești fiecare întrebare cu atenție. Alege cerculețul care reprezintă cel mai bine răspunsul tău.*
- Notă: Acesta nu este un examen! Nu există răspunsuri corecte sau greșite.*
- Este important doar să răspunzi la FIECARE întrebare și să știm părerea ta.*

Așa funcționează:

Exemplu:

Dacă te gândești la felul tău preferat de mâncare...

Îmi place înghețata.	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
	☐	☐	☐	☐	☐

Dacă îți place enorm să mănânci înghețată, atunci ai marca căsuța pe care scrie „Sunt complet de acord“.

1. Cum te simți în legătură cu tine însuți

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Mă simt bine așa cum sunt.	☐	☐	☐	☐	☐
Atrag mereu atenția celorlalți din cauza corpului meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Pot realiza mai mult decât ar crede alții.	☐	☐	☐	☐	☐
Mă consider prea gras / prea grasă.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt independent(ă) în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi place corpul meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Cred că sunt ca ceilalți și doar arăt puțin diferit.	☐	☐	☐	☐	☐

2. Despre familia ta

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mea mică este o problemă mare pentru familia mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Nu sunt tratat(ă) diferit față de ceilalți de către familia mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Am voie să fac mai puține lucruri decât alți copii de vârsta mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Familia mea ține cont de nevoile mele.	☐	☐	☐	☐	☐
Membrii familiei mele mă ajută în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Din cauza staturii mele mici, familia mea are mai puțină încredere în mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt tratat(ă) destul de normal de către familia mea.	☐	☐	☐	☐	☐

3. Despre prietenii tăi

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Prietenii mei cred că statura mea mică este ceva normal.	☐	☐	☐	☐	☐
Nu primesc un tratament special din partea prietenilor.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei țin cont de mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei mă ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei iau apărarea mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei mă protejează.	☐	☐	☐	☐	☐

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Prietenii mei cred că înălțimea și înfățișarea mea sunt normale.	☐	☐	☐	☐	☐
Am probleme în a-mi găsi un prieten / o prietenă.	☐	☐	☐	☐	☐

4. Despre timpul liber

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Sunt capabil(ă) să practic sporturile pe care vreau să le fac.	☐	☐	☐	☐	☐
În timpul liber pot să fac ce îmi place.	☐	☐	☐	☐	☐
Găsesc haine care îmi plac.	☐	☐	☐	☐	☐
Cumpărăturile sunt dificile pentru mine (de ex. pentru că nu pot ajunge la unele lucruri).	☐	☐	☐	☐	☐

5. Despre grădiniță / școală

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mea mică este un subiect important în școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt tratat(ă) diferit în școală/grădiniță față de ceilalți copii.	☐	☐	☐	☐	☐
Din cauza înălțimii mele sunt tachinat(ă) sau luat(ă) în râs la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Alți copii de la școală/grădiniță mă ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt tratat(ă) cu considerație la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt susținut(ă) de profesorii mei.	☐	☐	☐	☐	☐

6. Despre tratamentul tău medical

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Am avut deja multe operații.	☐	☐	☐	☐	☐
Trebuie să merg des la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐
Trebuie să văd mulți doctori/terapeuți diferiți.	☐	☐	☐	☐	☐
Petrec prea mult timp la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐

7. Reacțiile străinilor față de tine

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Sunt tratat(ă) de străini ca un copil obișnuit de vârsta mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Străinii se holbează des la mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt dispus(ă) să răspund la întrebările străinilor despre statura mea mică.	☐	☐	☐	☐	☐
Reacțiile străinilor mă deranjează.	☐	☐	☐	☐	☐
Străinii fac adesea glume pe seama mea sau râd de mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Dacă străinii se uită la mine, vorbesc cu ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Am curajul să cer ajutorul străinilor.	☐	☐	☐	☐	☐
Atenția pe care mi-o acordă străinii din cauza staturii mele mici mă rănește.	☐	☐	☐	☐	☐
Mulți oameni nu sunt familiarizați cu statura mică.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt deschis(ă) față de străini.	☐	☐	☐	☐	☐



