

TABELA 1. Wskazówki dotyczące achondroplazji w celach nadzoru medycznego.

	Okres prenatalny				Okres niemowlęcy, 1 m-c do 1 roku życia				Wczesne dzieciństwo, 1 do 5 lat				Późne dzieciństwo	Okres młodzieńczy
	Noworodek	2 m-ce	4 m-ce	6 m-cy	9 m-cy	12 m-y	15 m-cy	18 m-cy	24 m-ce	3 lata	4 lata	5 do 13 lat, corocznie	13 do 21 lat corocznie	
Diagnoza														
Radiografia	Gdy istnieje podejrzenie choroby													
Analiza fenotypu	Gdy istnieje podejrzenie choroby													
Analiza proporcji	Gdy istnieje podejrzenie choroby													
Badanie molekularne [FGFR3] Patrz tekst	Gdy diagnoza nie jest pewna													
Poradnictwo genetyczne														
Wczesna interwencja	X													
Ryzyko nawrotu	X					X							X	
Możliwości rozrodcze						X					X		X	
Wsparcie rodziny	X					X			X		X		X	
Grupy wsparcia	X					X			X		X		X	
Planowanie długoterminowe						X			X		X		X	
Badania medyczne														
Wzrost/ waga/ OFC	X	X	X	X	X	X	X		X	X	X		X	
Konsultacja ortopedyczna														
Konsultacja neurologiczna														
Słuch						XR			XR	XR	XR			
Gotowość społeczna						S			S	S	S			
Ortodoncja										R	R		R	
Mowa							S/O	S/O	S/O	S/O	O		O	
Badania medyczne														
Radiografia, tylko dla potwierdzenia diagnozy lub w przypadku komplikacji														
Tomografia/ rezonans magnetyczny mózgu/ kręgosłupa szyjnego	X													
Badanie polisomnograficzne	X		Wg. wskazań	→	→	→	→	→	→	→	→		→	
Przystosowanie społeczne														
Psychospołeczny					S	S			S		S		S	
Zachowanie i rozwój	S/O	S/O	S/O	S/O		S/O	S/O	S/O	S/O		S/O		S/O	
Szkoła										O	O		O	
Seksualność													X	

Wskazówki te są zgodne z zaleceniami Amerykańskiej Akademii Pediatrii dotyczące zapobiegawczej opieki pediatrycznej. FFGFR3 wskazuje na czynnik wzrostu fibroblastu rodzaj receptora 3; X, ma być przeprowadzone; S subiektywne zgodnie z historią; O, obiektywne wg standardowych sposobów badań; R omówić skierowanie do specjalisty; →dalsza obserwacja.