8. Lucruri care te ajută în viața de zi cu zi

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Cu ajutorul uneltelor mele pot să mă descurc singur(ă) în viața de zi cu zi (de ex. scaunul).	☐	☐	☐	☐	☐
Cu ajutorul dispozitivelor de sprijin pot să mă deplasez.	☐	☐	☐	☐	☐
Acasă, multe lucruri sunt adaptate la înălțimea mea (amenajări, mobilier).	☐	☐	☐	☐	☐

9. Despre corpul tău

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Forma și lungimea picioarelor mele îmi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Nu pot să alerg repede.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi este dificil să mă deplasez pe distanțe lungi.	☐	☐	☐	☐	☐
Forma și lungimea brațelor mele îmi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Pot să ajung la toate lucrurile.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt adesea în durere.	☐	☐	☐	☐	☐
Am diverse neplăceri fizice (de ex. îmi amorțesc picioarele).	☐	☐	☐	☐	☐
Am avut/am probleme fizice cu urechile.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi găsesc capul prea mare.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi place fața mea.	☐	☐	☐	☐	☐

Dacă aveți alte comentarii, vă rugăm să le notați în spațiul de mai jos:

a) Versiunea pilot APLES pentru părinți (ai copiilor cu ACH cu vârste între 5 și 14 ani)

ID: APLES Părinți



Data:

Nume:

Nume, prenume copil:

Data nașterii
copilului:

Dragă părinte,

Am dori să aflăm cum se simte copilul dumneavoastră și cum îi merge în general.

De aceea, vă invităm să răspundeți la următoarele întrebări referitoare la viața copilului dumneavoastră în general, la înălțimea lui/ei, punctele forte, dificultățile și gândurile sale. Vă rugăm să citiți fiecare întrebare cu atenție. Alegeti cerculețul care se potrivește cel mai bine răspunsului dumneavoastră și marcați-l. Nu există răspunsuri corecte sau greșite. Este important să răspundeți la TOATE întrebările și să ne asigurăm că semnele dumneavoastră sunt vizibile.

Așa funcționează:

Exemplu:

Dacă vă gândiți la felul de mâncare preferat al copilului dumneavoastră...

Dacă copilul dumneavoastră adoră să mănânce înghețată...	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilului meu îi place foarte mult să mănânce înghețată.	☐	☐	☐	☐	☐

*Dacă copilul dumneavoastră adoră să mănânce înghețată, atunci ați marca căsuța pe care scrie „**Sunt complet de acord**”.*

1. Despre copilul dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu se simte bine așa cum este.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu atrage des atenția asupra lui/ei din cauza corpului său.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu poate realiza mai mult decât cred ceilalți.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu se consideră prea gras / prea grasă.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu se descurcă singur(ă) în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi place corpul său.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu crede că este ca ceilalți și doar arată puțin diferit.	☐	☐	☐	☐	☐

2. Despre familia dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mică a copilului meu este un subiect important în familia noastră.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu nu este tratat diferit față de ceilalți membri ai familiei.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are voie să facă mai puține lucruri decât alți copii de vârsta lui/ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Familia mea ține cont de nevoile mele.	☐	☐	☐	☐	☐
Membrii familiei noastre îmi ajută copilul în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Din cauza staturii mici, avem mai puțină încredere în copilul nostru.	☐	☐	☐	☐	☐
Ne tratăm copilul într-un mod cât se poate de normal.	☐	☐	☐	☐	☐

3. Despre prieteni

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Prietenii copilului meu cred că statura lui/ei mică este ceva normal.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu nu primește un tratament special din partea prietenilor.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu țin cont de el/ea.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu îl/o ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu îi iau apărarea.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu îl/o protejează.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu cred că înălțimea și aspectul lui/ei sunt normale.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are dificultăți în a-și găsi un prieten / o prietenă.	☐	☐	☐	☐	☐

4. Despre timpul liber

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu poate practica sporturile pe care și le dorește.	☐	☐	☐	☐	☐
În timpul liber copilul meu poate face ceea ce îi place.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu găsește haine care îi plac.	☐	☐	☐	☐	☐
Cumpărăturile sunt dificile pentru copilul meu (de ex. pentru că nu poate ajunge la unele lucruri).	☐	☐	☐	☐	☐

5. Despre grădiniță / școală

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mică a copilului meu este un subiect important la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este tratat diferit la școală/grădiniță față de ceilalți copii.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este tachinat sau luat în râs din cauza înălțimii lui/ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Alți copii de la școală/grădiniță îmi ajută copilul.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este tratat cu considerație la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este susținut de profesorii săi.	☐	☐	☐	☐	☐

6. Despre tratamentul medical

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu a avut deja multe intervenții chirurgicale.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu trebuie să meargă des la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu trebuie să vadă mulți doctori/terapeuți diferiți.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu petrece prea mult timp la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐

7. Reacțiile străinilor

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu este tratat de străini ca un copil obișnuit de vârsta lui/ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Străinii se holbează adesea la copilul meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este dispus să răspundă la întrebările străinilor despre statura lui/ei	☐	☐	☐	☐	☐

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
mică.					
Reacțiile străinilor îl/o deranjează pe copilul meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Străinii fac adesea glume pe seama copilului meu sau râd de el/ea.	☐	☐	☐	☐	☐
Dacă străinii se uită la copilul meu, el/ea vorbește cu ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are curajul să ceară ajutorul străinilor.	☐	☐	☐	☐	☐
Atenția străinilor din cauza staturii lui/ei mici îl/o rănește.	☐	☐	☐	☐	☐
Mulți oameni nu sunt familiarizați cu statura mică.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este deschis față de străini.	☐	☐	☐	☐	☐

8. Lucruri care îl/o ajută pe copilul dumneavoastră în viața de zi cu zi

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Cu ajutorul uneltelor sale, copilul meu se poate descurca singur(ă) în viața de zi cu zi (de ex. scăunel).	☐	☐	☐	☐	☐
Cu ajutorul dispozitivelor de sprijin, copilul meu se poate deplasa.	☐	☐	☐	☐	☐
Acasă, multe lucruri sunt adaptate la înălțimea copilului meu (amenajări, mobilier).	☐	☐	☐	☐	☐

9. Despre corpul copilului dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Forma și lungimea picioarelor copilului meu îi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu nu poate alerga repede.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi este dificil să se deplaseze pe distanțe lungi.	☐	☐	☐	☐	☐
Forma și lungimea brațelor copilului meu îi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu poate ajunge la toate lucrurile.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este adesea în durere.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are neplăceri fizice (de ex. îi amortesc picioarele).	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu a avut/are probleme fizice cu urechile.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu consideră că are capul prea mare.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi place fața sa.	☐	☐	☐	☐	☐

Dacă aveți alte comentarii, vă rugăm să le notați în spațiul de mai jos:

Anexa 3

Versiunea APLES pentru testarea pe teren – pentru copii și părinți

a) Versiunea APLES pentru testarea pe teren pentru copii (8–14 ani)

ID: APLES Copii



Data:

Nume:

Prenume:

Data nașterii:

Bună!

Ce mai faci?

Am dori să aflăm cum te simți și cum consideri tu că îți merge. De aceea te invităm să răspunzi la următoarele întrebări referitoare la viața ta în general, la înălțimea ta, aspectul tău, statura ta, precum și la punctele tale forte, dificultățile și gândurile tale.

- Te rugăm să citești fiecare întrebare cu atenție. Alege cerculețul care reprezintă cel mai bine răspunsul tău.*
- Notă: Acesta nu este un examen! Nu există răspunsuri corecte sau greșite.*
- Este doar important să răspunzi la FIECARE întrebare și să ne asigurăm că semnele tale sunt vizibile.*

Așa funcționează:

Exemplu:

Dacă te gândești la felul tău preferat de mâncare...

Dacă îți place enorm să mănânci înghețată...	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Îmi place foarte mult să mănânc înghețată.	☐	☐	☐	☐	☐

*Dacă îți place enorm să mănânci înghețată, ai marca căsuța pe care scrie „**Sunt complet de acord.**”*

1. Cum te simți în legătură cu tine însuși

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Mă simt bine așa cum sunt.	☐	☐	☐	☐	☐
Atrag adesea atenția altora din cauza staturii mele mici.	☐	☐	☐	☐	☐
Pot realiza mai mult decât cred ceilalți.	☐	☐	☐	☐	☐
Mă consider prea greu / prea grea.	☐	☐	☐	☐	☐
Mă descurc singur(ă) în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi place corpul meu.	☐	☐	☐	☐	☐

2. Despre familia ta

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mea mică este un subiect important în familia mea.	☐	☐	☐	☐	☐
Membrii familiei mele mă ajută în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Din cauza staturii mele mici, familia mea are mai puțină încredere în mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt tratat(ă) destul de normal de familia mea.	☐	☐	☐	☐	☐



3. Cum este pentru tine să fii cu prietenii

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Prietenii mei cred că statura mea mică nu este nimic special.	☐	☐	☐	☐	☐
Nu sunt tratat(ă) diferit față de ceilalți de către prietenii mei.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei țin cont de mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei mă ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei îmi iau apărarea.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei mă protejează.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii mei cred că înălțimea și înfățișarea mea sunt destul de normale.	☐	☐	☐	☐	☐



4. Despre recreere și timpul liber

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Sunt capabil(ă) să practic sporturile pe care vreau să le fac.	☐	☐	☐	☐	☐
În timpul liber pot face activitățile care îmi plac.	☐	☐	☐	☐	☐
Găsesc haine care îmi plac.	☐	☐	☐	☐	☐
Cumpărăturile sunt dificile pentru mine (de ex. pentru că nu pot ajunge la unele lucruri).	☐	☐	☐	☐	☐
Petrec prea mult timp la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐

5. Despre grădiniță / școală

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Alți copii de la școală/grădiniță mă ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt tratat(ă) cu considerație la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Sunt susținut(ă) de profesorii mei.	☐	☐	☐	☐	☐

6. Reacțiile străinilor

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Sunt tratat(ă) de străini ca un copil obișnuit de vârsta mea.	☐	☐	☐	☐	☐

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Străinii fac adesea glume pe seama mea sau râd de mine.	☐	☐	☐	☐	☐
Am curajul să cer ajutorul străinilor.	☐	☐	☐	☐	☐
Atenția străinilor din cauza înălțimii mele mici mă deranjează.	☐	☐	☐	☐	☐

7. Despre corpul tău

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Forma și lungimea picioarelor mele îmi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi este dificil să mă deplasez pe distanțe lungi.	☐	☐	☐	☐	☐
Forma și lungimea brațelor mele îmi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Am neplăceri fizice (de ex. îmi amortesc picioarele).	☐	☐	☐	☐	☐
Consider că am capul prea mare.	☐	☐	☐	☐	☐
Îmi place fața mea.	☐	☐	☐	☐	☐

Dacă aveți alte comentarii, vă rugăm să le notați în spațiul de mai jos:

Îți mulțumim foarte mult pentru ajutor!

a) Versiunea APLES pentru testarea pe teren pentru părinți (ai copiilor cu ACH cu vârste între 5 și 14 ani)

ID: APLES Părinți



Data:

Nume:

Nume, prenume copil:

Data nașterii
copilului:

Dragă părinte,

Am dori să aflăm cum se simte copilul dumneavoastră și cum îi merge în general.

De aceea, vă invităm să răspundeți la următoarele întrebări referitoare la viața copilului dumneavoastră în general, la înălțimea lui/ei, punctele forte, dificultățile și gândurile sale. Vă rugăm să citiți fiecare întrebare cu atenție. Alegeți cerculețul care se potrivește cel mai bine răspunsului dumneavoastră și marcați-l. Nu există răspunsuri corecte sau greșite. Este important să răspundeți la TOATE întrebările și să ne asigurăm că semnele dumneavoastră sunt clare.

Așa funcționează:

Exemplu:

*Dacă copilul dumneavoastră adoră să mănânce înghețată, atunci ați marca căsuța pe care scrie „**Sunt complet de acord**”.*

1. Despre copilul dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu crede că este în regulă așa cum este.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu atrage adesea atenția celorlalți din cauza staturii sale mici.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu poate realiza mai mult decât cred ceilalți.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu se consideră prea greu / prea grea.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu se descurcă singur(ă) în viața de zi cu zi.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi place corpul său.	☐	☐	☐	☐	☐

2. Despre familia dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Statura mică a copilului meu este un subiect important pentru familia noastră.	☐	☐	☐	☐	☐
Membrii familiei îl/o ajută pe copilul meu în activitățile zilnice.	☐	☐	☐	☐	☐
Din cauza staturii lui/ei mici, avem mai puțină încredere în copilul nostru.	☐	☐	☐	☐	☐
Ne tratăm copilul într-un mod cât se poate de normal.	☐	☐	☐	☐	☐

3. Despre prietenii copilului dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Prietenii copilului meu cred că statura sa mică nu este nimic special.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu nu este tratat diferit de către prietenii săi.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu țin cont de el/ea.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu îl/o ajută.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu îi iau	☐	☐	☐	☐	☐

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
apărarea.					
Prietenii copilului meu îl/o protejează.	☐	☐	☐	☐	☐
Prietenii copilului meu consideră că înălțimea și aspectul lui/ei sunt destul de normale.	☐	☐	☐	☐	☐

4. Despre timpul liber

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu poate practica sporturile pe care și le dorește.	☐	☐	☐	☐	☐
În timpul liber copilul meu poate face ceea ce îi place.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu găsește haine care îi plac.	☐	☐	☐	☐	☐
Cumpărăturile sunt dificile pentru copilul meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu petrece prea mult timp la doctor/terapeut.	☐	☐	☐	☐	☐

5. Despre grădiniță / școală

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Alți copii de la școală/grădiniță îl/o ajută pe copilul meu.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este tratat cu considerație la școală/grădiniță.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu este susținut de profesorii lui/ei.	☐	☐	☐	☐	☐

6. Reacțiile străinilor

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Copilul meu este tratat de străini ca un copil obișnuit de vârsta lui/ei.	☐	☐	☐	☐	☐
Străinii fac adesea glume pe seama copilului meu sau râd de el/ea.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are curajul să ceară	☐	☐	☐	☐	☐

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
ajutor străinilor.					
Îl/o doare pe copilul meu faptul că atrage atenția străinilor din cauza înălțimii sale.	☐	☐	☐	☐	☐

7. Despre corpul copilului dumneavoastră

	Nu sunt deloc de acord	Sunt oarecum de acord	Sunt de acord	Sunt de acord în foarte mare măsură	Sunt complet de acord
Forma și lungimea picioarelor copilului meu îi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi este dificil să se deplaseze pe distanțe lungi.	☐	☐	☐	☐	☐
Forma și lungimea brațelor copilului meu îi creează probleme.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu are probleme cu corpul (de ex. circulație proastă în extremități).	☐	☐	☐	☐	☐
Copilul meu consideră că are capul prea mare.	☐	☐	☐	☐	☐
Copilului meu îi place fața sa.	☐	☐	☐	☐	☐

Dacă aveți alte comentarii, vă rugăm să le notați în spațiul de mai jos:

ANEXA 2. Scorul extins pentru foramen magnum (eAFMS) în acondroplazie

	Scor	eAFMS
0	0	Aspect normal al joncțiunii cranio-cervicale
1	1	Îngustare ușoară a joncțiunii cranio-cervicale
2	2a	Îngustarea joncțiunii cranio-cervicale, care șterge semnalul LCR posterior de măduvă
	2b	Îngustarea joncțiunii cranio-cervicale, care șterge semnalul LCR posterior și anterior
	2c	Îngustarea joncțiunii cranio-cervicale, care șterge semnalul LCR circumferențial
3	3a	Remodelare (indentare vizibilă) a măduvei cervicale, semnalul LCR rămâne prezent
	3b	Remodelare (indentare vizibilă) a măduvei cervicale, semnalul LCR este șters
4	4a	Modificări mielopatie T2, semnalul LCR rămâne prezent
	4b	Modificări mielopatie T2, semnalul LCR este șters

LCR: lichid cefalorahidian

eAFMS – extended Achondroplasia Foramen Magnum Score